
 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 1 z 12

1. Informácie o laboratóriu

Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského (LFUK) a Národného ústavu detských chorôb (NÚDCH) (ďalej len laboratórium) bolo zriadené v roku 1996 za účelom zavedenia špeciálnych genetických vyšetrení v rámci diagnostiky vybraných dedičných chorôb u detí a dospelých na Slovensku a ich implementácie do klinickej praxe. Laboratórium pokračuje v tomto trende dodnes a poskytuje vysokošpecializovanú molekulovú diagnostiku vybraných ochorení najmä pre potreby detských pacientov hospitalizovaných v NÚDCH v Bratislave a pre externých žiadateľov. Súčasný personálny, prístrojový a priestorový vybavenie laboratória umožňuje poskytovať najvyššiu možnú kvalitu a spoľahlivosť výsledkov molekulovo-genetických vyšetrení. Laboratórium sa pravidelne zúčastňuje na externom hodnotení kvality za účelom zabezpečenia stálej kvality laboratórných výsledkov.

Významným poslaním laboratória je aj výskum a diagnostika rôznych foriem zriedkavých genetických ochorení. Laboratórium sa v tejto oblasti aktívne zapája do realizácie mnohých domácich a medzinárodných vedecko-výskumných projektov s cieľom zlepšiť poznatky o patogenéze zriedkavých ochorení za účelom vývoja inovatívnych spôsobov liečby. S podporou sponzorov a grantových projektov zabezpečuje dostupnosť molekulovej diagnostiky zriedkavých genetických ochorení nielen pre Slovenskú republiku ale i jednotlivé krajiny Európy. Pracovníci laboratória majú bohaté skúsenosti s genetickým a klinickým výskumom. Za posledných niekoľko rokov boli zodpovednými riešiteľmi a spoluriešiteľmi viacerých výskumných úloh v rámci grantov APVV, VEGA, MZ SR a grantov Univerzity Komenského. Výstupy z týchto projektov sú publikované vo vysoko impaktovaných karentovaných i recenzovaných časopisoch.

Unikátne spojenie výskumnej činnosti a rutinej diagnostiky vytvára z laboratória špecializované pracovisko umožňujúce implementovať diagnostiku zriedkavých ochorení priamo do klinickej praxe a zabezpečiť tak dostupnosť ich diagnostiky na Slovensku.

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 2 z 12

1.2. Umiestnenie laboratória a identifikačné údaje

Laboratórium vykonáva svoju činnosť v stálych priestoroch na 2. poschodí bloku C v budove NÚDCH so sídlom na Limbovej ulici č.1 v Bratislave. Svojim zameraním predstavuje molekulovo-genetické pracovisko, ktoré poskytuje genetickú diagnostiku vybraných ochorení.

Identifikačné údaje:

Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH	
Kontaktné údaje	Limbová 1, 833 40 Bratislava poschodie blok C
Vedúci laboratória a odborný garant	RNDr. Katarína Skalická, PhD., MPH tel: +421 2 / 593 71 162 email: katarina.skalicka@nudch.eu
Manažér kvality	RNDr. Slavka Požgayová tel: +421 2 / 593 71 873 email: slavka.pozgayova@nudch.eu
Web	http://www.detskaklinika.sk/
Príjem biologického materiálu	Andrea Jendeková tel: +421 2 / 593 71 681
Hlásenie výsledkov	tel: +421 2 / 593 71 162, +421 2 / 593 71 299
Prevádzka laboratória	pondelok – piatok od 7:00 do 15:00 hod

2. Poskytované vyšetrenia

Zoznam poskytovaných vyšetrení je na žiadanke, ktorá sa nachádza na webovej stránke laboratória.



**NÁRODNÝ ÚSTAV
DETSKÝCH CHORÔB**
Limbová 1, 833 40 Bratislava

Vydal:
**Laboratórium klinickej
a molekulovej genetiky
Detskej kliniky LFUK a NÚDCH**

Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 3 z 12

Pracovisko má v súčasnosti zavedené všetky molekulové techniky potrebné na realizáciu genetických vyšetrení (izolácia DNA, PCR, real-time PCR, fluorescenčná PCR, elektroforetická separácia na agarózovom a polyakrylamidovom géli, elektroforetická separácia na čipe, metódy detekcie genetických variantov metódami sekvenovania DNA Sangerovou metódou, ako aj sekvenovania novej generácie).

2. Predanalytické procesy


2.1. Požiadavky na odber a transport vyšetrovacieho materiálu

Správny odber biologického materiálu je jedným z významných faktorov, ktoré ovplyvňujú kvalitu genetického vyšetrenia. Odber biologického materiálu vykonávajú kvalifikovaní pracovníci podľa platných štandardov. Ďalším dôležitým faktorom ovplyvňujúcim kvalitu vyšetrovacieho materiálu je čas od odberu materiálu po jeho doručenie a následné spracovanie. Žiadanka na genetické vyšetrenie preto musí obsahovať informácie o dátume a čase odberu. **Laboratórium prijíma biologický materiál v pondelok až v piatok v čase od 7:00 do 15:00.** Pokyny pre odber a prepravu biologických materiálov určených k molekulovo-genetickému vyšetreniu je nasledovný.

Periférna krv

Odber: Periférna krv na molekulovo-genetické vyšetrenie sa odoberá do skúmavky s antikoagulantom K₃EDTA. Ihneď po odbere je nutné skúmavku s krvou premiešať opatrným otáčaním skúmavky 8 až 10-krát, aby sa zabránilo tvorbe zrazenín. K štandardnému genetickému vyšetreniu odporúčame odobrať 1 ml krvi.

Odber krvi na genetické vyšetrenie je možné uskutočniť počas celého dňa nakoľko nie je nutné vykonať odber nalačno. Odporúčame ho však realizovať v ranných hodinách z dôvodu rýchleho transportu materiálu do genetického laboratória. Krv určená na molekulovo-genetické vyšetrenie nesmie byť zamrznutá nakoľko dochádza k výraznému zníženiu extrahovaného množstva DNA.

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 4 z 12

Podmienky transportu: Biologický materiál je možné odoslať do laboratória prepravnou spoločnosťou alebo poštou bez potreby chladenia v obálke z dostatočne pevného materiálu odolného voči nárazu a tlaku, avšak len v prípade doručenia do 48 maximálne 72 hodín. Vplyv teplotných podmienok skladovania na kvalitu izolovanej DNA z periférnej krvi bol experimentálne stanovený. V prípade transportu materiálu v rámci NÚDCH Bratislava je možné materiál s vyplnenou žiadankou doručiť priamo do laboratória (2. poschodie, blok C).

Kostná dreň


Odber: Kostná dreň sa odoberá do sterilnej skúmavky s antikoagulantom K₃EDTA. Túto skúmavku je potrebné ihneď po odbere opatrne premiešať otáčaním skúmavky.

Uchovávanie počas transportu: Odoberatý materiál môže byť uskladnený a transportovaný bez potreby chladenia. Vzorku je potrebné doručiť do laboratória ihneď ako je to možné (poštou, kuriérom, prepravnou spoločnosťou) maximálne do 24 hodín po odbere

Bukálny ster

Odber: Odber je nutné vykonať nalačno, najmenej pol hodinu pred odberom nič nejesť a nepiť. Na odber je potrebné použiť sterilnú odberovú súpravu obsahujúcu tyčinku s vatovým tampónom. Počas odberu sa vatovou tyčinkou stiera povrch vnútornej strany líc opakovanými pohybmi hore a dolu a súčasným točením tyčinky aspoň 10-krát tak aby bol celý povrch vatového tampónu pokrytý sterom. Po odbere je potrebné tyčinku s odoberatým materiálom poriadne vysušiť pri izbovej teplote minimálne jednu hodinu. Umiestnenie nedostatočne vysušenej vatovej tyčinky do odberovej skúmavky môže viesť k znehodnoteniu materiálu na molekulovo-genetické vyšetrenie.

Podmienky transportu: Odoberatý materiál je možné transportovať bez potreby chladenia.

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 5 z 12

2.2. Označenie vzorky a vyplnenie žiadanky na genetické vyšetrenie


Každý materiál musí byť jednoznačne označený menom a priezviskom pacienta a rokom jeho narodenia. V prípade odberu materiálu do viacerých skúmaviek musí byť každá skúmavka označená okrem uvedených údajov aj poradovým číslom.

Žiadanka o vyšetrenie musí obsahovať meno a priezvisko pacienta, rodné číslo (v prípade, že ide o pacienta bez rodného čísla alebo sa jedná o poistenca, ktorý má preukaz európskeho poistenca, resp. nemá poistenie v SR, je potrebné k žiadanke zaslať kópiu preukazu poistenca a uviesť dátum narodenia a pohlavie), označenie zdravotnej poisťovne pacienta, medzinárodný kód diagnózy, odtlačok pečiatky, kód a podpis odosielajúceho lekára, druh primárnej vzorky, požadované vyšetrenia a ďalšie potrebné údaje (klinické údaje, dátum a čas odberu, splnenie predodberových požiadaviek v relevantných prípadoch napr. v prípade vyšetrenia chimérizmu, musí byť uvedené, či je pacient pred transplantáciou, po alebo sa jedná o zdravého darcu). Pri potrebe delenia alebo separácie primárnej vzorky je potrebné danú požiadavku uviesť na žiadanke.

V prípade potreby je potrebné uviesť bydlisko, kontakt na pacienta. Na žiadanke musí byť podpísaný informovaný súhlas pacienta, resp. zákonného zástupcu o oboznámení sa so spôsobom a účelom genetického vyšetrenia. Informovaný súhlas k vyšetreniu získava od pacienta indikujúci lekár počas genetickej konzultácie.

Žiadanky na rutinné genetické vyšetrenia a genetické vyšetrenia zriedkavých chorôb sú uvedené na webovej stránke laboratória (<http://genetika.nudch.eu/>). Laboratórium neakceptuje ústne žiadosti o vyšetrenie. Žiadosť o vyšetrenie je akceptovaná len v písomnej forme žiadosti. V prípade ak indikujúci lekári žiada o opravu žiadanky v zmysle opravy vybraného vyšetrenia, doplnenia ďalšieho vyšetrenia alebo jeho vylúčenia z evidencie pričom nie je možné z jeho strany v danom momente zaslať novú žiadanku, je možné tieto úkony uskutočniť nasledovnými spôsobmi:

- a) opravy na žiadanke uskutoční indikujúci lekár osobne pričom na žiadanke vyznačí uskutočnené zmeny a potvrdí zmeny svojim podpisom a pečiatkou

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 6 z 12


- b) ak je žiadosť o opravy prijatá telefonicky a je možné jednoznačne identifikovať lekára podľa hlasu ako aj telefónneho čísla, prípadne klapky, môže dané opravy uskutočniť aj pracovník laboratória, ktorý žiadosť prijal pričom na žiadanke označí zmeny a napíše informácie týkajúce sa telefonického dohovoru v zmysle mena a priezviska lekára, dátumu a času prijatej žiadosti, mena a priezviska pracovníka vybavujúceho danú žiadosť.

2.3. Kritéria vyradenia vzoriek na analýzu

Prijatý biologický materiál na vyšetrenie môže byť z analýzy vyradený v prípadoch zvýšeného rizika ohrozenia správnosti a spoľahlivosti výsledkov. Informácia o vyradení vzorky z procesu analýzy a dôvod jej vylúčenia sa oznámi lekárovi telefonicky a v prípade vydania výsledkového listu formou komentáru na ňom. Dôvodom odmietnutia je:

- chýbajúce alebo nečitateľné údaje dôležité na identifikáciu vzorky uvedené na žiadanke alebo odbernej nádobe
- absencia priloženej žiadanky
- nesúhlas údajov na odberovej skúmavke a žiadanke
- viditeľné znehodnotenie materiálu v odberovej skúmavke nesprávnym odberom, transportom alebo uchovávaním
- kontaminácia žiadanky alebo vonkajšej strany odberovej skúmavky biologickým materiálom.
- nedodržanie časového limitu pre doručenie materiálu 72 hodín
- použitie nesprávnej odberovej nádoby
- nedostatočné množstvo vzorky
- nedostatočná koncentrácia vyšetrovacieho materiálu


V prípade nezahody v základných identifikačných údajoch na žiadanke a odberovej skúmavke pracovník laboratória ihneď kontaktuje žiadateľa o genetické vyšetrenie a žiada o uskutočnenie nápravy a opakovaný odber. V prípade neadekvátne vyplnenej žiadanky, pracovník laboratória vyzve žiadateľa o doplnenie potrebných údajov zaslaním novej žiadanky. Ak je materiál v odberovej skúmavke odoslaný bez žiadanky ku genetickému

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 7 z 12

vyšetreniu, pracovník laboratória na základe telefonického dohovoru s odosielajúcim lekárom, prípadne iným zodpovedným pracovníkom žiada o zaslanie žiadanky. Do času jej dodania je materiál uchovávaný v chladničke. V prípade prijatia žiadanky bez odberového materiálu, pracovník laboratória odmietne prijatie žiadanky a kontaktuje odosielajúceho lekára so žiadosťou o dodanie chýbajúceho materiálu. Ak je materiál dodaný v stave, ktorý neumožňuje štandardné spracovanie (porušený obal odberovej skúmavky, vyliatie fixačného roztoku, nedodržaný odporúčaný čas dodania materiálu, odberová skúmavka alebo nedostatočný objem biologického materiálu a pod.), pracovník laboratória kontaktuje odosielajúceho lekára so žiadosťou o zaslanie nového materiálu. V prípade že pracovník vykonávajúci odber spozoruje výskyt nejakej odchýlky pri odbere, ktoré môžu ovplyvniť kvalitu vyšetrovacieho materiálu (zrazená krv, stažený odber, podanie farmaka pre odber do žilového vstupu u hospitalizovaných pacientov atď.) uvedené informácie uvedie na žiadanke o genetické vyšetrenie. V prípade, že sa prijme narušená klinicky kritická alebo nenahraditeľná vzorka je podrobená izolácií vyšetrovacieho materiálu až po zvážení rizika pre bezpečnosť pacienta. Ak sa rozhodne, že bude daná vzorka predmetom vyšetrenia, na Výsledkovom liste sa musí uviesť povaha problému a zvýši sa opatrnosť pri interpretácii výsledkov, ktoré tým môžu byť ovplyvnené.

2.4. Žiadosť o dodatočné genetické vyšetrenie z archivovaného materiálu

Laboratórium poskytuje genetické vyšetrenia aj z archivovaných vzoriek pokiaľ spĺňajú ich požiadavky pre kvalitu a kvantitu. Každá izolovaná vzorka nukleovej kyseliny je evidovaná a archivovaná 10 rokov v súlade so štandardnými postupmi. V prípade žiadosti o uskutočnenie ďalších genetických vyšetrení z archivovanej vzorky je potrebné o danej skutočnosti vopred kontaktovať pracovníkov laboratória za účelom stanovenia jej vhodnosti na dané vyšetrenie. V prípade že množstvo a kvalita vyšetrovacieho materiálu je dostatočná, archivovaná vzorka bude predmetom vyšetrenia, indikujúci lekár zašle žiadanku o genetické vyšetrenie pričom ako vyšetrovací materiál uvedie „*archivovaná vzorka DNA*“. V opačnom prípade je vzorka vyradená z evidencie a je nutné k žiadanke zaslať aj nový odber biologického

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 8 z 12

materiálu.

2.5. Statimové vyšetrenia

Laboratórium prijíma aj požiadavky na statimové vyšetrenia. Potreba rýchleho dosiahnutia výsledku vyšetrenia musí byť na žiadanke označená indikujúcim lekárom ako CITO, STATIM alebo URGENT za účelom rýchleho spustenia analýzy s cieľom dodržania stanoveného TAT času.


2.6. Poradenské služby

Laboratórium poskytuje poradenstvo pri výbere a použití vyšetrení vrátane požadovaného typu vzorky, klinických indikácií, obmedzení vyšetrovacích postupov a frekvencie požadovania vyšetrení. Poskytovanie odborných posudkov o interpretácii výsledkov vyšetrení poskytujú odborní pracovníci laboratória, ktorí majú potrebnú kvalifikáciu, kompetenciu, primerané teoretické a praktické vedomosti a skúsenosti. Za poradenstvo týkajúce sa podpory efektívneho využívania laboratórných vyšetrení a vytvorenia výskumnej spolupráce zodpovedá vedúca laboratória. Poradenstvo k činnosti laboratória, vhodnosti odberového materiálu vzhľadom k požadovaným vyšetreniam, indikačným obmedzeniam, transportu a uchovávaniu vzoriek môže poskytnúť ostatný zdravotnícky personál. Telefónne kontakty na jednotlivých pracovníkov sú uvedené v tabuľke na strane 2.

3. Výsledky vyšetrenia

3.1. Popis výsledkového listu

Výsledok genetického vyšetrenia a formát výsledkového listu vychádza z medzinárodných odporúčaní. Výsledkový list obsahuje: identifikáciu laboratória, kontaktné údaje odosielajúceho lekára s adresou pracoviska, základné údaje o pacientovi (meno, priezvisko, rodné číslo, kód diagnózy), typ vyšetrovaného materiálu, dátum odberu a dodania materiálu a kód poisťovne, charakteristické znaky vyšetrovaného génu (názov, referenčná sekvencia,

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 9 z 12

vyšetrovaná oblasť) a typ použitej metódy.

Za popis výsledkov zodpovedá pracovník laboratória, ktorý je poverený vedúcim laboratória za realizáciu daného genetického vyšetrenia. Pred odoslaním výsledku genetického vyšetrenia je výsledkový list skontrolovaný a následne predložený na podpis a prípadnú interpretáciu odbornému garantovi laboratória. Na výsledkovom liste je uvedený dátum uvoľnenia výsledkového listu.

3.2. Telefonické hlásenie výsledku

O výsledku vyšetrenia sa môže informovať len príslušný indikujúci lekár. V prípade, že zamestnanec laboratória nevie jednoznačne overiť jeho totožnosť, výsledok oznámi až po spätnom zavolaní na známe číslo uvedeného poskytovateľa zdravotnej starostlivosti. Telefonické oznámenie výsledku pacientovi nie je možné. Ak pacient žiada o výsledok telefonicky, pracovník laboratória si overí dátum odberu a meno indikujúceho lekára. Výsledok vyšetrenia následne oznámi indikujúcemu lekárovi a požiada pacienta, aby sa na výsledok informoval u svojho lekára. Telefonické hlásenie výsledku genetického vyšetrenia môže zabezpečiť len pracovník laboratória zodpovedný za dané genetické vyšetrenie a po schválení vedúcim laboratória. Každá telefonická informácia o výsledkoch vyšetrení je v laboratóriu zaznamenaná.

3.3. Vydanie výsledkového listu neindikujúcemu lekárovi

Výsledok genetického vyšetrenia je možné zaslať neindikujúcemu lekárovi – špecialistovi, ktorý vyšetrovanému pacientovi poskytuje zdravotnú starostlivosť to na jeho písomnú žiadosť.

3.4 Vydávanie výsledku genetického vyšetrenia pacientom

Výsledok genetického vyšetrenia je možné vydať priamo do rúk pacienta, resp. zákonného zástupcu len vo výnimočných prípadoch a to pri splnení nasledovných požiadaviek:



**NÁRODNÝ ÚSTAV
DETSKÝCH CHORÔB**
Limbová 1, 833 40 Bratislava


Vydal:
**Laboratórium klinickej
a molekulovej genetiky
Detskej kliniky LFUK a NÚDCH**

Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 10 z 12

1. Na žiadanke je ošetrujúcim lekárom uvedená požiadavka o osobnom prebraní výsledku vyšetrenia pacientom, resp. zákonným zástupcom.
2. Pokiaľ na žiadanke nie je lekárom uvedená požiadavka, pracovník laboratória je povinný túto informáciu overiť telefonicky u odosielajúceho lekára.
3. Osoba preberajúca výsledok je povinná preukázať sa dokladom totožnosti (občiansky preukaz, pas, preukaz poistenca), pričom o preberaní výsledku genetického vyšetrenia pracovník laboratória uskutoční písomný záznam.

3.5 Interval trvania genetického vyšetrenia

Genetické vyšetrenia realizované prostredníctvom metód real-time PCR, PCR amplifikácie / fluorescenčnej PCR sú uskutočnené v rozsahu 3-10 pracovných dní. Vyšetrenia chimérizmu sú uskutočnené v rozsahu 3-5 pracovných dní, pričom v prípade žiadosti o urgentné vyšetrenie garantujeme výsledok do troch dní odo dňa prijatia o vyšetrenie. Interval genetických vyšetrení realizovaných sekvenovaním DNA podľa Sangera, ktoré sú implementované do praxe, sú zahrnuté do zoznamu vyšetrení pod flexibilným rozsahom, prípadne na žiadanke o genetické vyšetrenie, sú štandardne uskutočnené v závisí od veľkosti analyzovaného génu v rozsahu 3-14 pracovných dní. V prípade neakreditovaných vyšetrení realizovaných sekvenovaním DNA podľa Sangera, ktorých diagnostiku je potrebné zaviesť, je interval týchto vyšetrení stanovený v rozsahu 1-3 mesiacov od prijatia žiadosti o vyšetrenie. Genetické vyšetrenia zriedkavých ochorení diagnostikovaných metódou masívneho paralelného sekvenovania vyžadujúcich rozsiahlu bioinformatickú analýzu dát sú stanovené v dĺžke intervalu 4 až 6 mesiacov, pričom pri overovaní pozitívnych variantoch sa môže čas predĺžiť až o jeden mesiac. Laboratórium prijíma aj požiadavky na urgentné vyšetrenie metódou masívneho paralelného sekvenovania, ktoré musí byť na žiadanke jednoznačne uvedené. V týchto prípadoch je výsledok vyšetrenia odovzdaný indikujúcemu lekárovi do 1 až 2 mesiacov od prijatia žiadosti o genetické vyšetrenie schválené príslúchajúcou zdravotnou poisťovňou. Neakreditované genetické vyšetrenia realizované metódou masívneho paralelného sekvenovania na úrovni malých a stredných panelov génov, prípadne

 NÁRODNÝ ÚSTAV DETSKÝCH CHORÔB Limbová 1, 833 40 Bratislava		Vydal: Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH
Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 11 z 12

celoexómového sekvenovania sú uskutočnené v intervale 6 až 10 mesiacov odo dňa prijatia vyšetrovanej vzorky.

4. Ochrana osobných údajov pacienta

Laboratórium dodržiava pravidlá ochrany osobných údajov so všetkými všeobecne záväznými právnymi predpismi platnými v Slovenskej republike, najmä v súlade s Nariadením Európskeho Parlamentu a Rady (EÚ) 2016/679 z 27. apríla 2016 o ochrane fyzických osôb pri spracúvaní osobných údajov a o voľnom pohybe takýchto údajov, ktorým sa zrušuje smernica 95/46/ES (všeobecné nariadenie o ochrane údajov) (ďalej len GDPR“) a zákonom č. 18/2018 Z. z. o ochrane osobných údajov (ďalej len „Zákon o ochrane osobných údajov“).

5. Sťažnosti

Sťažnosti lekára, pacienta a ostatných účastníkov sú podnetom na zlepšenie práce laboratória a preto je každá uplatnená sťažnosť dôkladne prešetrená.

Sťažnosti je možné podať na:

- výsledky laboratórných vyšetrení
- správanie pracovníkov
- nedodržanie stanovených podmienok o vykonaní vyšetrení, najmä nedodržanie dohodnutej lehoty trvania výsledku a pod.

Sťažnosť sa môže podať vedúcej laboratória:

1. telefonicky na telefónnom čísle : +421 2 593 71 162
2. elektronicky na mail katarina.skalicka@nudch.eu
3. písomne listom na adresu laboratória
4. osobne vyplnením formulára **F4 Podanie sťažnosti**, ktorý je uvedený na webovej stránke laboratória alebo osobne v laboratóriu.



**NÁRODNÝ ÚSTAV
DETSKÝCH CHORÔB**
Limbová 1, 833 40 Bratislava

Vydal:
**Laboratórium klinickej
a molekulovej genetiky
Detskej kliniky LFUK a NÚDCH**

Označenie dokumentu	IP 14	Verzia/revízia: 5/0
Názov dokumentu	Laboratórna príručka	Strana 12 z 12

6. Kontrola kvality

Kontrola kvality analytického procesu je jedným najzákladnejších prvkov riadenia kvality v klinickom laboratóriu. Efektívne vykonávanie tejto činnosti má zabezpečiť spoľahlivé výstupy analýz a poskytuje údaje o stabilite používaných analytických metód. Laboratórium na monitorovanie výsledkov vyšetrení využíva internú kontrolu kvality a externé hodnotenie kvality. Interná kontrola kvality prebieha pri každom vyšetrovacom procese za účelom sledovania vplyvu náhodných chýb a posúdenie presnosti výsledku vyšetrenia. Účasť laboratória na externom hodnotení kvality prebieha v pravidelných intervaloch a v spolupráci s medzinárodne uznávanými organizátormi. Získané výsledky sú zobrazené na webovej stránke laboratória.