

Predanalytická fáza genetického vyšetrenia

1. Odber materiálu na cytogenetické, FISH a molekulové vyšetrenie: *onkohematologickí pacienti*

1.1 Odber periférnej krvi

Nie je nutné, aby sa odber vykonal u pacienta nalačno.

Cytogenetické a FISH vyšetrenie:

- Odoberá sa 5 ml periférnej krvi do skúmavky s heparínom lítnym LiH, niekoľkokrát mierne premiešať (pomalým obracaním alebo kývaním).
- Iný protizrážavý roztok nie je vhodný!
- Je nutné určiť a napísať počet leukocytov v danom odbere.
- Do transportu a počas neho sa vzorka uchováva pri teplote 4 – 10 °C.

Odberové dni: *pondelok-piatok*

Molekulové vyšetrenie:

- Odoberá sa 5 ml periférnej krvi do sterilnej skúmavky s roztokom EDTA (na izoláciu DNA).
- Súčasne sa odoberajú 3 ml periférnej krvi do sterilnej Tempus® skúmavky so špeciálnym stabilizačným roztokom zabráňujúcim degradácii RNA (na izoláciu RNA). Tempus® skúmavky so stabilizačným roztokom vám na vyžiadanie dodá Centrálné laboratórium – oddelenie lekárskej genetiky. Túto skúmavku je potrebné ihneď po odbere poriadne premiešať.
- Do transportu a počas neho sa vzorka uchováva pri teplote 4 – 10 °C.

Odberové dni: *pondelok – piatok.*

1.2 Odber kostnej drene

Cytogenetické a FISH vyšetrenie:

- Odoberá sa 5 ml kostnej drene (resp. podľa možností, minimálne však 2 ml) do skúmavky s heparínom lítnym LiH.
- Po dôkladnom premiešaní sa vzorka premiestni do 2 ml odberového a transportného média IMDM zohriateho na 37 °C.
- Skúmavky s transportným médiom je potrebné skladovať v mrazničke. Tesne pred odberom sa skúmavky rozmrazia a zohrejú na teplotu tela (cca 37 °C). Vhodné skúmavky vám na vyžiadanie dodá Centrálné laboratórium - oddelenie lekárskej genetiky.
- Iný protizrážavý roztok ako LiH nie je vhodný!
- Je nevyhnutné určiť a napísať počet leukocytov v danom odbere.
- do transportu a počas neho sa vzorka uchováva pri teplote 4-10°C.

Odberové dni: *pondelok-štvrtok*

Molekulové vyšetrenie:

- Odoberá sa 5 ml (resp. podľa možností, minimálne však 2 ml) kostnej drene do sterilnej skúmavky s roztokom EDTA (na izoláciu DNA).
- Súčasne sa odoberajú 3ml kostnej drene do sterilnej Tempus® skúmavky so špeciálnym stabilizačným roztokom zabraňujúcim degradácii RNA (na izoláciu RNA). Tempus® skúmavky so stabilizačným roztokom vám na vyžiadanie dodá Centrálné laboratórium – oddelenie lekárskej genetiky. Túto skúmavku je potrebné ihneď po odbere poriadne premiešať.
- Do transportu a počas neho sa vzorka uchováva pri teplote 4 – 10 °C.

Odberové dni: *pondelok – piatok.*

2. Odber materiálu na cytogenetické, FISH a molekulové vyšetrenie: neonkologickí pacienti

Nie je nutné, aby sa odber vykonal u pacienta nalačno.

2.1 Odber periférnej krvi

- Odoberá sa 5 ml periférnej krvi do skúmavky s heparínom lítnym LiH alebo do striekačky prepláchnutej heparínom s následným preliatím do sterilnej skúmavky.
- Iný protizrážavý roztok ako heparín nie je vhodný!
- Obsah skúmavky sa následne dôkladne uzavrie a premieša.
- Do transportu a počas neho sa vzorky uchovávajú pri teplote 4 – 10 °C.

Odberové dni: *pondelok, utorok, piatok.*

2.2 Odber tkaniva z plodu po aborte

- Odoberá sa minimálne 0,5 - 1 cm³ alebo cca 20 – 100 mg nefixovaného tkaniva do sterilnej skúmavky s fyziologickým roztokom.
- Do transportu a počas neho sa vzorky uchovávajú pri teplote 4 – 10 °C.

Odberové dni: *pondelok – piatok.*

Prenatálna diagnostika

2.3 Choriové klky

- Odoberá sa cca 20 – 100 mg tkaniva bez prímiesí materského tkaniva do skúmavky s fyziologickým roztokom.

2.4 Plodová voda

- Odoberá sa cca 20 – 24 ml plodovej vody do 2 - 3 sterilných a riadne označených skúmaviek, pričom prvé 1 – 2 ml je potrebné odstrániť, aby sa zabránilo kontaminácii materskými bunkami.
- V prípade požiadavky vyšetrenia aj metódou FISH je nutné odobrať minimálne 24 ml plodovej vody.
- Minimálne 2 ml plodovej vody musia byť k dispozícii v prípade, ak objednávateľ požaduje len molekulovo-genetické vyšetrenie.

- Z dôvodu možnej kontaminácie plodovej vody materskou krvou a následného problémového hodnotenia molekulovej analýzy žiadame označenie skúmavky, ktorá bola odobratá ako prvá, číslom „1“, ako aj vyznačenie prípadného transplacentárneho odberu v žiadanke v kolónke „Kvalita plodovej vody“.
- Ku vzorke je nutné priložiť riadne vyplnenú žiadanku, kópiu záznamu genetickej konzultácie a informovaný súhlas podpísaný vyšetrovanou osobou a indikujúcim klinickým genetikom.

Prevoz oboch druhov materiálu bezprostredne po odbere v termoske, **bez chladenia!** Pri laboratórnej teplote do cca 1 – 5 hodín od času odberu, najneskôr však do 14.00 hod. dňa, v ktorom bola vzorka odobraná.

Odberové dni: *utorok, streda na cytogenetické vyšetrenie,
pondelok – piatok na molekulovo-genetické vyšetrenie.*

3. Označenie materiálu

Označenie skúmavky:

- druh biologického materiálu (kostná dreň, periférna krv, tkanivo, plodová voda),
- médium (odberové médium, fyziologický roztok,...),
- antikoagulačný roztok (heparín, EDTA).

Žiadanka musí obsahovať:

- diagnózu označenú slovnou a medzinárodným kódom (zmenu diagnózy je nutné urýchlene nahlásiť telefonicky),
- druh biologického materiálu,
- požadované vyšetrenia,
- dátum a čas odberu biologického materiálu,
- štádium ochorenia (vstupné vyšetrenie, kontrola),
- pohlavie darcu, ak je pacient po alogénnej transplantácii kostnej drene pri genetickom prenatalnom vyšetrení je nutnou súčasťou žiadanky informovaný súhlas podpísaný gravidnou klientkou.

Transport materiálu:

- prostredníctvom dopravnej služby, ktorú zabezpečí naša spoločnosť,
- s vyplnenou žiadankou vždy priamo do Centrálného laboratória,
- v tmavom suchom obale pri stabilnej teplote 4 – 10 °C, okrem vzoriek na prenatalnú diagnostiku, ktoré sa prepravujú pri laboratórnej teplote.

Vypracovali

Medirex, a.s.: RNDr. Miroslava Eckertová, PhD., laboratórny diagnostik Medirex, a.s.

Medirex, a.s. RNDr. Renata Lukačková, laboratórny diagnostik Medirex, a.s.

Medirex, a.s.: Ing. Veronika Plavinová, laboratórny diagnostik Medirex, a.s.

Medirex, a.s.: RNDr. Alžbeta Pavliková, laboratórny diagnostik Medirex, a.s.

Kontakt

+421 915 595 763, +421 2 208 29 270, ivana.hojisikova@medirex.sk

Kontakt na transport materiálu

Pracovné dni v čase 7.00 – 15.30 hod.: call centrum 0800 00 30 30 (bezplatne),
dispecing@medirex.sk.

Vyšetrenie	Diagnostika	Materiál	Skúmavka
Cytogenetika, FISH	onkohematologickí pacienti	periférna krv	heparín
		kostná dreň	heparín a následne IMDM
	prenatálna diagnostika	choriové klky	fyziológický roztok
		plodová voda	čistá skúmavka
	neonkologickí pacienti	periférna krv	heparín
		tkanivo	fyziológický roztok
Molekulové vyšetrenie	onkohematologickí pacienti	periférna krv	EDTA, Tempus®
		kostná dreň	EDTA, Tempus®
	prenatálna diagnostika	choriové klky	fyziológický roztok
		plodová voda	čistá skúmavka
	neonkologickí pacienti	periférna krv	EDTA
		tkanivo	fyziológický roztok

Bratislava 15. 08. 2014