

Zasady zlecania na badanie NGS do Pracowni Genetyki Molekularnej (PGM) Zakładu Genetyki Medycznej obowiązujące od 2022 roku

1. W rozpoznaniu na zleceniu należy podać (opcja do wyboru):
 - **ogólną nazwę choroby/zespołu i jeden z paneli znajdujących się w ofercie PGM** - kod badania z listy badań dostępnej na stronie IPCZD (obowiązuje zasada: jeden panel na jedno zlecenie);
 - **ogólną nazwę choroby/zespołu i panel spersonalizowany dla pacjenta** - przygotowany wykaz genów ściśle skorelowanych z fenotypem choroby; konieczne jest dostarczenie listy genów w wersji elektronicznej (wpisanie ich nazw w pozycji „gen/marker/locus wybrany do analizy” na zleceniu elektronicznym lub dołączenie w formacie Word/Excel do zlecenia w systemie). W przypadku zlecenia spoza IPCZD wymagane jest przesłanie wykazu wraz ze skanem zlecenia pocztą elektroniczną na adres mailowy e.ciara@ipczd.pl.
 - **dokładną nazwę choroby/zespołu o podłożu genetycznym wg bazy OMIM** (bez konieczności podawania listy genów).

Uwaga: Badane są tylko choroby monogenowe. Diagnostyce genetycznej nie mogą podlegać choroby o nieznanym podłożu genetycznym (m. in. z oznaczeniem % lub * przed numerem OMIM).
2. Dodatkowo, do zlecenia może być dołączona epikryza (lista objawów klinicznych wg nomenklatury HPO lub OMIM) oraz inne istotne dane kliniczne, przy czym epikryza nie może być traktowana jako informacja równoważna ze zdefiniowaniem rozpoznania (jest to informacja dodatkowa, pomocna w filtracji i interpretacji danych NGS oraz w opracowaniu ostatecznego wyniku).
3. Rutynowo analiza i interpretacja danych NGS wykonywana jest wyłącznie w odniesieniu do genów wytypowanych na zleceniu i związanych z diagnozowaną chorobą genetyczną. Sekwencja pozostałych genów niezwiązanych z rozpoznaniem/podejrzeniem diagnozowanej choroby nie jest analizowana.
4. W przypadku trudności w określeniu rozpoznania wg opcji opisanych w pkt 1. zalecane jest wykonania analizy całego eksomu (WES) i wówczas do zlecenia wymagane jest jedynie dołączenie epikryzy (wg opisu w pkt. 2), natomiast typowanie genów do analizy i sprawozdania odbywa się w wyniku konsultacji w zespole interdyscyplinarnym (m. in. genetyk kliniczny lub inny specjalista kliniczny i biolog molekularny). Zalecane jest równoległe bankowanie materiału genetycznego rodziców probanta.
5. Zlecanie badań w trybie pilnym jest możliwe w uzasadnionych przypadkach, m. in. w sytuacji zagrożenia życia pacjenta, w razie potrzeby podjęcia natychmiastowych działań lekarskich lub na uzasadnioną prośbę lekarza zlecającego. Ogólna liczba zleceń w trybie pilnym nie może przekraczać 10% wszystkich zleceń do Pracowni.

W przypadku zleceń, które zostały wygenerowane do końca 2021 roku, jeśli zespół PGM będzie miał trudności w określeniu zakresu analizy (np. gdy na zleceniu brak konkretnego rozpoznania, podane są tylko objawy kliniczne) i przed wydaniem sprawozdania wymagana jest dodatkowa konsultacji z lekarzem zlecającym, wówczas wysłany zostanie email do lekarza zlecającego z prośbą o doprecyzowanie panelu genów lub rozpoznania.