 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP2</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<b>POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNYCH BADAŃ LABORATORYJNYCH</b>	Wydanie nr: <b>1</b> z dnia: <b>19.01.2017</b>	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		<b>1 z 4</b>	<b>0</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			

## 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 IPCZD pobierających materiał biologiczny do genetycznych badań laboratoryjnych, pracowników Punktu Pobierania Materiału (ALAB Laboratoria Sp. z o.o.), pracowników Pracowni Genetyki Molekularnej (PGM) Zakładu genetyki Medycznej (ZGM) oraz pracowników wszystkich innych placówek ochrony zdrowia pobierających materiał biologiczny i zlecających przeprowadzenie 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 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
2. Materiał biologiczny do badań genetycznych wykonywanych w Pracowni Genetyki Molekularnej należy pobierać wyłącznie na podstawie prawidłowo wypełnionych zleceń na genetyczne badanie laboratoryjne: Karty zlecenia genetycznego badania molekularnego (PX\_ZGE/RM;QP1;FP2) lub karty zlecenia badania molekularnego choroby mitochondrialnej (PX\_ZGE/RM;QP1;FP3). Należy zwrócić uwagę czy do kart zleceń dołączone są podpisane formularze 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. 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 materiałów do poszczególnych badań laboratoryjnych
  - 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;
  - E. czytelnego oznakowania pojemników z pobranym materiałem imieniem i nazwiskiem, datą urodzenia lub numerem PESEL, lub numerem dokumentu potwierdzającego tożsamość pacjenta, albo numerem

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP2</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<b>POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNYCH BADAŃ LABORATORYJNYCH</b>	Wydanie nr: <b>1</b> z dnia: <b>19.01.2017</b>	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona <b>2 z 4</b>	Liczba załączników <b>0</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			

identyfikacyjnym pacjenta albo kodem kreskowym, symbolem komórki zlecającej badanie i datą pobrania.

- F. potwierdzenia podpisem na skierowaniu faktu pobrania materiału biologicznego do genetycznego badania laboratoryjnego w sposób zgodny z wymaganiami.
5. Sposób pobrania i przygotowania materiału biologicznego do genetycznego badania laboratoryjnego zależy od rodzaju pobieranego materiału oraz typu zleconego badania:
- A. **Krew obwodową do badań preparatów DNA** należy pobrać w ilości 3–5 ml stosując system zamknięty jednorazowego użytku, zawierający 10% wersenian sodowy (EDTA) jako substancję przeciwzkrzepową. 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 lub Pracowni Cytogenetycznej 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 obwodową do badań preparatów RNA** należy pobrać 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 przeciwzkrzepową. Naczynie z krwią należy dokładnie wymieszać przez kilkukrotne odwracanie, umieścić w pudełku ochronnym, gwarantującym utrzymanie temperatury wewnętrznej 4°C i bez zbędnej zwłoki **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 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 badań 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. **Wymaz z policzka i ślinę do badań preparatów DNA** należy pobrać za pomocą gotowego systemu zamkniętego rekomendowanego przez Pracownię Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD – postępowanie musi być zgodne z instrukcją producenta. Zalecane jest pobranie wymazu na czczo lub po minimum 2 godzinach od posiłku. Dopuszcza się pobranie materiału po wypitym płynie lub umyciu zębów. Na ok. 2 godziny przed pobraniem materiału nie należy palić papierosów i żuć gumy. W celu pobrania materiału należy oddać próbkę śliny do pojemnika znajdującego się w zestawie. Dodatkowo w celu pobrania komórek nabłonka policzka należy posłużyć się dołączoną wymazówką, zdecydowanym ruchem pocierać nią przez około 30 sekund wewnętrzne strony policzków zbierając materiał do badania. Wymazówkę z aplikatorem należy włożyć do plastikowego naczynia. Pojemnik szczelnie zamknąć, umożliwiając dokładne wymieszanie pobranej próbki z płynem w naczyniu. Dopuszczane są także inne zestawy do

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP2</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<b>POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNYCH BADAŃ LABORATORYJNYCH</b>	Wydanie nr: <b>1</b> z dnia: <b>19.01.2017</b>	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona	Liczba załączników
		<b>3 z 4</b>	<b>0</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			


pobierania wymazu z policzka. Pobrany zestawem komercyjnym wymaz należy przechowywać w odczynniku stabilizującym według zaleceń producenta, natomiast zanurzony w roztworze PBS lub w soli fizjologicznej może być przechowywany przez 24 godziny. Naczynie z materiałem należy dostarczyć do Pracowni Genetyki Molekularnej.

- E. **Mocz do badań preparatów DNA** należy pobrać z porcji porannej (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 stopni C, przechowywać nie dłużej niż 12 godzin. Badanie nie wymaga szczególnego przygotowania pacjenta przed pobraniem materiału biologicznego.
- F. **Fragmenty innych tkanek do badań preparatów DNA** (biopsaty pobrane przyżyciowo, pośmiertnie oraz prenatalnie) należy pobierać według zaleceń lekarza i niczym 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 probówki 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 badań preparatów DNA** (fibroblasty lub amniocyty pobrane przyżyciowo, pośmiertnie oraz prenatalnie) należy pobierać według zaleceń lekarza. Pobraną próbkę komórek należy uprzednio poddać hodowli (według ścisłych zaleceń Pracowni Hodowli Tkanek), a następnie osad komórek zebrany w sterylnej probówce 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.
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.

- SOP 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. 2006. Nr 61, poz. 435 z późn. zm.).
- Aktualnie obowiązujące Zarządzenie Dyrektora Instytutu wprowadzające Program Gospodarki Odpadami w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka"

#### V. Wdrożenie procedury do stosowania

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	<b>STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA</b>	<b>PX_ZGE/RM;QP2</b>	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	<b>POBIERANIE MATERIAŁU DO GENETYCZNYCH BADAŃ LABORATORYJNYCH</b>	Wydanie nr: <b>1</b> z dnia: <b>19.01.2017</b>	
ZAKŁAD GENTYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona <b>4 z 4</b>	Liczba załączników <b>0</b>
Proces: <b>MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA</b>			

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 zapoznanie z niniejszą procedurą pracownicy potwierdzają podpisem.

<b>Aktualizował:</b>	<b>Sprawdził:</b> <i>(pod względem merytorycznym)</i>	<b>Sprawdził:</b> <i>(pod względem formalnym)</i>	<b>Zatwierdził:</b>
Kierownik Pracowni Genetyki Molekularnej	Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej	Pełnomocnik ds. Systemu Zarządzania Jakością	Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych
Dr n. med. Elżbieta Ciara	Prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska - Walasek	Mgr Monika Lipiec	Prof. nadzw. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska - Fangrat
 ....., podpis	 ....., podpis	 ....., podpis	 ....., podpis  