

**Zasady zlecenia badań NGS do Pracowni Genetyki Molekularnej (PGM)  
Zakładu Genetyki Medycznej:**

1. **Z listy badań należy wybrać KOD BADANIA, jednoznaczny z zakresem analizy molekularnej. Obowiązuje zasada: jeden panel na jedno zlecenie.** 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.
  2. **Należy DOPRECYZOWAĆ ROZPOZNANIE podejrzanego schorzenia genetycznego poprzez podanie:**
    - a. **w polu „Rozpoznanie” na zleceniu nazwy choroby/zespołu uwarunkowanego genetycznie, wg nomenklatury z bazy danych OMIM lub ORPHANET**

**i/lub**

    - b. **panelu genów ściśle skorelowanych z fenotypem choroby pacjenta, wytypowanych przez lekarza zlecającego;** 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 [genetyka@ipczd.pl](mailto:genetyka@ipczd.pl).
- UWAGA: Badane są tylko choroby monogenowe. Diagnostyce genetycznej nie mogą podlegać choroby o nieznanym podłożu genetycznym (m. in. z oznaczeniem % lub \* przed numerem OMIM).**
3. **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 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).
  4. **W przypadku trudności w określeniu rozpoznania** wg opcji opisanych w pkt 2. zalecane jest wykonanie analizy całego eksomu (WES) i wówczas do zlecenia wymagane jest dołączenie epikryzy (wg opisu w pkt. 3), 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. **Zlecenie 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.