

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP2	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO	Wydanie nr: 2 z dnia: 2022.07.19	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		1 z 4	0
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA			

I. Cel procedury

Celem procedury jest określenie zasad pobierania próbek materiału biologicznego do genetycznych badań laboratoryjnych, a w konsekwencji ograniczenie do minimum lub wyeliminowanie możliwości wystąpienia błędu przedlaboratoryjnego.

II. Zakres stosowania procedury

Procedura obowiązuje wszystkich pracowników Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD), oraz pracowników wszystkich innych zleceńodawców pobierających materiał biologiczny do genetycznego badania laboratoryjnego w Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD.

III. Opis postępowania

1. Materiałem biologicznym wykorzystywanym w genetycznych badaniach laboratoryjnych wykonywanych w **Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej** jest:
 - A. krew obwodowa pod warunkiem, że nie przeprowadzono przeszczepienia krwiotwórczych komórek macierzystych szpiku lub w ciągu co najmniej dwóch miesięcy poprzedzających badanie nie było przetoczenia innej krwi. Dopuszcza się wykonanie badania molekularnego po transfuzji w sytuacji kiedy przetoczenie nie dotyczyło frakcji leukocytarnej, stanowiącej źródło materiału genetycznego.
 - B. plamy krwi (sucha kropla krwi na bibule - SKK)
 - C. komórki nabłonka policzka
 - D. komórki nabłonka w osadzie moczu
 - E. fragmenty tkanek pobrane przyżyciowo lub pośmiertnie
 - F. komórki płynu owodniowego (AFC) i kosmówki (CSV) lub inny materiał biologiczny pochodzący od płodu
 - G. hodowla komórkowa
 - H. cebulki włosów
2. Materiał biologiczny do badań genetycznych wykonywanych w Pracowni Genetyki Molekularnej należy pobierać wyłącznie na podstawie prawidłowo wypełnionego formularza - Karty zlecenia genetycznego badania molekularnego (PX_ZGE/RM;QP1;FP2) oraz po wyrażeniu zgody pacjenta i/lub jego przedstawiciela ustawowego poprzez wypełnienie formularza deklaracji świadomej zgody na badanie genetyczne.
3. Każdy rodzaj materiału pobrany od pacjenta jest uważany za materiał zakaźny i musi być traktowany jako potencjalne źródło zakażenia.
4. Sposób pobrania materiału do badań nie może wpływać na właściwości próbek.
5. Osoba pobierająca materiał do badań genetycznych zobowiązana jest do:
 - A. dokonania jednoznacznej identyfikacji i weryfikacji tożsamości pacjenta, od którego zostanie pobrany materiał biologiczny,
 - B. stosowania zasad obowiązujących podczas pobierania materiału do genetycznych badań laboratoryjnych opisanych w pkt. 6,
 - C. stosowania jednorazowych rękawiczek i ich wymiany przed każdym pobraniem materiału;
 - D. zapewnienia sterylnych warunków w celu uniknięcia kontaminacji - zanieczyszczenia próbki pacjenta materiałem genetycznym obcego pochodzenia;

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP2	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO	Wydanie nr: 2 z dnia: 2022.07.19	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		2 z 4	0
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA			

- E. czytelnego oznakowania pojemników z pobranym materiałem imieniem i nazwiskiem, datą urodzenia (lub numerem PESEL, lub numerem dokumentu potwierdzającego tożsamość pacjenta, albo numerem identyfikacyjnym pacjenta albo kodem kreskowym), datą i godziną pobrania.
- F. potwierdzenia czytelnym podpisem na karcie zlecenia genetycznego badania molekularnego faktu pobrania materiału biologicznego do genetycznego badania laboratoryjnego w sposób zgodny z wymaganiami (data i godzina pobrania materiału).
6. Sposób pobrania materiału biologicznego do genetycznego badania laboratoryjnego zależy od rodzaju pobieranego materiału oraz typu zleconego badania:
- A. **Krew obwodowa do analizy preparatów DNA** należy pobrać w ilości 3–5 ml stosując system zamknięty jednorazowego użytku, zawierający 10% wersenian sodowy (EDTA) jako substancję przeciwzakrzepową. Naczynie z krwią należy dokładnie wymieszać przez kilkukrotne odwracanie, umieścić w pudełku ochronnym, gwarantującym utrzymanie temperatury wewnętrznej 2-8°C i bez zbędnej zwłoki przekazać do Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej. Jeśli nie przewiduje się natychmiastowego przesłania próbki krwi do laboratorium, należy ją przechowywać w lodówce w temp. 2-8°C przez okres do 5 dni lub w zamrażarce w temp. -20°C przez okres nie dłuższy niż 6 tygodni. Do przechowywania krwi w takich warunkach stosuje się próbki z tworzyw sztucznych. Należy unikać kilkukrotnego zamrażania i rozmrażania materiału. Badanie nie wymaga szczególnego przygotowania pacjenta przed pobraniem materiału biologicznego.
- B. **Krew obwodowa do analizy preparatów RNA** należy pobrać wyłącznie po wcześniejszym uzgodnieniu terminu w Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej. Materiał należy pobrać w ilości 3–5 ml stosując system zamknięty jednorazowego użytku, zawierający 10% wersenian sodowy (EDTA) jako substancję przeciwzakrzepową. Naczynie z krwią należy dokładnie wymieszać przez kilkukrotne odwracanie, umieścić w pudełku ochronnym, gwarantującym utrzymanie temperatury wewnętrznej 4°C i **w ciągu 15-30 minut przekazać do Pracowni Genetyki Molekularnej**. Jeśli istnieje konieczność dłuższego przechowywania materiału - do 3 dni w temp pokojowej lub do kilkunastu dni w temp. - 20°C - należy zastosować odczynnik lub zestaw stabilizujący (zgodnie z instrukcją producenta). Należy unikać kilkukrotnego zamrażania i rozmrażania materiału. Badanie nie wymaga szczególnego przygotowania pacjenta przed pobraniem materiału biologicznego.
- C. **Plamy krwi do analizy preparatów DNA (SKK)** należy pobrać poprzez nakłucie opuszki palca pacjenta i naniesienie 3-6 kropli krwi włosniczkowej lub krwi obwodowej na specjalną bibułę filtracyjną (tzw. kartę Guthrie). Bibułę z próbkami krwi należy wysuszyć w temperaturze pokojowej, a następnie umieścić w kopercie chroniącej przed światłem i dostarczyć do Pracowni Genetyki Molekularnej. SKK można przechowywać w temperaturze pokojowej bezterminowo.
- D. **Komórki nabłonka policzka do analizy preparatów DNA** należy pobrać za pomocą gotowego systemu zamkniętego **rekomendowanego przez Pracownię Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD**. Dopuszczane są także inne zestawy do pobierania wymazu z policzka. W obu przypadkach postępowanie musi być zgodne z instrukcją producenta. Zalecane jest pobranie wymazu na czczo lub po minimum 2 godzinach od posiłku. Na ok. 2 godziny przed pobraniem materiału nie należy spożywać płynów, myć zębów, palić papierosów i żuć gumy. Dodatkowo w celu pobrania komórek nabłonka policzka należy posłużyć się dołączoną wymazówką, zdecydowanym ruchem pocierać nią przez około 30 sekund wewnętrzne strony policzków zbierając

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP2	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO	Wydanie nr: 2 z dnia: 2022.07.19	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		3 z 4	0
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA			

materiał do badania. Wymazówkę umieścić w naczyniu transportowym i szczelnie zamknąć. Naczynie z materiałem należy dostarczyć do Pracowni Genetyki Molekularnej.

- E. **Komórki nabłonka w osadzie moczu do analizy preparatów DNA** należy pobrać z porcji porannej moczu (lub kilku następnych) w ilości 100-200 ml do sterylnego pojemnika. Pobraną próbkę należy bezpośrednio przekazać do Pracowni Genetyki Molekularnej. Jeśli nie jest to możliwe, materiał należy zabezpieczyć umieszczając go w temperaturze 2-8°C, przechowywać nie dłużej niż 12 godzin. Badanie nie wymaga szczególnego przygotowania pacjenta przed pobraniem materiału biologicznego.
- F. **Fragmenty innych tkanek do analizy preparatów DNA** (biopsaty pobrane przyżyciowo, pośmiertnie oraz prenatalnie) należy pobierać według zaleceń lekarza i **nie utrzymywać**. Pobraną próbkę należy umieścić w sterylnym naczyniu, a następnie w pudełku ochronnym, gwarantującym utrzymanie temperatury wewnętrznej 4°C i bezpośrednio przekazać do Pracowni Genetyki Molekularnej. Jeśli nie przewiduje się natychmiastowego przesłania próbki tkanki do laboratorium, należy ją przechowywać w temperaturze -20°C przez okres 6 tygodni lub w temperaturze -70°C przez czas nieograniczony. Do przechowywania tkanek w takich warunkach stosuje się próbki z odpowiednich tworzyw sztucznych. Należy unikać kilkukrotnego zamrażania i rozmrażania materiału. Badanie nie wymaga szczególnego przygotowania pacjenta przed pobraniem materiału biologicznego.
- G. **Komórki różnych tkanek do analizy preparatów DNA** (fibroblasty pobrane przyżyciowo lub pośmiertnie oraz amniocyty pobrane prenatalnie). Zaleca się, aby pobraną próbkę komórek w celu zwiększenia ilości i zabezpieczenia w biobanku uprzednio poddać hodowli (według zaleceń i procedury obowiązującej w Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek), a następnie osad komórek zebrany w sterylnej próbówce umieścić w pudełku ochronnym, gwarantującym utrzymanie temperatury wewnętrznej 4°C i bezpośrednio przekazać do Pracowni Genetyki Molekularnej. Jeśli nie przewiduje się natychmiastowego przesłania próbki osadu komórek do laboratorium, należy ją przechowywać w temperaturze -20°C przez okres nie dłuższy niż 6 miesięcy. Należy unikać kilkukrotnego zamrażania i rozmrażania materiału.
- H. **Cebulki włosów** należy pobrać za pomocą pęsety w ilości 15-20 (włosy wraz z cebulkami), które następnie należy przymocować powyżej cebulek za pomocą taśmy klejącej do czystej kartki papieru i umieścić w kopercie chroniącej przed światłem i dostarczyć do Pracowni Genetyki Molekularnej. Cebulki włosów można przechowywać w temperaturze pokojowej bezterminowo.
9. Sprzęt i wyroby medyczne stosowane przy pobieraniu materiału biologicznego należy poddać utylizacji zgodnie z procedurą obowiązującą w placówce pobierającej materiał.

IV. Dokumenty powiązane i przywołane.

- PX_ZGE/RM;QP1 – Zlecenie 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.).
- Zarządzenie nr 17/22 z dnia 17 lutego 2022 roku Dyrektora Instytutu w sprawie wprowadzenia Programu Gospodarki Odpadami w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka"
- Ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2020r., poz. 849 z późn. zm.).

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP2	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO	Wydanie nr: 2 z dnia: 2022.07.19	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		4 z 4	0
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA			

V. Wdrożenie procedury do stosowania

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

Aktualizował	Sprawdził	Sprawdził	Sprawdził	Sprawdził	Zatwierdził
mł. Asystent – diagnosta laboratoryjny	Kierownik Pracowni Genetyki Molekularnej	Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej	Zastępca Dyrektora ds. Klinicznych	Pełnomocnik Dyrektora ds. Systemu zarządzania Jakością	Dyrektor Instytutu
mgr Beata Chałupczyńska	dr n. med. Elżbieta Ciara	prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska	dr hab. n. med. Bożenna Dembowska- Bagińska, prof. Instytutu	mgr Inż. Anna Barańska	dr n. med. Marek Migdał
Data, podpis, pieczęć 17464 mgr Beata Chałupczyńska	Data, podpis, pieczęć KIEROWNIK PRACOWNI Genetyki Molekularnej dr n. med. Elżbieta Ciara	Data, podpis, pieczęć KIEROWNIK ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” prof. dr hab. n. med. Krystyna H. Chrzanowska	Data, podpis, pieczęć Zastępca Dyrektora ds. Klinicznych dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska	Data, podpis, pieczęć PEŁNOMOCNIK Dyrektora ds. Systemu Zarządzania Jakością mgr Inż. Anna Barańska	Data, podpis, pieczęć Zastępca Dyrektora ds. Klinicznych dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska