 <b>CENTRUM ZDROWIA DZIECKA</b>	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP1</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<p style="text-align: center;"><b>ZLECANIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO</b></p>	Wydanie nr: <b>3</b> z dnia: <b>2024.04.08</b>	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		<b>1 z 5</b>	<b>5</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			

## I. Cel procedury

Celem wprowadzenia procedury jest przedstawienie i ujednoczenie zasad zlecenia genetycznych badań laboratoryjnych przez zleceniodawcę do Pracowni Genetyki Molekularnej (PGM) Zakładu Genetyki Medycznej (ZGM) Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD).

## II. Zakres stosowania procedury


Procedura obowiązuje wszystkich zleceniodawców zlecających genetyczne badania laboratoryjne do Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD, pracowników Punktu Pobrań Materiału biologicznego do badań diagnostycznych w IPCZD, Sekcję Wsparcia Pracy Klinicznej (SWPK) oraz pracowników PGM IPCZD. Lista genetycznych badań laboratoryjnych wykonywanych w Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD stanowi załącznik do niniejszej procedury (PX\_ZGE/RM;QP1;FP1).

## III. Opis postępowania

1. Zleceniodawcy zlecają wykonanie genetycznego badania laboratoryjnego, według wykazu i zasad opisanych w załączniku PX\_ZGE/RM;QP1;FP1. Obowiązują odrębne zasady zlecenia badań:
  - a) Zleceniodawcy wewnętrzni zlecają wykonanie badań poprzez szpitalny system informatyczny dołączając podpisany przez zlecającego wydruk wygenerowanego zlecenia i postępują według zapisów w punktach 2-18.
  - b) Zleceniodawcy zewnętrzni zlecają wykonanie badań poprzez kompletne i czytelne wypełnienie formularza PX\_ZGE/RM;QP1;FP2 „Karta zlecenia badania molekularnego” i postępują zgodnie z zapisem w punktach 2-3 oraz 12-18.


Wzór Karty zlecenia badania molekularnego jest zgodny z aktualnie obowiązującymi wymogami zlecenia genetycznego badania laboratoryjnego określonymi w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych oraz z zaleceniami Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC).

2. Zleceniodawca dostarcza prawidłowo wypełnioną Kartę zlecenia badania molekularnego wraz z odpowiednim materiałem biologicznym/genetycznym bezpośrednio do Pracowni Genetyki Molekularnej, od poniedziałku do piątku, w godz. 8.00 – 15.00, zgodnie z obowiązującą procedurą PX\_ZGE/RM;QP3 „Transport materiału do genetycznego badania laboratoryjnego”.
3. W przypadku zlecenia badania w trybie pilnym zleceniodawca zobowiązany jest do wyboru stosownego trybu badania w Karcie zlecenia badania molekularnego. Zlecenie badań pilnych może nastąpić w sytuacjach zagrożenia życia pacjenta, w razie potrzeby podjęcia natychmiastowych działań lekarskich lub na uzasadnioną prośbę lekarza zlecającego, po uprzednim uzgodnieniu z laboratorium.
4. W celu zlecenia badania NGS (panel diagnostyczny NGS 1000 lub sekwencjonowanie eksomowe WES), zleceniodawca jednocześnie z formularzem zlecenia wypełnia dodatkowo formularz Wniosku na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wykonywane w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD – PX\_ZGE/RM;QP1;FP5. Lekarz jest zobowiązany do oznaczenia na Karcie zlecenia badania molekularnego (PX\_ZGE/RM;QP1;FP2) odpowiedniego pola potwierdzającego złożenie Wniosku na wykonanie badania NGS do Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej IPCZD (SWPK).
5. Na w/w wniosku zleceniodawca musi uzyskać akceptację kierownika komórki/jednostki organizacyjnej zlecającej wykonanie badania.
6. W przypadku, gdy zleceniodawcą badania NGS jest lekarz Poradni Genetycznej Zakładu Genetyki Medycznej, wypełnia on formularz Wniosku na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) – PX\_ZGE/RM;QP1;FP5 wyłącznie dla badania WES, a następnie musi otrzymać akceptację wniosku przez kierownika Zakładu Genetyki Medycznej lub upoważnionego lekarza specjalisty w dziedzinie genetyki klinicznej.
7. Prawidłowo wypełniony Wniosek na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wykonywane w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD – PX\_ZGE/RM;QP1;FP5, autoryzowany

 <b>CENTRUM ZDROWIA DZIECKA</b>	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP1</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<p style="text-align: center;"><b>ZLECANIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO</b></p>	Wydanie nr: <b>3</b> z dnia: <b>2024.04.08</b>	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		<b>2 z 5</b>	<b>5</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			


przez lekarza zlecającego oraz kierownika komórki/jednostki organizacyjnej zlecającej wykonanie badania przekazywany jest przez zleceniodawcę bezpośrednio do Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej (SWPK).

8. Jeżeli zleceniodawcą badania nie jest lekarz Poradni Genetycznej, Sekcja Wsparcia Pracy Klinicznej przekazuje wniosek do kierownika Zakładu Genetyki Medycznej lub upoważnionego lekarza specjalisty w dziedzinie genetyki klinicznej w celu uzyskania akceptacji wykonania badania. Brak akceptacji wniosku na wykonanie badania przez Kierownika Zakładu Genetyki Medycznej lub lekarza przez niego wyznaczonego, skutkuje odrzuceniem wniosku (informacja w wersji elektronicznej zostaje przekazana przez SWPK do sekretariatu komórki/jednostki zlecającej badanie i lekarza zlecającego badanie oraz do PGM w formie skanu odrzuconego wniosku) i jest podstawą do anulowania zlecenia. Lekarz zlecający badanie informuje (przy wykorzystaniu środków komunikacji elektronicznej) pacjenta/przedstawiciela ustawowego o braku akceptacji na wykonanie badania. W przypadku uwag Kierownika Zakładu Genetyki Medycznej lub lekarza przez niego wyznaczonego (dotyczących np. alternatywnego miejsca wykonania badania czy wykonania innego badania), lekarz zlecający powinien ustosunkować się do uwag i poinformować pacjenta/opiekuna ustawowego, Pracownię Genetyki Molekularnej i SWPK o wyborze strategii diagnostycznej.
  9. Zaakceptowany przez Kierownika Zakładu Genetyki Medycznej Wniosek na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wykonywane w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD – PX\_ZGE/RM;QP1;FP5 Sekcja Wsparcia Pracy Klinicznej przekazuje do Z-cy Dyrektora ds. Klinicznych w celu uzyskania zgody na wykonanie badania.
  10. Ostateczną decyzję Z-cy Dyrektora ds. Klinicznych o zasadności wykonania badania pracownik Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej przekazuje do lekarza zlecającego badanie, sekretariatu komórki/jednostki składającej wniosek oraz do Pracowni Genetyki Molekularnej w formie skanu wniosku w wersji elektronicznej. Oryginał dokumentu przechowywany jest w Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej.
  11. Brak dostarczenia do Pracowni w pełni zaakceptowanego wniosku na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (PX\_ZGE/RM;QP1;FP5) w ciągu 10 dni od daty zlecenia skutkuje anulowaniem w/w zlecenia, a dostarczony materiał biologiczny zostaje zabezpieczony w postaci preparatu DNA w banku Pracowni zgodnie z zapisem na formularzu Deklaracji Świadomej Zgody.
  12. **Obowiązują następujące zasady zlecenia na badanie NGS do Pracowni Genetyki Molekularnej (PGM) Zakładu Genetyki Medycznej:**
    - a) **Z listy badań należy wybrać KOD BADANIA, jednoznaczny z zakresem analizy molekularnej. Obowiązuje zasada: jeden kod badania na jednym zleceniu.** Rutynowo analiza i interpretacja danych NGS wykonywana jest wyłącznie w odniesieniu do genów wytypowanych na zleceniu i związanych z diagnozowaną chorobą genetyczną (skorelowanych z danym kodem badania). Sekwencja pozostałych genów niezwiązanych z rozpoznaniem/podejrzeniem diagnozowanej choroby nie jest analizowana.
    - b) **Należy DOPRECYZOWAĆ ROZPOZNIANIE podejrzanego schorzenia genetycznego poprzez podanie na zleceniu:**
      - w polu „Rozpoznanie choroby” – nazwy choroby/zespołu uwarunkowanego genetycznie, wg nomenklatury z bazy danych OMIM lub ORPHANET
- i / lub
- w polu „Gen/marker/locus wybrany do analizy” – panelu genów ściśle skorelowanych z fenotypem choroby pacjenta, wytypowanych przez lekarza zlecającego; konieczne jest dostarczenie listy genów w wersji elektronicznej (wpisanie ich nazw w w/w pole lub dołączenie w formie dodatkowego pliku Word/Excel do zlecenia w systemie Clininet). W przypadku zlecenia spoza IPCZD wymagane jest przesłanie wykazu wraz ze skanem zlecenia pocztą elektroniczną na adres mailowy [genetyka@ipczd.pl](mailto:genetyka@ipczd.pl).

 <b>CENTRUM ZDROWIA DZIECKA</b>	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP1</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<b>ZLECENIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO</b>	Wydanie nr: <b>3</b> z dnia: <b>2024.04.08</b>	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		<b>3 z 5</b>	<b>5</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			

**UWAGA: Badane są tylko choroby monogenowe. Diagnostyce genetycznej nie mogą podlegać choroby o nieznanym podłożu genetycznym** (m. in. z oznaczeniem % lub \* przed numerem OMIM).

- c) Dodatkowo, do zlecenia może być dołączona EPIKRYZA** (lista objawów klinicznych wg nomenklatury HPO lub OMIM umieszczona na zleceniu, w polu „Istotne dane kliniczne”) oraz inne istotne dane, 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).
- d) W przypadku trudności w określeniu rozpoznania** wg opcji opisanych w pkt 12.b., zalecane jest wykonanie analizy całego eksomu (WES) i wówczas do zlecenia wymagane jest dołączenie epikryzy (wg opisu w pkt. 12.c.), 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/diagnosta laboratoryjny). Zalecane jest równoległe bankowanie materiału genetycznego rodziców probanta.
13. Przy zleceniu genetycznego badania laboratoryjnego bezwzględnie wymagane jest równoczesne wypełnienie i podpisanie przez pacjenta i/lub jego przedstawiciela ustawowego oraz lekarza zlecającego formularza zgody odpowiedniego do rodzaju analizy:  
**A. Deklaracji Świadomej Zgody na badanie genetyczne** (PX\_ZGE;QP1;FP4);  
**B. Deklaracji Świadomej Zgody na badanie genetyczne metodą Sekwencjonowania Nowej Generacji (NGS)** (PX\_ZGE/RM;QP1;FP3).  
 Deklaracja zgody pobrana przez zleceniodawców z IPCZD **przechowywana jest w historii choroby pacjenta**, a zleceniodawca poświadcza podpisem w Karcie zlecenia badania molekularnego – PX\_ZGE/RM;QP1;FP2 (w części „Informacje dotyczące Deklaracji Świadomej Zgody”) kompletne i prawidłowe uzupełnienie właściwego formularza.  
**W przypadku badań zleczanych przez zleceniodawców spoza IPCZD**, podstawą wykonania badania jest dostarczenie Karty zlecenia badania molekularnego (PX\_ZGE/RM;QP1;FP2) i właściwego formularza Deklaracji Świadomej Zgody na badanie genetyczne. Oba w/w dokumenty są weryfikowane i przechowywane w PGM. Ponadto, zleceniodawca spoza IPCZD zobowiązany jest do podania danych, niezbędnych do wypełnienia wniosku o obciążenie za wykonanie badania.
14. Lekarz zlecający ma obowiązek udostępnić do wglądu pacjentowi / przedstawicielowi ustawowemu klauzulę informacyjną o sposobie przetwarzania danych osobowych w IPCZD lub na jego prośbę przekazać w/w klauzulę na własność. Fakt zapoznania się z informacjami zawartymi w klauzuli pacjent / przedstawiciel ustawy poświadcza zaznaczając odpowiednie pole na formularzu Deklaracji Świadomej Zgody, a lekarz zlecający ma obowiązek dokonać weryfikacji tego faktu.
15. W przypadku, gdy pacjent lub jego przedstawiciel ustawowy nie może złożyć podpisu na formularzu Deklaracji Świadomej Zgody dopuszcza się umieszczenie adnotacji przez lekarza zlecającego o okolicznościach wyrażonej zgody i o przyczynach niemożności złożenia podpisu przez uprawnioną osobę, opatrzonej podpisami lekarza oraz innej osoby obecnej przy wyrażeniu zgody.
16. Niekompletne lub nieprawidłowe wypełnienie Karty zlecenia badania molekularnego - PX\_ZGE/RM;QP1;FP2 lub Deklaracji Świadomej Zgody uniemożliwia przyjęcie dokumentów i próbki materiału biologicznego oraz wykonanie badania w Pracowni Genetyki Molekularnej. W zaistniałej sytuacji PGM zwraca próbkę materiału biologicznego wraz z dołączoną do niej dokumentacją tą samą drogą, którą została dostarczona: zlecenia z IPCZD (upoważniony personel medyczny lub poczta pneumatyczna), zlecenia zewnętrzne, jeśli braki w dokumentacji nie zostaną uzupełnione w ciągu 10 dni roboczych (poczta tradycyjna na koszt zleceniodawcy), zgodnie z obowiązującą procedurą PX\_ZGE/RM;QP4 „Przyjmowanie materiału do genetycznych badań laboratoryjnych”.
17. W wyjątkowych sytuacjach, po uzgodnieniu z kierownikiem Pracowni Genetyki Molekularnej, w przypadku stwierdzonych nieprawidłowości w wymaganej dokumentacji istnieje możliwość przechowania próbki materiału biologicznego przeznaczanego do genetycznego badania laboratoryjnego przez okres do 10 dni roboczych, w czasie którego zleceniodawca jest zobowiązany do uzupełnienia lub(i) skorygowania nieprawidłowości. Po upływie tego okresu, w porozumieniu

 <b>CENTRUM ZDROWIA DZIECKA</b>	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP1</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<b>ZLECANIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO</b>	Wydanie nr: <b>3</b> z dnia: <b>2024.04.08</b>	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona <b>4 z 5</b>	Liczba załączników <b>5</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			

z jednostką zlecającą materiał biologiczny wraz z nieprawidłową dokumentacją jest zwracany do zleceniodawcy lub podlega utylizacji.

18. W przypadkach uzasadnionych dobrem pacjenta (jego stan nie pozwala na ponowne pobranie materiału do badań) i wyłącznie po uprzednim uzgodnieniu z kierownikiem Pracowni Genetyki Molekularnej, dopuszcza się możliwość rozpoczęcia analizy otrzymanej próbki materiału biologicznego z nieprawidłową dokumentacją. Wynik badania nie zostanie jednak wydany do czasu uzupełnienia lub(i) skorygowania nieprawidłowości przez zleceniodawcę.

#### IV. Postępowanie z dokumentacją medyczną

Zgodnie z Ustawą z dnia 6 listopada 2008r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz.U. 2023 poz. 1545 z późn. zm.) oraz Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 19 lipca 2023 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz.U. 2023 poz. 1486).

#### V. Załączniki


- PX\_ZGE/RM;QP1;FP1 – Lista genetycznych badań laboratoryjnych wykonywanych w Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD
- PX\_ZGE/RM;QP1;FP2 – Karta zlecenia badania molekularnego
- PX\_ZGE/RM;QP1;FP3 – Deklaracja Świadomej Zgody na badanie genetyczne metodą Sekwencjonowania Nowej Generacji (NGS)
- PX\_ZGE;QP1;FP4 - Deklaracja Świadomej Zgody na badanie genetyczne
- PX\_ZGE/RM;QP1;FP5 - Wniosek na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD









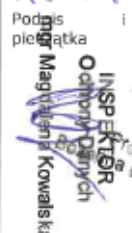





#### VI. Dokumenty powiązane i przywołane

- PX\_ZGE/RM;QP3 – Transport materiału do genetycznego badania laboratoryjnego.
- PX\_ZGE/RM;QP4 – Przyjmowanie materiału do genetycznego badania laboratoryjnego
- Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 23.03.2006r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (Dz. U. 2019, poz. 1923 z późn. zm.).
- Ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz.U. 2023 poz. 1545 z późn. zm.).
- Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 19 lipca 2023 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz.U. 2023 poz. 1486).
- Klauzula informacyjna dotycząca przetwarzania danych osobowych pacjentów i ich przedstawicieli ustawowych przez Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” (do formularza PX\_ZGE/RM;QP1;FP3 oraz PX\_ZGE;QP1;FP4)

#### VII. Wdrożenie procedury do stosowania

- Kierownicy komórek organizacyjnych IPCZD oraz zleceniodawcy zewnętrzni objęci zakresem stosowania procedury, zobowiązani są do zapoznania się z treścią procedury oraz zapoznania podległego personelu i nadzoru nad przestrzeganiem przez nich zawartych w niej zapisów.
- Fakt zapoznania się z niniejszą procedurą pracownicy potwierdzają podpisem.

 <b>CENTRUM ZDROWIA DZIECKA</b>	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP1</b>					
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<b>ZLECANIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO</b>		Wydanie nr: <b>3</b> z dnia: <b>2024.04.08</b>				
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ			<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td style="width: 50%;">Strona</td> <td style="width: 50%;">Liczba załączników</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><b>5 z 5</b></td> <td style="text-align: center;"><b>5</b></td> </tr> </table>	Strona	Liczba załączników	<b>5 z 5</b>	<b>5</b>
Strona	Liczba załączników						
<b>5 z 5</b>	<b>5</b>						
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>							

Aktualizował	Sprawdził						Zatwierdził
Młodszy specjalista ds. organizacyjnych genetyki mgr Alina Belska; Młodszy specjalista ds. organizacji pracy klinicznej Paulina Sosnowska	Kierownik Pracowni Genetyki Molekularnej  dr n. med. Elzbieta Ciara	Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej  dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk	Kierownik Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej  mgr Dagmara Gluch	Inspektor Ochrony Danych  mgr Magdalena Kowalska	Zastępca Dyrektora ds. Klinicznych  prof. dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska	Pełnomocnik Dyrektora ds. Systemu Zarządzania Jakością  mgr inż. Anna Barańska	Dyrektor Instytutu  dr n. med. Marek Migdal
Data <i>2024-03-21</i> Podpis pieczętka  	Data <i>2024-03-25</i> Podpis pieczętka  	Data <i>15.03.2024</i> Podpis pieczętka  	Data <i>17.03.24</i> Podpis pieczętka  	Data <i>04.04.24</i> Podpis pieczętka  	Data <i>04.04.24</i> Podpis pieczętka  	Data <i>04.04.2024</i> Podpis pieczętka  	Data <i>04.04.2024</i> Podpis pieczętka 