 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP1	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	ZLECANIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO	Wydanie nr: 2 z dnia: 27.11.2020	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona 1 z 4	Liczba załączników 5
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA			

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 z załącznika PX_ZGE/RM;QP1;FP1, poprzez kompletne i czytelne wypełnienie (w formie papierowej lub elektronicznej formularza PX_ZGE/RM;QP1;FP2 „Karta zlecenia badania molekularnego”).
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 przypadku badania NGS - panel diagnostyczny NGS 1000, panel diagnostyczny NGS 5000, sekwencjonowanie eksomowe WES, zleceniodawca wypełnia dodatkowo formularz Wniosku na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wykonywane w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD – PX_ZGE/RM;QP1;FP5.
Na wniosku zleceniodawca musi uzyskać akceptację kierownika komórki/jednostki organizacyjnej zlecającej wykonanie badania.
5. 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 panelu diagnostycznego NGS 5000 oraz WES, a następnie musi otrzymać akceptację wniosku przez kierownika Zakładu Genetyki Medycznej.
6. Prawidłowo wypełniony Wniosek na badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) wykonywane w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD – PX_ZGE/RM;QP1;FP5, autoryzowany przez lekarza zlecającego oraz kierownika komórki/jednostki organizacyjnej zlecającej wykonanie badania przekazywany jest do Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej.
7. Jeżeli zleceniodawcą badania nie jest lekarz Poradni Genetycznej, Sekcja Wsparcia Pracy Klinicznej przekazuje wniosek do kierownika Zakładu Genetyki Medycznej w celu uzyskania akceptacji zlecenia wykonania badania.
Brak akceptacji wniosku na wykonanie badania przez Kierownika Zakładu Genetyki Medycznej lub lekarza przez niego wyznaczonego skutkuje odrzuceniem wniosku (informacja w wersji


 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP1	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	ZLECENIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO	Wydanie nr: 2 z dnia: 27.11.2020	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona 2 z 4	Liczba załączników 5
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA			

elektronicznej zostaje przekazana do sekretariatu komórki/jednostki zlecającej badanie i lekarza zlecającego badanie).

8. 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.
9. Ostateczną decyzję Z-cy Dyrektora ds. Klinicznych o zasadności wykonania badania pracownik Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej przekazuje telefonicznie lekarzowi zlecającemu badanie, a skan wniosku do komórki organizacyjnej składającej wniosek oraz do wyznaczonych osób z Pracowni Genetyki Molekularnej.
10. Lekarz zlecający badanie NGS jest zobowiązany do zaznaczenia krzyżykiem 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)”.
11. Powyższy tryb zlecenia badania NGS, opisany w punktach 4 - 10 niniejszej procedury, nie obowiązuje zleceniodawców spoza Instytutu "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka".
12. 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 poświadczając w Karcie zlecenia badania molekularnego – PX_ZGE/RM;QP1;FP2 (w części „Informacje dotyczące Deklaracji Świadomej Zgody”) kompletnie i prawidłowo 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.
13. 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.
14. 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”.
15. W wyjątkowych sytuacjach, po uzgodnieniu z kierownikiem Pracowni Genetyki Molekularnej, w przypadku stwierdzonych nieprawidłowości w wymaganej dokumentacji istnieje możliwość przechowania próbki materiału biologicznego przeznaczonego 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 z jednostką zlecającą materiał biologiczny wraz z nieprawidłową dokumentacją jest zwracany do zleceniodawcy lub podlega utylizacji.
16. 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

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP1	
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	ZLECANIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO	Wydanie nr: 2 z dnia: 27.11.2020	
ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ PRACOWNIA GENETYKI MOLEKULARNEJ		Strona 3 z 4	Liczba załączników 5
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA			

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 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2020 r. poz. 849) oraz Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 06 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz. U. z 2020 r. poz. 666).

V. Załączniki


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

VI. Dokumenty powiązane i przywołane

1. PX_ZGE/RM;QP3 – Transport materiału do genetycznego badania laboratoryjnego.
2. PX_ZGE/RM;QP4 – Przyjmowanie materiału do genetycznych badań laboratoryjnych
3. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (Dz. U. z 2019 r. poz. 1923 z późn. zm.)
4. Ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2020 r. poz. 849).
5. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 06 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz. U. z 2020 r. poz. 666).

VII. Wdrożenie procedury do stosowania

1. 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.
2. Fakt zapoznania się z niniejszą procedurą pracownicy potwierdzają podpisem.

 CENTRUM ZDROWIA DZIECKA	STANDARDOWA PROCEDURA OPERACYJNA	PX_ZGE/RM;QP1					
Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” Al. Dzieci Polskich 20 04 – 730 Warszawa	ZLECANIE GENETYCZNEGO BADANIA LABORATORYJNEGO		Wydanie nr: 2 z dnia: 27.11.2020				
ZAKŁAD GENETYKI 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;">4 z 4</td> <td style="text-align: center;">5</td> </tr> </table>	Strona	Liczba załączników	4 z 4	5
Strona	Liczba załączników						
4 z 4	5						
Proces: MEDYCZNA DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA							

Aktualizował	Sprawdził	Sprawdził	Sprawdził	Sprawdził	Sprawdził	Zatwierdził:
Młodszy asystent – diagnosta laboratoryjny	Kierownik Pracowni Genetyki Medycznej	Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej	Kierownik Sekcji Wsparcia Pracy Klinicznej	Z-ca 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	25.11.2020 mgr Dagmara Zyska	dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. Instytutu	mgr inż. Anna Barańska	dr n. med. Marek Migdał
Data: 23.11.2020	Data: 24.11.2020	Data: 24.11.2020	Data:	Data:	Data: 25.11.2020	Data: 26.11.2020
Podpis i pieczęć: PWZDL 17464 mgr biol. Beata Chałupczyńska DIAGNOSTA LABORATORYJNY	Podpis i pieczęć: KIEROWNIK PRACOWNI Genetyki Molekularnej dr n. med. Elżbieta Ciara	Podpis i pieczęć: KIEROWNIK ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ Instytut „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka” prof. dr hab. n. med. Krystyna H. Chrzanowska	Podpis i pieczęć: Bożenna Dembowska-Bagińska	Podpis i pieczęć: Zastępca Dyrektora ds. Klinicznych dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska	Podpis i pieczęć: PEŁNOMOCCNIK DYREKTORA ds. Systemu Zarządzania Jakością mgr inż. Anna Barańska	Podpis i pieczęć: DYREKTOR Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka” dr n. med. Marek Migdał