

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17	Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2	Strana 1 z 15

1. KONTAKTNÉ INFORMÁCIE O LABORATÓRIU

Informácie o vyšetreniach má laboratórium prístupné pre svojich klientov (používateľov laboratórnych služieb, t. j. pacientov, lekárov, samoplatcov) na svojej webovej stránke (web: www.ghc.sk, www.agelgen.sk, www.ancestree.sk a www.dnatest.sk), ako aj formou tohto interného dokumentu, ktorý je taktiež prístupný na webe spoločnosti.

Umiestnenie laboratória:

Laboratórium genomickej medicíny spoločnosti ~~GHC GENETICS SK~~ AGEL Gen, s.r.o. sídli na prízemí budovy Vedeckého parku UK, na adrese Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava, mestská časť Karlova Ves, tel. čísla: +421 948 627 273, +421 2 4524 1268, +421 2 4319 1912.

Pracovná doba laboratória:

Pondelok až štvrtok je pracovná doba pre externé stránky a používateľov laboratória od 9:00 do 15:30 hod., v piatok od 9:00 do 12:00 hod.

Umiestnenie ambulancie

Ambulancia lekárskej genetiky spoločnosti ~~GHC GENETICS SK~~ AGEL Gen, s.r.o. sídli na 3. poschodí (č. dverí 314) budovy PK Klokočina, na adrese Hviezdoslavova 1, 949 01 Nitra, tel. číslo: +421 949 009 763.

Pracovná doba ambulancie:

Ordinačné hodiny: Pon – Štv: 07:00-15:00, Piatok: Práca s dokumentáciou, konziliárne a konzultačná činnosť. Konzultácie prebiehajú vždy po predchádzajúcom telefonickom (v čase od 13:00 do 15:00 hod.), alebo elektronickom objednaní.

2. TYPY PONÚKANÝCH KLINICKÝCH SLUŽIEB

Laboratórium prijíma požiadavky na vyšetrenie v písomnej forme alebo elektronickej forme, pritom oba druhy uvedených požiadaviek sa považujú za prijateľné pre používateľa. Ak je to potrebné z hľadiska starostlivosti o pacienta, laboratórium komunikuje s používateľmi alebo ich zástupcami s cieľom objasniť žiadosť používateľa.

Laboratórium však neprijíma žiadosti o vyšetrenie ústnou formou.

Laboratórium genomickej medicíny spoločnosti ~~GHC GENETICS SK~~ AGEL Gen, s.r.o. (ďalej len laboratórium) má svoje služby založené na laboratórnych molekulárno-genetických technológiách a DNA analýzach, pričom vyšetrenia možno rozdeliť do nasledovných skupín:

1. **Medicínske DNA testy** – časť z nich patrí medzi akreditované vyšetrenia, vykonávané buď pre samoplatcov, alebo v odborne indikovaných prípadoch vykazované na zdravotné poisťovne. Testy sú zamerané zväčša na detekciu DNA variantov, resp. predispozícií na určitý typ ochorenia.

Zoznam, cenník a podrobný popis ponúkaných medicínskych testov sú uvedené na stránke www.ghcgenetics.sk www.agelgen.sk. Vyšetrenia pre samoplatcov ako aj pre poisťencov zdravotných poisťovní sú uvedené v príslušných žiadankách, ktoré sú rovnako dostupné na stránke www.ghcgenetics.sk www.agelgen.sk. Akreditované vyšetrenia sú uvedené v dokumente **Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom** v sekcii Akreditácia www.ghcgenetics.sk/akreditacia-ghc-genetics/.

2. **Forezné DNA testy** – patria medzi neakreditované vyšetrenia, ide predovšetkým o DNA testy otcovstva, ale aj iných typov príbuzenských vzťahov. Tieto DNA testy laboratórium ponúka aj s výsledkovou správou vo forme znaleckého posudku.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revízia 2.2 Strana 2 z 15

Zoznam, ceny a popis forenzných testov sú uvedené na stránke www.dnatest.sk, kde je možné ich aj priamo objednať.

3. **Genografické DNA testy** – patria medzi neakreditované vyšetrenia, analyzujú mitochondriálnu a Y chromozomálnu DNA za účelom určenia maternálnej a paternálnej haplotypovej skupiny a jej zaradenia v geografickom kontexte historickej migrácie ľudských populácií. Zoznam, ceny a popis genografických testov sú uvedené na stránke www.ancestry.sk.

3. TYPY SPRACOVÁVANÝCH VZORIEK

V laboratóriu sa spracovávajú nasledujúce typy primárnych vzoriek, resp. materiálov.

1. **Periférna krv (PK)** – odoberaná do skúmaviek s draselnou EDTA, min. objem 1 ml.
2. **Bunkový ster**, môže sa jednať o:
 - 2a. Bukálny ster (BS) – odoberaný na vatový tampón, resp. špeciálnou odberovou tyčinkou bližšie informácie viď. odber materiálu.
 - 2b. Gingiválny ster (GS) – odoberaný na papierové čapíky, hrúbka čapíkov min. ISO 25 až ISO 40, počet čapíkov 5-10 ks, bližšie informácie viď. odber materiálu.
- Plodová voda (PV)** – natívna alebo kultivovaná, min. objem 2 ml v bežných skúmavkách alebo odberovkách bez pridaného média – typ materiálu nie je súčasťou akreditovaného princípu izolácie DNA.
3. **Iný materiál (IM)** – natívne tkanivo, fixované tkanivo, bunková línia, kapilárna krv (z prsta) príp. neštandardný forenzný materiál, napr. krvné škrvy, sperma, žuvačka, nosový hlien, cigaretové ohorky, vlasy s jasne viditeľnými vlasovými koreňkami („cibuľkami“), nechty, resp. iný biologický materiál. Typ materiálu nie je súčasťou akreditovaného princípu izolácie DNA.

4. POKYNY NA PRÍPRAVU PACIENTA, ODBER, TRANSPORT A MANIPULÁCIA S PRIMÁRNymi VZORKAMI

Podstatné pre vykonanie vyšetrení je správne zaznamenanie osobných údajov pacienta podľa vyplnenej žiadanky a zaslanej odberovej skúmavky biologického materiálu (viď kapitola 5. Údaje na žiadanke medicínskych vyšetrení). Na odberovej skúmavke by malo byť na účely jednoznačnej identifikácie vypísané meno a priezvisko pacienta, rok narodenia a dátum odberu vzorky.

Uvedené neplatí pre skupinu forenzných a genografických DNA testov, kde sú testované vzorky anonymné, resp. v prípade genografických testov objednávateľ uvádza len meno, ktoré si želá uviesť na výslednom certifikáte (nemusí ísť o meno testovanej osoby).

Všetky **pred-odberové požiadavky** sú uvedené nižšie.

V prípade medicínskych DNA testov súvisiacich s onkologickými ochoreniami je dôležité poznať informáciu o termíne poslednej podanej chemoterapie, nakoľko táto liečba výrazne znižuje kvalitu a kvantitu izolovanej DNA.

Odbery vzoriek nie je potrebné uskutočňovať nalačno.

Podmienky transportu vzoriek sú len orientačné a nie je potrebné ich špeciálne monitorovať.

Kontrola vhodnosti materiálu sa uskutočňuje po izolácii DNA meraním jej koncentrácie. V prípade nedostatočného výťažku je používateľ informovaný a je dohodnutý nový alebo alternatívny odber materiálu.

Preprava vzoriek:

Vzorky sú do laboratória štandardne transportované týmito spôsobmi:

1. **Doporučená pošta** (označené P, pri evidencii žiadanky v pravom hornom rohu žiadanky, v časti transport vzorky v kolónke príjem materiálu pri iniciálach mena zodpovedného pracovníka za príjem vzorky) – prebieha v uzavretých ochranných bublinkových obálkach, pričom poštu denne preberajú zamestnanci správy budovy UVP UK, ktorí následne telefonicky vyzvú zamestnancov laboratória na prevzatie zásielky alebo poštu preberajú priamo zamestnanci laboratória.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Názov dokumentu Laboratórna príručka
Verzia.Revízia 2.2	Strana 3 z 15

2. *Poštový kuriér* (pri evidencii žiadanky - v časti transport vzorky označené K, pri evidencii žiadanky v pravom hornom rohu žiadanky, v kolónke príjem materiálu pri iniciálach mena zodpovedného pracovníka za príjem vzorky) – vzorky sú transportované v uzavretých ochranných bublinkových obálkach, pričom poštový kuriér dodá zásielku priamo do rúk zamestnancov laboratória.

3. *Zvoz sanitkou* z príslušnej nemocnice, ambulancie alebo iného zdravotníckeho zariadenia (pri evidencii žiadanky - v časti transport vzorky označené S, pri evidencii žiadanky v pravom hornom rohu žiadanky, v kolónke príjem materiálu pri iniciálach mena zodpovedného pracovníka za príjem vzorky).

4. *Osobný zvoz* zamestnancom (pri evidencii žiadanky - v časti transport vzorky) – v individuálnych prípadoch môže byť vzorka do laboratória dodaná zvozom zamestnanca laboratória služobným vozidlom, pričom vzorky sú transportované v uzavretých ochranných bublinkových obálkach.

V prípade narušenia celistvosti vzorky pri transporte, vzhľadom na to, že sa apriori nejedná o infekčný biologický materiál, je dodržanie všeobecných zásad BOZP postačujúce. Následne je potrebné takúto vzorku zabezpečiť ďalším obalom (napr. plastové vrecúško) a označiť ju, aby bol problém správne zaevidovaný na prijme v laboratóriu. V prípade úplného znehodnotenia vzorky počas transportu je prepravca povinný informovať laboratórium aj používateľa.

Ovplyvňujúce faktory, ktoré znehodnocujú analýzy a ovplyvňujú úspešnosť analýzy DNA testov sú: vystavenie vzoriek denaturačnému činidlu, opakované zmrazenie a rozmrazenie vzoriek, kontaminácia vzoriek plesňami t. j. nedostatočne usušené vzorky po odbere (bukálne a gingiválne stery), agresívna imunopresívna alebo onkologická liečba, nadmerné používanie ústnych dezinfekčných prípravkov v prípade bukálnych sterov.

ODBEROVÉ A TRANSPORTNÉ PODMIENKY					
Typ vzorky	Skratka	Objem, typ média	Teplota sklad.	Podmienky transport	Dodanie vzorky od odberu
Periférna krv v EDTA	PK	1 skúmavka, min 1 ml v EDTA	4-8°C	do 96 h, bežné teploty, nad 96 h, 4-8°C	do 15 dní ¹
Bukálny ster	BS	Sušiť voľne na vzduchu cca 1 hod.	Bez nároku	Bežné teploty	do 15 dní
Plodová voda	PV	2-20 ml, bez média	Nemraziť	Bežné teploty do 24 h 48-72 hod. pri 4-8°C	do 23 dní
Gingiválny ster, parodont	GS	Špec. odberový set, odber z parodontálneho vaku, sušiť v skúmavke cca 1 hod.	Bez nároku	Bežné teploty	do 15 dní
Iný materiál 1	IM1	krvné škvrny – v papierovej alebo plastovej obálke; ejakulát, výter z úst, zubná kefka, nosový hlien, cigaretové ohorky, vlasy, nechty, žuvačka - v plastovom vrecúšku	Izbová teplota, resp. žuvačka pri 6-8°C	Bežné teploty	do 15 dní
Iný materiál 2	IM2	natívne tkanivo v príslušnom médiu, príp. bunková línia v skúmavke, fixované tkanivo v parafínových bločkoch	4-8°C max. 12 h	Bežné teploty max. 48 h	do 2 dní

¹ Podľa odborných publikácií podmienky transportu v prípade periférnej krvi výrazne neovplyvňujú kvalitu a kvantitu izolovanej DNA. Parametre získanej DNA sú tak dostatočné pre molekulárno genetické analýzy:

R.J. Nederhand et al. (2003): Logistics and quality control for DNA sampling in large multicenter studies, Journal of Thrombosis and Haemostasis, Volume 1, Issue 5, Pages 987-991.

M. Shabihkhani et al. (2014): The procurement, storage, and quality assurance of frozen blood and tissue biospecimens in pathology, biorepository, and biobank settings, Clinical Biochemistry, Volume 47, Issues 4-5.

Huang LH et al. (2017): The effects of storage temperature and duration of blood samples on DNA and RNA qualities. PLoS One. 2017 Sep 19;12(9)

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 5 z 15

dlhodobej zásielke (napr. cez víkend alebo sviatok), preto v prípade potreby môžete uchovávať krátkodobo vzorky v chladničke.

4.3. Odber materiálu – Plodová voda

Odber plodovej vody na špecifické vyšetrenie DNA sa uskutočňuje počas procesu amniocentézy, ktorý je vykonávaný školeným lekárom špecialistom.

Celkovo 2-20 ml natívnej alebo kultivovanej plodovej vody do transportnej skúmavky bez pridaného média, po odbere možno krátkodobo (12 hod.) skladovať pri 4-8°C, príp. pri izbovej teplote – max. 2 hod.

Štandardne odporúčame vzorky nemraziť, v prípade zmrazenia je nutné transportovať zmrazené, opakované zmrazovanie degraduje DNA.

Transport materiálu: krátkodobý do 24 hod. pri bežnej teplote, dlhodobý do 48-72 hod. pri 4-8°C.

4.4. Odber materiálu – iný materiál

V prípade iného materiálu sa môže jednať o natívne tkanivo, fixované tkanivo, bunkovú líniu, kapilárna krv (z prsta) príp. neštandardný forenzný materiál (napr. nechty, vlasy, zubné kefky, žuvačky, škrvny tel. tekutín na tkaninách a pod.).

4.4.1. Všeobecné zásady pri odbere neštandardných vzoriek:

Z podstaty neštandardného materiálu vyplýva, že preň neexistuje bežne dostupná špeciálne určená odberová súprava. Pre samotný odber je vhodné použiť akýkoľvek vhodný predmet resp. nástroj, ktorý je možné predtým dostatočne vyčistiť, kvôli zníženiu rizika kontaminácie (napr. pinzeta, prípadne použiť sterilné rukavice). Ako obal môže poslúžiť čistý a suchý mikroténový alebo papierový vrecko, poštová obálka a pod.

1. Všetko (okrem žuvačky) treba dôkladne vysušiť.
2. Nedotýkať sa tej časti materiálu, z ktorej sa bude získavať DNA.
3. Vzorku označiť – na obal, v ktorom sa materiál zasiela, napísať číslo prípadu a status (označ. muž, dieťa, matka a pod.).
4. Neštandardné vzorky spracúvame len pre testy otcovstva a iných príbuzenských vzťahov.
5. Pri analýze neštandardnej vzorky sa celkový čas k zasielaniu výsledkovej správy môže predĺžiť až o 10 pracovných dní.

4.4.2. Postup odberu natívneho/fixovaného tkaniva:

Odber natívneho/fixovaného tkaniva na špecifické vyšetrenie DNA uskutočňuje kvalifikovaný zdravotnícky pracovník do špecializovanej odberovej súpravy vhodnej pre daný typ materiálu a podľa zaužívaných postupov na danom pracovisku. Po odbere možno krátkodobo (12 hod.) skladovať pri 4-8°C, príp. pri izbovej teplote – max. 2 dni. Štandardne vzorky odporúčame nemraziť, v prípade zmrazenia je nutné transportovať zmrazené, opakované zmrazovanie degraduje DNA.

Transport materiálu: pri bežnej teplote, max. 2 dni.

4.5. Likvidácia biologického odpadu a materiálov použitých pri odbere vzorky

Všeobecne odporúčame používateľom v prípade potreby likvidáciu biologického odpadu a materiálov použitých v procese odberu vzorky špecializovanou firmou, ktorá má osvedčenie a certifikát na uvedené procesy, a to vzájomne dohodnutým spôsobom s ohľadom na režim daného pracoviska (do špeciálnych nádob na biologický odpad, ktoré sa po naplnení uzavrujú a sú odvážané uvedenou firmou). Uvedené platí predovšetkým pre spolupracujúce zdravotnícke zariadenia, ambulancie, laboratória a pod.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 6 z 15

4.6. Oznámenie zmien od štandardných postupov

V prípade, že používateľ uskutoční z objektívnych príčin zmenu, alebo odchýlku štandardného postupu napr. na odber vzoriek, na odberovú súpravu a pod., je potrebné uviesť takúto zmenu do žiadanky alebo pred odberom a zaslaním vzorky požiadať o takúto úpravu prostredníctvom emailu. Pracovník, ktorý prijme takúto požiadavku informuje vedúceho laboratória, ktorý rozhodne o ďalšom postupe.

5. ÚDAJE NA ŽIADANKE MEDICÍNSKÝCH VYŠETRENÍ

Vykonanie požadovaných vyšetrení je možné, len ak sú správne informácie o identite používateľov na vyplnenej žiadanke a ak je správne spárovaná žiadanka so zaslanou biologickou vzorkou. Žiadanka a vzorka na vyšetrenie preto musia prísť do laboratória riadne označené. Žiadanka na vyšetrenie musí byť vyplnená tak, aby bolo možné jednoznačne identifikovať údaje používateľa (pacienta, žiadajúceho lekára) a vysledovať príslušnú biologickú vzorku a typ žiadaného vyšetrenia na základe požiadaviek.

5.1. Žiadanka na vyšetrenia indikované na zdravotné poisťovne obsahuje nasledovné údaje:

- meno a priezvisko pacienta
- rodné číslo pacienta
- zdravotnú poisťovňu pacienta
- suspektnú diagnózu pacienta
- informácia o type odobraného materiálu a dátum odberu materiálu
- informácie o indikujúcom lekárovi – meno, priezvisko, kód ambulancie, kód pracoviska
- presná indikácia DNA analýzy, definícia z vybraných typov vyšetrení, príp. individuálne dodefinovanie vyšetrených génov, DNA variantov atď.
- prípadne doplnenie rodokmeňa, resp. klinických informácií o osobnej a rodinnej anamnéze pacienta
- prípadne ďalšie poznámky potrebné ku komplexnej interpretácii výsledkov vyšetrenia
- podpísaný informovaný súhlas.

Presný čas odberu vzoriek ako aj príjmu vzoriek do laboratória nie je z pohľadu kvality poskytovaných služieb dôležitou veličinou, postačuje dátum odberu/príjmu.

5.2. Žiadanka na samoplatcovské vyšetrenia obsahuje nasledovné údaje:

- meno a priezvisko pacienta
- rodné číslo pacienta
- informácia o type odobraného materiálu a dátum odberu materiálu
- používateľom podpísané poučenie o cene za zdravotný výkon, ktoré je súčasťou žiadanky
- v prípade požiadavky na vyšetrenie od lekára – meno a priezvisko lekára, kód ambulancie, kód pracoviska
- presná definícia DNA vyšetrenia z vybraných typov vyšetrení, príp. individuálne dodefinovanie vyšetrených génov, DNA variantov atď.
- v prípade potreby ďalšie poznámky potrebné ku komplexnej interpretácii výsledkov vyšetrenia
- podpísaný dobrovoľný informovaný súhlas je podľa zákona povinný archivovať žiadajúci lekár, v prípade vyšetrenia bez sprostredkovania lekárom, je nutné zaslanie informovaného súhlasu klienta do laboratória.

Presný čas odberu vzoriek ako aj príjmu vzoriek do laboratória nie je z pohľadu kvality poskytovaných služieb dôležitou veličinou, postačuje dátum odberu/príjmu.

V prípade objednania testu on-line je používateľovi zaslaná odberová súprava (odberová skúmavka, žiadanka, informovaný súhlas) poštou a v testovaní DNA sa pokračuje až po dodaní vzorky

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revízia 2.2 Strana 7 z 15

a príslušných formulárov do laboratória, resp. v prípade samoplatcovských testov, až po zaplatení poplatku za vyšetrenie.

5.3. Informovaný súhlas

Dobrovoľne podpísaný informovaný súhlas (IS) pacienta je súčasťou dokumentácie pacienta. Správne vyplnený IS by mal obsahovať identifikáciu pacienta, indikujúceho lekára, definíciu typu vzorky, účel vyšetrenia, v prípade potreby pacienta definovanie starostlivosti o vzorku po vyšetrení, dátum a miesto podpisu a podpis zúčastnených strán.

V prípade samoplatcovského vyšetrenia, ktoré nie je sprostredkované cez príslušného lekára je zaslanie IS používateľa k vykonaniu vyšetrenia nevyhnutné. Kontrolu prítomnosti vyplneného informovaného súhlasu zabezpečuje zamestnanec vykonávajúci príjem materiálu.

6. PROCESY PRED VYŠETRENÍM

Procesy pred vyšetrením je potrebné uskutočniť pred samotným vyšetrením biologickej vzorky, tak aby bola zabezpečená kvalita a rozsah vykonaných vyšetrení a ich výsledkov.

Vzorky biologického materiálu určené na analýzu majú zabezpečenú maximálnu stabilitu obsahu (koncentrácie) analytu vo vzorke a minimalizované ovplyvnenie nežiadúcimi vplyvmi.

Vzorky sú správnou manipuláciou zabezpečené proti vzájomnej kontaminácii, znehodnoteniu, strate, poškodeniu počas činností pred vyšetrením a manipulácie, resp. príprave a skladovaní.

Pri manipulácii so vzorkami sa postupuje v súlade s príslušnými ŠPP a ID, pričom sú definované aj časové limity na dodatočné vyžiadanie vyšetrenia u v minulosti prijatých vzoriek u špecifických vyšetrení. Pracovníci prichádzajúci do kontaktu s biologickými vzorkami sú poučení o manipulácii so vzorkami.

6.1. Príjem vzorky

Zamestnanec, ktorý vzorku biologického materiálu prijíma do evidencie skontroluje obsah zásielky a jej úplnosť, t. j. prítomnosť biologického materiálu, vyplnenej žiadanky, informovaného súhlasu, prípadne iných odborných podkladov. Následne uskutoční kontrolu zhody údajov na vzorke a žiadanke. Po kontrole zamestnanec na žiadanke označí v kolónke príjem materiálu dátum a čas príjmu, spôsob doručenia transportu vzorky (P,K,S,O) a iniciály svojho mena, čím potvrdzuje prevzatie a skontrolovanie zásielky.

Niektoré zaslané vzorky, resp. žiadanky môžu byť označené skratkou CITO, ktorou používatelia označujú vzorky určené na prednostné vyšetrenie. Zamestnanec na prijme značku CITO zaeviduje do evidenčného systému LIS (OpenLims, Stapro). Podľa prítomnosti tejto skratky následne pri zostavovaní vyšetrovacieho protokolu laboratórny diagnostik vie, že uvedená vzorka je určená na prednostnú analýzu a nečaká v štandardnom poradí.

Používatelia zväčša týmto spôsobom označujú vzorky, ktoré požadujú uprednostniť z medicínskych dôvodov (napr. rizikové tehotenstvo, personalizovaná liečba), iné dôvody uprednostňovania vyšetrenia nie sú v laboratóriu akceptované.

V prípade kvapalných vzoriek (telesných tekutín) prebieha kontrola požadovaného minimálneho objemu materiálu na prijme zodpovednou osobou vizuálnou kontrolou, a to podľa typu odberovej súpravy a jej deklarovaného objemu.

Následne prijatú vzorku zodpovedný pracovník umiestni do stojana v chladničke CHM1 v miestnosti č. 122, kde vzorka čaká na ďalšie spracovanie.

Prijatú žiadanku zamestnanec uloží na stôl na mieste príjmu (recepčia) a pokračuje v procese evidencie ostatných vzoriek.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 8 z 15

V prípade identifikácie nezhody pri príjme materiálu t. j. napríklad nesprávnych identifikačných údajov, zjavnej nestability vzorky, nevhodnej odberovej nádoby, nedostatočného množstva vzorky zamestnanec zodpovedný za príjem materiálu, príp. zamestnanec, ktorý nezhodu identifikoval, telefonicky alebo emailom kontaktuje príslušného používateľa a nezhodu bezprostredne rieši. Uvedená nezhoda sa taktiež zaznamenáva v rámci záznamov Nezhody v programe Isohelp. Ak sa prijme narušená, avšak klinicky kritická alebo nenahraditeľná vzorka, zodpovedný pracovník informuje vedúceho laboratória, ktorý rozhodne o jej vyšetrení alebo ďalšom postupe. Informácia o prijatí takejto vzorky sa uvedie v poznámke v programe LIS, ako aj na príslušnej žiadanke. Všetky procesy príjmu vzoriek prebiehajú pravidelne na dennej báze, resp. podľa počtu prijatých vzoriek. Procesy prijatia vzoriek majú prioritu pred akoukoľvek ďalšou analýzou, pretože so vzorkou nesmie byť v laboratóriu manipulované pred správnym zaevidovaním.

6.2. Evidencia vzorky

Evidenciu vzoriek a žiadaniek zabezpečuje zamestnanec zodpovedný za príjem materiálu, resp. jeho zástupca. Príslušný pracovník zadá všetky potrebné informácie o používateľovi a vzorke z prijatej žiadanky do systému LIS. Vzorka je automaticky priradené jedinečné poradové číslo DNA a žiadanky v tvare RRČČČČ so začiatkovým indexom „L“ (medicínske/lekárske testy všeobecne) alebo „D“ (dentálne DNA testy, napr. PerioGEN, PerioBAC, CarioBAC), kde RR predstavuje koncové dvojčísle príslušného roku a ČČČČ poradové číslo vzorky v príslušnom roku. Pričom k jednej DNA vzorke môže byť priradených viacero čísel žiadaniek (viacero nezávislých vyšetrení, dodatočné vyšetrenia a pod.) Fyzická archivácia žiadaniek prebieha po príjme materiálu v príslušnej skrini v miestnosti č. 122, príp. v skrini v miestnosti č. 129 a 133, pričom žiadanky sú zoradené podľa prideleného poradového čísla v príslušnom roku, ktoré zamestnanec pri evidencii žiadanky/vzorky uvedenie v pravom hornom rohu žiadanky vo formáte LČČČČ/RR, kde L je skratka pre medicínske/lekárske testy, Č je poradové číslo vzorky a R je posledné dvojčísle kalendárneho roku, v ktorom bola vzorka prijatá. Obdobne sú označované vzorky pre dentálne DNA testy PerioGEN, PerioBAC, CarioBAC s počiatkovým indexom/skratkou D.

V prípade evidencie vzoriek, ktoré sú súčasťou existujúceho rodokmeňa viacerých rodinných príslušníkov sú žiadanky archivované na rovnakom mieste v zakladačoch označených jedinečným poradovým číslom rodokmeňa. Uvedené číslo rodokmeňa je taktiež súčasťou zápisu do LISu. Zamestnanec zodpovedný za príjem materiálu zabezpečí po evidencii skenovanie prijatých žiadaniek na príslušnej sieťovej tlačiarňi, pričom tieto skeny sú automaticky ukladané na serverové úložisko (O:\Skeny), kde ich pracovník premenuje podľa prideleného poradového čísla vzorky a priezviska pacienta.

6.3. Kritériá laboratória pre príjem, resp. odmietnutie vzorky

V prípade, že nebude možné jednoznačne identifikovať osobné údaje používateľa žiadaného medicínskeho vyšetrenia, resp. údaje na žiadanke a odberovej skúmavke, alebo bude dodaná vzorka poškodená, resp. z dôvodu prekročeného času od odberu vzorky môže byť zvýšené riziko degradácie vzorky a zníženej kvality alebo kvantity DNA, alebo bude vzorka dodaná v nezodpovedajúcej transportnej/odberovej nádobe, si laboratórium vyhradzuje právo takúto vzorku odmietnuť prijať.

V prípade nedostatočne vyplnených údajov na žiadanke alebo odberovej skúmavke, alebo ich absencie zodpovedný zamestnanec kontaktuje používateľa a dorieši uvedené nezrovnalosti. Ak nie je možné tieto chýbajúce dáta doplniť, laboratórium vzorku odmietne spracovať, čo oznámi používateľovi príslušný zodpovedný pracovník.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 9 z 15

V prípade neštandardného materiálu sa za nevhodný materiál pre analýzu DNA (nedostatočná kvalita a/alebo kvantita DNA, prítomnosť látok znemožňujúcich analýzu, vysoké riziko kontaminácie DNA inej osoby) napríklad považujú: vlasy bez jasne viditeľných korieňov (napr. odstrihnuté), menej ako dva týždne používaná zubná kefka, použité predmety ako pohár, príbor, slamka, cumlík a pod., súčasti odevu bez viditeľných biologických škvŕn a i.

6.4. Dodatočné vyžiadanie DNA testu

V prípade dožiadania nového vyšetrenia v rámci medicínskych vyšetrení, z v minulosti izolovanej vzorky DNA laboratórium akceptuje žiadosti nanajvýš do 10 rokov od pôvodnej archivovanej izolácie DNA. V prípade prekročenia tohto limitu laboratórium požaduje nový odber materiálu.

Uvedené lehoty sa nevzťahujú na vyšetrenia zamerané na detekciu patogénov rovnako ani na paternitné, forenzné a genografické vzorky, kde laboratórium nearchivuje vzorky DNA.

6.5. Skladovanie vzorky pred primárnym spracovaním

Pred samotným spracovaním prijatej vzorky biologického materiálu, t. j. pred procesom izolácie DNA môže byť následne vzorka skladovaná v chladničke CHM1, v stojane prijatých vzoriek. Metodika izolácie DNA je detailne popísaná v ŠPP-1.

V prípade nadbytočného objemu zaslanej vzorky je táto primárna vzorka pre prípad opakovania izolácie uskladnená v mrazničke M1, M4 s cieľom dosiahnuť maximálnu stabilitu vzorky a minimalizovať nežiaduce ovplyvnenie vzorky. Skladovanie takýchto vzoriek prebieha do zaplnenia priestorových kapacít mrazničky, následne sa najstaršie vzorky v príslušných odberových skúmavkách likvidujú postupom na likvidáciu biologického odpadu, ktorý zabezpečuje externá firma, s osvedčením a certifikátom na uvedené procesy.

6.6. Skladovanie vzorky po primárnom spracovaní

Po izolácii sú vzorky v 1,5 ml eppendorfových skúmavkách popísané poradovým(i) číslom(ami) žiadanky(iek) na boku skúmavky ako aj na jej vrchnáku a v prípade možnosti tiež menom pacienta a koncentráciou izolovanej DNA. Následne sú označené izolované DNA umiestnené v kombinovanej chladničke CHM1 v plastovej krabici označenej „Vzorky na vyšetrenie“. Potom sú vzorky laboratórnymi pracovníkmi podľa požadovaného typu vyšetrenia selektované a počas spracovania vzoriek umiestnené v chladničke CHM1, v krabiciach/stojanoch označených menom laboratórneho pracovníka číslom vyšetreného PL.

V prípade potreby sú zo vzoriek DNA vytvorené riedenia DNA na koncentráciu požadovanú pre príslušné vyšetrenie. Vzorky sú na vrchnáku označené príslušným poradovým číslom žiadanky a sú uskladnené v rovnakých krabiciach ako je popísané vyššie. Konkrétny postup prípravy riedení DNA je popísaný v príslušnom ŠPP. Po ukončení vyšetrenia sú riedenia DNA likvidované.

6.7. Vytvorenie pracovného listu

Zodpovedný laboratórny diagnostik si pred samotným vyšetrením zostavuje podľa typu vyšetrenia protokol, resp. pracovný list (označený ako PL), na serverovom v cloudovej dokumentovej platforme Microsoft SharePoint (SharePoint Online) úložisku (Y:PROTOKOLY) v príslušnom roku a podľa poradia priečinky pre budúce pracovné listy/protokoly, v tvare PL ČČ-RR, kde ČČ je poradové číslo protokolu a RR je koncové dvojčíslo kalendárneho, v ktorom bol PL zostavený.

Príslušný laboratórny diagnostik si pri tvorbe konkrétneho PL vyberie priečinku s číslom PL, ktoré nasleduje v poradí a za názov PL ČČ-RR doplní skratku metódy/vyšetrenia, ktoré ide vykonávať, napr. PL ČČ-RR_VYŠ. Následne si v tomto priečinku vytvorí príslušný pracovný list, doplní vyšetrené vzorky atď. Konkrétny postup tvorby PL je popísaný v jednotlivých ŠPP.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 10 z 15

Zadanie skratky vyšetrenia za číslo PL je signálom pre ostatných laboratórných diagnostikov, že uvedené číslo PL je už obsadené a tak si vyberajú nasledujúce najbližšie poradové číslo.

6.8. Klinické rozhodovacie limity

Výsledky realizovaných laboratórných vyšetrení podľa ŠPP majú rôzne klinické rozhodovacie limity pre ich biologickú interpretáciu výsledkov analýz do výsledkovej správy. Tam, kde to princíp použitej metódy umožňuje sú klinické rozhodovacie limity laboratóriom definované a pravidelne preskúmané na základe odporúčaní výrobcov použitých analytických súprav, odborných publikácií alebo skúseností pracovníkov laboratória so zohľadnením rizika pre pacientov ako aj populáciu pacientov, ktorú laboratórium obsluhuje. Jednotlivé klinické rozhodovacie limity sú uvedené v ŠPP ako aj vo výsledkových správach, kde sú dostupné pre používateľov. Na niektoré z laboratórných analýz v rámci ŠPP sa klinické rozhodovacie limity nevzťahujú alebo ich nie je možné presne stanoviť nakoľko sa jedná o detekciu prítomnosti alebo neprítomnosti príslušnej vlastnosti, pričom výstup nie je možné presne kvantifikovať, v tomto prípade je klinický rozhodovací interval samotnou vlastnosťou, ktorá sa vyšetrením identifikuje, napr. DNA sekvenovanie Sangerovou metódou – detekcia vybranej mutácie a pod. Táto skutočnosť je rovnako uvedená v príslušnom ŠPP ako aj vo výsledkovej správe.

7. PROCESY PO VYŠETRENÍ

Procesy po vyšetrení je potrebné uskutočniť po vyšetrení biologickej vzorky tak, aby bola zabezpečená kvalita a celkový rozsah vykonaných výsledkov vyšetrení.

7.1. Skladovanie vzorky po vyšetrení – archivácia vzorky

Po ukončení vyšetrenia laboratórny diagnostik odovzdá laborantovi na odoslanie vytlačenej výsledkovej správy a na archiváciu príslušný protokol vyšetrenia. Vyšetrené vzorky DNA sa archivujú do mrazničky M1, M4, v ktorej sú dlhodobo skladované pri teplote od -15°C, resp. v hlboko-mraziacom boxe/mrazničke M5 pri -45°C, a to podľa nariadenia vlády č. 320/2010 Z. z., Príloha č.3, bod 8 - minimálne 10 rokov. Vzorky sú v krabici zoradené podľa poradového čísla a roku, v ktorom boli spracované. Zvonku sa na krabiciach viditeľne uvádza rozsah (od-do) poradových čísiel uložených vzoriek a príslušný rok.

V prípade výslovného želania používateľa, ktoré musí byť vyjadrené v príslušnom Informovanom súhlase (IS), je vzorka po vyšetrení, resp. archivácii likvidovaná ako ostatný biologický materiál.

Likvidácia biologického odpadu sa uskutočňuje subdodávateľsky externou firmou, ktorá má osvedčenie a certifikát na uvedené procesy. Zber odpadu firmou prebieha na základe vyzvania zo strany laboratória, po naplnení kapacity špeciálnych nádob na to určených. Biologický odpad sa v laboratóriu do špeciálnych nádob na biologický odpad, ktoré sa po naplnení uzavrujú a sú odvázané uvedenou firmou.

7.2. Výsledkové správy

7.2.1. Tvorba výsledkových správ

Po ukončení vyšetrenia a vyhodnotenia výstupov z jednotlivých analýz nasleduje tvorba výsledkových správ, za ktorú je zodpovedný príslušný VŠ vzdelaný pracovník, laboratórny diagnostik.

Pri generovaní výsledkových správ vyšetrenia má zodpovedný pracovník k dispozícii rôzne podklady: pracovný list, resp. protokol (PL), v ktorom bola príslušná vzorka analyzovaná, prílohy PL, t. j. podklady z analyzátorov, informácie o vzorke a žiadanke z LISu, ako aj samotnú žiadanku, príp. využije scan žiadanky na vyšetrenie, najmä pre prípad použitia anamnestických detailov pacienta.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 11 z 15

7.2.2. Obsah výsledkových správ

Výsledkové správy obsahujú všetky relevantné informácie potrebné k identifikácii údajov používateľa t. j. údaje vzorky pacienta, žiadajúceho lekára, vyšetrujúceho laboratória, typu vyšetrenia, použitého metodického postupu, výsledku vyšetrenia, interpretácii a záveru výsledku. Vzor výsledkovej správy vyšetrenia indikovaného na zdravotné poisťovne s použitou akreditačnou značkou je súčasťou Formuláru Výsledková správa. Jednotlivé časti textu výsledkovej správy najmä v sekcii „VÝSLEDOK VYŠETRENIA“ sa v závislosti od použitej technológie môžu meniť.

V prípade samoplatcovského vyšetrenia nie je potrebné definovať zdravotnú poisťovňu ani suspektnú diagnózu používateľa.

Výsledkové správy forenzných testov okrem samotného vyhodnotenia testu príbuznosti a údajov objednávateľa neobsahujú žiadne osobné údaje pôvodcov analyzovaných vzoriek. Podobne výsledkové správy genografických testov okrem výsledkov vyšetrenia a vyhodnotenia nálezu obsahujú len meno, ktoré si objednávateľ prial uviesť na výslednom certifikáte, ktorý je súčasťou výsledkovej správy.

7.2.3. Kontrola výsledkových správ

Laboratórny diagnostik, ktorý vypracuje výsledkovú správu je po jej finalizácii, vytlačení a podpísaní zodpovedný za jej predloženie na kontrolu.

Kontrolu vykonáva vedúci laboratória, resp. laboratórny diagnostik špecialista, oprávnený vykonávať interpretácie, a to kontrolu formálnu, aj odbornú.

Následne po podpísaní výsledkovej správy kontrolujúcou osobou je táto odovzdaná laborantom na odpis, resp. zaznamenanie dátumu odoslania. Laborant skontroluje formálne náležitosti výsledkovej správy ako je meno, rodné číslo, diagnóza, označenie DNA a PL, v ktorom bola vzorka spracovaná. Následne je výsledková správa postúpená na odosielanie žiadajúcemu používateľovi.

7.2.4. Tlač výsledkových správ

Výsledkové správy niektorých vybraných vyšetrení (napr. **DentalGenPerioGEN**, **DentalBacPerioBAC**) sa vypracovávajú a tlačia zo systému LIS. Ostatné výsledkové správy vypracovávajú individuálne v programe Word príslušní zodpovední pracovníci a následne tlačia. Výsledkové správy forenzných a genografických testov sa vypracovávajú prostredníctvom programu Excel alebo Word do finálnej podoby vo formáte pdf a následne vytlačia.

7.2.5. Archivácia výsledkových správ

Za fyzickú archiváciu výsledkov zodpovedá laborant na príjme materiálu, ktorému laboratórny diagnostik po ukončení výsledkovej správy odovzdá výsledky spolu s PL, prílohami a žiadankou. Jeden originál výsledkovej správy sa následne archivuje v laboratóriu (miest. č. 122, príp. 129 a 133) spolu so žiadaniami na vyšetrenie v príslušnej uzamykateľnej skrini. Doba archivácie výsledkov je minimálne desať rokov od posledného poskytnutia zdravotnej starostlivosti alebo od úmrtia pacienta, v súlade s nariadeniami príslušného Zákona č. 576/2004 Z.z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov.

Paralelne popri fyzickej archivácii prebieha aj elektronická archivácia výsledkových správ **na serverovom** v cloudovej dokumentovej platforme Microsoft SharePoint (SharePoint Online) **úložisku (V:\PROTOKOLY)**, za ktorú zodpovedá príslušný laboratórny diagnostik. Do vytvoreného priečinka pre PL zálohuje laboratórny diagnostik všetky podklady získané pri analýze spolu s výsledkovými správami jednotlivých pacientov. Čas uvoľnenia výsledkovej správy je uvedený na jej konci.

Výsledkové správy forenzných a genografických testov sa nearchivujú.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17
	Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 12 z 15

7.2.6. Revízia výsledkových správ

V prípade identifikácie chyby alebo nezhody vo výsledkovej správe je tento revidovaný tak, aby bola nová revidovaná správa jasne označená v názve slovom „REVÍZIA“, pričom revidovaná výsledková správa obsahuje aktuálny dátum kedy k revízii dochádza, t. j. iný ako dátum pôvodne vydané výsledkovej správy, dôvod revízie pôvodnej výsledkovej správy s dátumom vydania pôvodnej výsledkovej správy a tiež uvedenie osoby, ktorá revíziu vykonala. Používateľ je zodpovedným pracovníkom, resp. povereným pracovníkom informovaný o revízii výsledkovej správy (emailom, alebo telefonicky) a vie jednoznačne identifikovať, že sa jedná o revidovanú výsledkovú správu.

Všetky revízie výsledkových správ sú archivované v príslušnom priečinku na serverovom v cloudovej dokumentovej platforme Microsoft SharePoint (SharePoint Online) úložisku (Y:\PROTOKOLY)REVIZIE výsledkov-kopie, pričom sú posudzované v rámci Interných auditov alebo pri Preskúmaní manažmentom.

Laboratórium nezodpovedá za nesprávnu manipuláciu s pôvodnou výsledkovou správou u používateľa. Ak subjekt pôvodnú výsledkovú správu neskartuje alebo nevráti do laboratória, tak laboratórium za prípadné nezhody neručí.

7.3. Odosielanie a oznamovanie výsledkov používateľom

7.3.1. Odosielanie a oznamovanie výsledkov medicínskych genetických DNA testov a vyšetrení

V prípade medicínskych DNA testov sa všeobecne za používateľa považuje lekár, ktorý zašle žiadamku. Doba dodania výsledku vyšetrenia je pre štandardné komplexné genetické vyšetrenia stanovená do 8 mesiacov od prijímu vzorky, v prípade nedostatočných finančných limitov na úhradu vykonaných vyšetrení zo strany zdravotných poisťovní sa môže doba odlišovať, pričom používateľ laboratória je o vzniku tejto skutočnosti informovaný. V prípade jednoduchších vyšetrení uvedených v tabuľke nižšie je doba dodania výsledku vyšetrení do 20 pracovných dní.

Medicínske genetické testy a vyšetrenia s dobou dodania výsledku do 20 pracovných dní	
Wilsonova choroba – <i>ATP7B</i> (p.H1069Q, c.1340del4, c.3402del, p.R778G, p.Y779X)	Kampomelická dysplázia - <i>SOX9</i> (známy DNA variant)
Gilbertov syndróm – SNP promótor	Myastenický syndróm - <i>CHRNE</i> – variant c.1267delG
Spinálna muskul. atrofia (SMA) - <i>SMN1, SMN2</i> (MLPA)	Cystická fibróza – <i>CFTR</i> - p.508del, >50 variantov,
Charcot-Marie Tooth sy (CMT1) - <i>PMP22</i> (MLPA)	Deficiencia <i>A1AT</i> - <i>SERPINA1</i> (Z/S alela)
Di-George syndróm - <i>TBX1</i> (MLPA)	Hemochromatóza - <i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C
Poruchy rastu/ <i>SHOX</i> deficiencia - <i>SHOX</i> (MLPA)	Trombofília - <i>F5</i> Leiden, <i>F2</i> c.20210G>A, <i>MTHFR</i> , c.677C>T, c.1298A>C
Syndróm fragilného X (FRAX) - <i>FMR1</i> (CGG repet.)	Celiakia - <i>HLA-DQ2.2, DQ2.5, DQ8</i>
Friedreich ataxia, FRDA - <i>FXN</i> (GAA rep.)	Laktózová intolerancia - <i>LCT</i> , c.-13910T>C, c.-22018A>G
Spinocerebrálna ataxia - <i>SCA1-3/6</i> (CAG rep.)	Mikrodelécie Y-chrom. - <i>AZFa, AZFb, AZFc</i>
Robinow syndróm - <i>ROR2</i> – variant c.355C>T	<i>TPMT</i> deficiencia - Alely *2, *3A, *3B, *3C

V prípade vyšetrení ako DNA sekvenovanie celej kódujúcej oblasti jedného génu (napr. *CFTR, ATP7B, A1AT, MEFV*) alebo vyšetrení podľa špecifických požiadaviek používateľa laboratória (napr. MLPA alebo DNA sekvenovanie vybraného génu, analýza špecifického DNA variantu a pod.) vyžadujúcich návrh a optimalizáciu metódy alebo dodanie komponentov je doba dodania výsledku stanovená do 3 mesiacov od prijímu vzorky.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 13 z 15

V prípade samoplatcovských testov sa za používateľa môže považovať objednávateľ, ktorý zašle žiadanú so vzorkou biologického materiálu. Doba dodania výsledkovej správy týchto testov je uvedená na samotnej žiadanke, ktorá sa nachádza na webovej stránke www.agelgen.sk v sekcii *Žiadanky a dokumenty*, ako aj v popise testu na webovej stránke www.ghcgenetics.sk www.agelgen.sk v sekcii *DNA testy*.

Po ukončení vyšetrenia odovzdá zodpovedný laboratórny diagnostik PL s prílohami, žiadanou a samotné podpísané výsledky zodpovednému laborantovi na príjme materiálu, ktorý následne zabezpečí archiváciu a odosielanie výsledkových správ.

Výsledkové správy sa tlačia v dvoch origináloch, pričom oba sa podpisujú zodpovednými pracovníkmi, t. j. ktorý výsledkovú správu vypracoval a ktorý výsledkovú správu skontroloval (Vypracoval, Preskúmal, Schválil). Pojem schválil v tomto prípade nahrádza pojem uvoľnil. Jeden originál je zodpovedným laborantom zakladaný do archívu k žiadanke o vyšetrenie (kap. 7.2.5) a druhý sa posielajú doporučenou poštou používateľovi.

V niektorých prípadoch dvojitej indikácie vyšetrení, napr. klinický genetik a gastroenterológ pediater, sa výsledková správa tlačí v 3 kópiách, pričom jedna zostáva v laboratóriu a dve sú zasielané žiadajúcim lekárom v zmysle vyplnenej žiadanky.

V prípade dohody s používateľom sa môžu výsledkové správy zasielať aj v elektronickom formáte a to dvomi spôsobmi:

1. *na dohodnutú emailovú adresu* používateľa vo formáte pdf, pričom tieto sú heslované vopred dohodnutým heslom. Zasielaná zaheslovaná výsledková správa vo formáte pdf nesmie vo svojom názve obsahovať osobné údaje jednoznačne identifikujúce používateľa, takže je zväčša tvorená kombináciou viacerých informácií, napr. číslo DNA, diagnóza, skratka lekára, samostatné priezvisko. Za zasielanie a heslovanie elektronických výsledkových správ zodpovedná laboratórny diagnostik, zodpovedný za príslušné vyšetrenie a tvorbu výsledkovej správy. Za samotný proces emailového zasielania môže zodpovedať aj poverený administratívny pracovník.

2. *vytvorením vlastného heslovaného prístupu* používateľovi do jeho príslušnej zložky na serveri laboratória a zároveň heslovanie pdf výsledkových správ vopred dohodnutým heslom.

a. Prostredníctvom klientskeho konta na OneDrive – jednotlivým externým užívateľom (lekárom, ambulanciam) vytvorí správca systému zaheslovaný priečinok a pošle im pozvánku s odkazom na prístup. Užívateľia sa potom pomocou odkazu a hesla prihlásia do systému. Externí užívateľia majú iba právo zobrazovania a sťahovania dokumentov. Výsledkové správy vyšetrení a iné dokumenty sú pre konkrétneho užívateľa nahrávané oprávnenými zamestnancami laboratória, ktorým správca systému pridelil práva. Správca systému si vedie zoznam užívateľov.

b. Prostredníctvom klientskeho konta v aplikácii Weblims, ktorá predstavuje online modul LIS, a umožňuje externým používateľom (lekárom, ambulanciam) vytvárať e-žiadanky a zobrazovať vo svojom konte výsledky svojich pacientov. Externý užívateľ na základe vlastnej žiadosti požiadajú o vytvorenie prístupu. Správca systému následne vytvorí užívateľovi konto. Prístupové údaje tvoria užívateľské meno a heslo. Zoznam externých používateľov je manažovaný správcou a je k dispozícii priamo v aplikácii FONS Openlims. Prístup externých užívateľov do Weblims sa uskutočňuje prostredníctvom odkazu <https://elab.ghcgenetics.sk/spravuje> správca systému, ktorý si zároveň si vedie zoznam užívateľov Weblimsu.

Paralelne s elektronickými výsledkovými správami sa vždy odosielajú aj tlačené originálne výsledkové správy tak, ako je uvedené vyššie. Telefonické hlásenie výsledkov je možné iba po jednoznačnom overení totožnosti lekára a iba indikujúcemu lekárovi.

7.3.2. Odosielanie a oznamovanie výsledkov forenzných DNA testov

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 14 z 15

Výsledky forenzných testov sa zasielajú elektronickou poštou na e-mailovú adresu alebo doporučené na poštovú adresu používateľa uvedenú v objednávke. Doba dodania výsledkovej správy jednotlivých typov testov v počte pracovných dní od prijatia vzoriek a finančnej úhrady je uvedená na webovej stránke www.dnatest.sk. Výsledky forenzných DNA testov sú zasielané používateľom e-mailom alebo poštou, nikdy nie telefonicky.

7.3.3. Odosielanie a oznamovanie výsledkov genografických DNA testov

Výsledky genografických testov sa zasielajú elektronickou poštou na e-mailovú adresu alebo doporučené na poštovú adresu používateľa uvedenú v objednávke. Doba dodania výsledku jednotlivých typov testov v počte pracovných dní od prijatia vzoriek a finančnej úhrady je uvedená na webovej stránke www.ancestry.sk.

7.4. Ochrana osobných údajov

Laboratórium vo svojich procesoch aplikuje ochranu osobných údajov v súlade s nariadením Európskeho parlamentu a Rady (EÚ) 2016/679, všeobecne známym ako GDPR (General Data Protection Regulation). Máme vypracovanú internú Bezpečnostnú smernicu, ktorá detailne popisuje, ako sú osobné údaje spracovávané, ukladané a chránené pred neoprávneným prístupom, stratou či zneužitím. Táto smernica stanovuje jasné pravidlá pre našich zamestnancov pri manipulácii s údajmi, vrátane prístupu k údajom a ich prenosu.

8. PORADENSTVO K VYŠETRENIAM A INTERPRETÁCIÁM VÝSLEDKOV

Pre medicínske vyšetrenia hradené z verejného zdravotného poistenia poskytuje poradenstvo s výberom testu indikujúci lekár-špecialista, ktorý je zodpovedný za výber vhodného vyšetrenia pre rodinnú situáciu a diagnózu pacienta a ktorý je na základe svojej odbornosti a popisu daného vyšetrenia schopný zvoliť najvhodnejšie vyšetrenie.

Medicínske vyšetrenia pre samoplatcov sú vo väčšine sprostredkované ošetrojúcim lekárom - špecialistom, ktorý obdobne poskytuje poradenstvo s výberom vhodného vyšetrenia ako aj možnosťami hradenia z verejného zdravotného poistenia v prípade splnenia indikačným kritérií. V situácii, keď je používateľom laboratória priamo pacient alebo klient poskytuje web stránka spoločnosti www.ghegenetics.sk www.agelgen.sk (prípadne www.dnatest.sk, www.ancestry.sk, pre paternitné resp. genografické testy) základné informácie o portfóliu ponúkaných vyšetrení a usmernenia o vhodnosti daného vyšetrenia pre rôzne klinické stavy a otázky pacientov. V prípade potreby zodpovedný laboratórny diagnostik poskytne dopytujúcemu sa používateľovi, potrebné poradenstvo k výberu vhodného vyšetrenia, a to formou osobného stretnutia, na základe vopred dohodnutého termínu alebo telefonickú konzultáciu. V prípade potreby, resp. limitov odborných kompetencií nasmeruje pracovník používateľa na vedúceho laboratória, prípadne na odborného riaditeľa. V prípade komplexného klinického posúdenia osobnej a rodinnej anamnézy za účelom voľby vhodného vyšetrenia je používateľ odporúčaný na príslušného regionálne dostupného lekára špecialistu, klinického genetika, ktorý mu následne po objednaní klinicko-genetické poradenstvo poskytne.

9. RIEŠENIE SŤAŽNOSTÍ

Sťažnosť preberá pracovník laboratória buď písomnou, telefonickou alebo osobnou formou. V prípade osobnej sťažnosti sa vyplní formulár **Záznam o sťažnosti, reklamácií**. Pracovník zaznamená pri zápise dátum sťažnosti, identifikuje sťažovateľa a zapíše vec, ktorá je predmetom sťažnosti.

V prípade telefonickú alebo písomnú sťažnosť pracovník laboratória zapíše sťažnosť do programu Isohelp v časti Záznamy/ Sťažnosti a reklamácie.

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-17 Názov dokumentu Laboratórna príručka
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 2.2 Strana 15 z 15

Pracovník následne sťažnosť predloží vedúcemu laboratória ~~alebo odbornému riaditeľovi~~, ktorý podľa charakteru sťažnosti podnet prideli na preskúmanie a vybavenie zodpovednej osobe, napr. administratívnu sťažnosť prideli administratívne pracovníkovi ~~manažérovi~~, odbornú sťažnosť prideli podľa typu vyšetrenia príslušnému laboratórnemu diagnostikovi, ktorý pôvodnú analýzu spracovával.

Následne je tento pracovník povinný posúdiť oprávnenosť sťažnosti a začať ju riešiť podľa postupu uvedenom v dokumente Nezhody, nápravná a preventívna činnosť a do formulára zapísať záznam o vyriešení sťažnosti, dátum jej vyriešenia ako aj informovať sťažovateľa, ~~resp. zapísať v programe Isohelp~~

Rovnakým spôsobom je možné prijať sťažnosť aj emailovou formou. V takomto prípade zodpovedný pracovník vytlačí príslušný email sťažovateľa ako aj riešenie sťažnosti a priloží k formuláru – Záznam o sťažnosti, reklamácií, ~~resp. rieši nezhodu v rámci záznamov v Isohelpe~~. Maximálna doba na odpoveď laboratória na sťažnosť používateľa, bez ohľadu na možnosti a čas riešenia, je 30 kalendárnych dní.

Po vybavení sťažnosti zodpovední pracovník informuje vedúceho laboratória, ~~resp. odborného riaditeľa~~ o spôsobe vybavenia a spätnej väzbe od sťažovateľa. Vedúci pracovník skontroluje riešenie podnetu.

Ak sa sťažnosť týka samotného vyšetrenia a príslušná vzorka sa nachádza stále v laboratóriu a opakovanie analýzy by bolo relevantné k vyriešeniu sťažnosti, tak sa pre overenie výsledku analýza vzorky opakuje.