

Standardy jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych w zakresie czynności laboratoryjnej genetyki medycznej oraz laboratoryjnej interpretacji i autoryzacji wyniku badań laboratoryjnych

1. Procedura zlecenia badania laboratoryjnego oraz udostępniania jej podmiotowi wykonującemu działalność leczniczą, który wystawia zlecenie na badanie genetyczne

1.1. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedurę zlecenia badania laboratoryjnego genetycznego, zwanego dalej „badaniem genetycznym”, oraz udostępnia je podmiotowi wykonującemu działalność leczniczą, który wystawia zlecenie na badanie genetyczne, zwanego dalej „zleceniodawcą”, ~~który~~ Zleceniodawca potwierdza zapoznanie się z tą procedurą przez złożenie oświadczenia w postaci:

- 1) papierowej opatrzonej własnoręcznym podpisem,
 - 2) elektronicznej opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym albo podpisem osobistym
- osoby reprezentującej zleceniodawcę.

1.2. Formularz zlecenia na badanie genetyczne zawiera:

- 1) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) adres miejsca zamieszkania albo oddział szpitalny pobytu pacjenta,
 - c) płeć,
 - d) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę, numer i serię dokumentu potwierdzającego tożsamość oraz datę urodzenia,
 - e) numer identyfikacyjny pacjenta nadany przez laboratorium albo kod kreskowy, (w przypadku braku danych, o których mowa w lit. a –d),
- 2) podpis i oznaczenie lekarza zlecającego badanie genetyczne:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) tytuł zawodowy,
 - c) uzyskane specjalizacje, jeżeli posiada,
 - d) numer prawa wykonywania zawodu,
- 3) nazwę (firmę) i adres zleceniodawcy;

Z komentarzem [KRDL1]: Uwaga
Oznaczenie lekarza zlecającego badanie zgodne z obowiązującą Uchwałą Naczelnej Rady Lekarskiej. Taki zapis chyba wystarczyłby, bez konieczności wypunktowywania co ma na niej być

4) dane do kontaktu z lekarzem zlecającym badanie genetyczne (numer telefonu, adres e-mail),
jeżeli są inne niż dane kontaktowe zlecaniodawcy;

5) adres miejsca przesłania sprawozdania z badania genetycznego (jeżeli są inne niż dane kontaktowe zlecaniodawcy);

6) imię i nazwisko osoby upoważnionej do odbioru sprawozdania z badania genetycznego;

7) rodzaj materiału biologicznego i jego pochodzenie;

8) zlecone badanie genetyczne;

9) tryb wykonywania badania genetycznego;

10) datę i godzinę pobrania materiału biologicznego do badania genetycznego;

11) imię i nazwisko osoby pobierającej materiał biologiczny do badania genetycznego;

12) datę i godzinę przyjęcia materiału biologicznego do laboratorium;

13) istotne dane kliniczne dotyczące pacjenta niebędące danymi osobowymi, w szczególności:

a) wstępne rozpoznanie według Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i

Problemów Zdrowotnych, kodu ORPHAN, kodów HPO lub w postaci opisowej,

b) przebyte przeszczepy szpiku komórek krwiotwórczych lub transfuzje – w przypadku, gdy źródłem materiału biologicznego jest krew lub szpik i stosowane leczenie,

c) płeć dawcy komórek krwiotwórczych w przypadku allo-przeszczepów;

14) w przypadku badania prenatalnego na formularzu zlecenia na badanie genetyczne zamieszcza się ponadto informację o:

a) zaawansowaniu tygodniu ciąży,

b) wynikach ~~badan~~-przesiewowych badan prenatalnych i innych badań płodu,

c) wyniku badania ultrasonograficznego płodu z opisem nieprawidłowości w obrazie płodu, jako wskazania do genetycznej diagnostyki prenatalnej

d) nosicielstwie aberracji zrównoważonej lub choroby monogenowej u rodziców,

e) niepowodzeniach rozrodu

f) chorobach genetycznych w rodzinie.

~~1.3. Zlecenie na badanie genetyczne jest wystawiane w postaci:~~

~~1) papierowej opatrzonej własnoręcznym podpisem,~~

~~2) elektronicznej opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym albo podpisem osobistym-~~

~~—lekarza zlecającego badanie genetyczne.-~~

1.4. Do zlecenia jest dołączany formularz świadomej zgody na wykonanie badania genetycznego, podpisany zgodnie z ust. 1.5 pkt 6, albo zezwolenie sądu opiekuńczego na przeprowadzenie badania genetycznego.

Z komentarzem [KRDL2]: Czy pacjent sam nie określa kto może odebrać wyniki badań poprzez stosowne upoważnienia w dokumentacji medycznej

Z komentarzem [KRDL3]: Nie zawsze ICD10 jest wystarczające lub umożliwia precyzyjne wskazanie fenotypu pacjenta

Z komentarzem [KRDL4]: Konieczność uwzględnienia tych informacji wynika z właściwej interpretacji uzyskanych wyników w kontekście wskazań do wykonania badania genetycznego

Z komentarzem [KRDL5]: Te zapisy są tożsame z wyżej zamieszczonymi i niczym się nie różnią od innych badań genetycznych

Z komentarzem [KRDL6]: Formularz świadomej zgody na wykonanie badania genetycznego jest dokumentem niezbędnym, potwierdzającym zrozumienie przez pacjenta jakie badania genetyczne i w jakim celu ma mieć wykonane. To także dokument zabezpieczający laboratorium w przypadku, kiedy należy powtórzyć badanie ze względu na problemy diagnostyczne w procedurze wynikające z jakości materiału badanego, a niemożliwe do zaobserwowania przed przystąpieniem do procedury badawczej - brak odpowiedniej ilości podziałów komórek w badaniach cytogenetycznych, a tym samym niemożliwość wydania wiarygodnego wyniku.

Z komentarzem [KRDL7]: To chyba powinno być wyżej, bo dotyczy wszystkich badań genetycznych a nie tylko badań prenatalnych

1.5. Formularz świadomej zgody na wykonanie badania genetycznego zawiera:

1) dane pacjenta:

a) imię i nazwisko,

b) datę urodzenia,

c) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość;

2) w przypadku gdy pacjentem jest osoba małoletnia albo całkowicie ubezwłasnowolniona - dane przedstawiciela ustawowego:

a) imię i nazwisko,

b) adres miejsca zamieszkania;

3) rodzaj materiału do badania;

4) określenie celu badania (wskazania do badania);

5) adnotację, że pacjent uzyskał od lekarza zlecającego badanie informację, o której mowa w art. 9 ust. 2 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz.U. z 2020 poz. 849) w szczególności o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego;

5a) Wyrażenie zgody lub odmowy na biobankowanie

5b) Wyrażenie zgody lub odmowy na przeprowadzenie badań naukowych, które pomogłyby w ustaleniu przyczyny choroby o podłożu genetycznym

6) datę i podpis pacjenta lub jego przedstawiciela ustawowego, a w przypadku gdy osoba ta nie może złożyć podpisu – adnotację lekarza o przyczynach niemożności złożenia podpisu przez uprawnioną osobę, opatrzoną podpisami lekarza oraz innej osoby obecnej przy wyrażeniu zgody.

1.64. Na jednym formularzu zlecenia na badanie genetyczne może być zlecone więcej niż jedno badanie genetyczne.

1.75. Dokumentacja medyczna w laboratorium, w tym zlecenie na badanie genetyczne i zgoda na badanie genetyczne, jest przetwarzana zgodnie z przepisami wydanymi na podstawie art. 30 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2024 poz. 581), z wyjątkiem wyniku badania laboratoryjnego, o którym mowa w art. 16a ust. 9 ustawy z dnia 1 lipca 2005 r. o pobieraniu, przechowywaniu i przeszczepianiu komórek, tkanek i narządów (Dz.U. z 2023 r. poz. 1185).

2. Zasady pobierania materiału biologicznego do badania genetycznego

2.1. Przygotowanie pacjenta do badania genetycznego zależy od rodzaju badania genetycznego.

Z komentarzem [KRDL8]: Rozwój technik genetycznych jest tak intensywny, że mogą pojawiać się metody, które mogłyby ustalić przyczynę choroby o podłożu genetycznym, niedostępne w momencie wykonywania badania, zwłaszcza dotyczy to materiału pobranego prenatalnie, który nie będzie później dostępny

2.2. Podczas pobierania materiału biologicznego do badania genetycznego uwzględnia się rodzaj, wielkość i objętość pobieranego materiału biologicznego w zależności od rodzaju badania genetycznego, przy czym:

- 1) krew może stanowić źródło materiału biologicznego w przypadku badania zmian germinalnych (~~wrodzonych~~ konstytucyjnych), jeżeli w okresie co najmniej trzech miesięcy poprzedzających badanie genetyczne nie były przetaczane preparaty zawierające komórki jądrzaste, w tym krew pełna i koncentrat granulocytarny;
- 2) w przypadku pacjentów po przeprowadzeniu alloprzeszczepu szpiku/HSC, do badań genetycznych zmian konstytucyjnych (germinalnych) wykorzystuje się materiał biologiczny inny niż krew, w tym fibroblasty i cebulki włosowe;
- 3) w przypadku ~~innego materiału biologicznego niż krew, w tym szpiku kostnego, fragmentu dowolnej tkanki, wymazu z jamy ustnej oraz hodowlę komórkową germinalnych badań postnatalnych materiał mogą stanowić także fragmenty tkanek, płyny ustrojowe~~ w formie świeżej lub utrwalonej, w tym materiał archiwalny;
- 4) w przypadku badań prenatalnych materiałem biologicznym mogą być – komórki zarodka, ciało kierunkowe, komórki owodniowe, trofoblast lub inny materiał biologiczny pochodzący od płodu.

5) dopuszcza się pobranie materiału post mortem w celu oceny zmian genetycznych w niepowodzeniach rozrodu lub zmian germinalnych w przypadku konieczności oceny kosegregacji i/lub ryzyka genetycznego dla krewnych zmarłego.

Z komentarzem [KRDL9]: Załącznik nie uwzględnia oceny materiał z poronień ani casusu oceny kosegregacji w przypadku zmarłego krewnego

2.3. Podczas pobierania materiału biologicznego do badania genetycznego stosuje się wymagania dotyczące sprzętu i pojemników stosowanych do pobierania danego materiału biologicznego.

2.4. Podczas postępowania z wyrobami medycznymi stosowanymi przy pobieraniu materiału biologicznego do badania genetycznego oraz ich utylizacji stosuje się wymagania dotyczące postępowania z odpadami medycznymi określone w przepisach wydanych na podstawie art. 95 ust. 11 ustawy z dnia 14 grudnia 2012 r. o odpadach (Dz. U. z 2023 poz. 1587, 1597, 1688, 1852 i 2029).

2.5. Podczas pobierania materiału biologicznego do badania laboratoryjnego stosuje się wyroby medyczne, wyroby medyczne do diagnostyki in vitro zgodnie z wymaganiami ustawy z dnia 7 kwietnia 2022 r. o wyrobach medycznych (Dz.U. poz. 974, z 2023 r. poz. 1938 oraz z 2024 r. poz. 1222).

2.6. Podczas postępowania z materiałem biologicznym pobranym metodami inwazyjnymi uwzględnia się specyfikę i zakres badań genetycznych wykonywanych w laboratorium.

2.7. Podczas pobierania materiału biologicznego do badania genetycznego pojemniki z pobranym materiałem biologicznym oznacza się danymi pacjenta, o których mowa w ust. 1.2. w pkt 1 lit. a wraz z datą urodzenia albo lit. d, albo lit. e oraz datą i godziną pobrania materiału biologicznego. W razie potrzeby na pojemniku umieszcza się nazwę materiału biologicznego i jego pochodzenie.

2.8. Osoba pobierająca materiał biologiczny:

- 1) stosuje przy każdym pacjencie nowe rękawiczki jednorazowego użytku wyłącznie w celu pobrania materiału biologicznego;
- 2) przed pobraniem materiału biologicznego do badania genetycznego dokonuje jednoznacznej identyfikacji i weryfikacji tożsamości pacjenta, od którego pozyskuje się materiał biologiczny;
- 3) oznakowuje pojemnik z materiałem biologicznym zgodnie ze zleceniem badania genetycznego;
- 4) sprawdza zgodność oznakowania pojemnika z materiałem biologicznym ze zleceniem badania genetycznego;

5) sprawdza kompletność dokumentacji załączonej do badania, w tym złożenie przez osobę badaną i/lub jej opiekunów prawnych podpisu na deklaracji świadomej zgody lub potwierdzenie imienne lekarza, że pobrał deklarację świadomej zgody na badanie genetyczne;

~~5~~6) składa na zleceniu badania genetycznego podpis potwierdzający pobranie materiału biologicznego zgodnie z wymaganiami, o których mowa w pkt 1– 4, oraz procedurą pobierania materiału biologicznego.

2.9. Materiał biologiczny pobierany do badania genetycznego jest traktowany jako materiał zakaźny.

2.10. Sposób pobierania materiału biologicznego do badania genetycznego uniemożliwiający uszkodzenie i zmianę jego właściwości

3. Transport materiału biologicznego do badań laboratoryjnych

3.1. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedurę transportu materiału biologicznego do badania genetycznego oraz udostępnia ją zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z tą procedurą przez złożenie oświadczenia w postaci:

- 1) papierowej opatrzonej własnoręcznym podpisem,

2) elektronicznej opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym albo podpisem osobistym

– osoby reprezentującej zleceniodawcę.

3.2. Procedura transportu materiału biologicznego do badania genetycznego zawiera informacje dotyczące:

- 1) dopuszczalnego czasu transportu;
- 2) dopuszczalnego zakresu temperatury transportu z uwzględnieniem rodzajów materiału biologicznego;
- 3) opisu pojemników i opakowań zbiorczych przeznaczonych do transportu;
- 4) zabezpieczenia materiału biologicznego przed uszkodzeniem lub zmianą jego właściwości;
- 5) minimalizacji skutków skażenia w przypadku uszkodzenia próbówki lub pojemnika lub opakowania zbiorczego transportowanego materiału biologicznego i sposobu dekontaminacji w przypadku ich skażenia, z uwzględnieniem rodzajów materiału biologicznego.

3.3. Materiał biologiczny pobrany do badania genetycznego jest dostarczany do laboratorium przez osoby wskazane i przeszkolone przez zleceniodawcę albo laboratorium.

3.4. Materiał biologiczny do badania genetycznego jest transportowany w:

- 1) zamkniętych próbkach lub pojemnikach;
- 2) zamkniętym opakowaniu zbiorczym oznakowanym „materiał zakaźny” (oznakowanie nie dotyczy wyizolowanych kwasów nukleinowych białek oraz utrwalonego materiału biologicznego);
- 3) warunkach uniemożliwiających uszkodzenie i niezmieniających jego właściwości.

3.5. Transport materiału do badań laboratoryjnych podlega przepisom dotyczącym przewozu materiałów niebezpiecznych, obowiązującym na terenie Rzeczypospolitej Polskiej oraz na terenie Unii Europejskiej, w tym dyrektywie 2008/68/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 24 września 2008 r. w sprawie transportu lądowego towarów niebezpiecznych (Dz.U. UE.L.2008.260.13 ze zm.).

4. Przyjmowanie, rejestrowanie i laboratoryjne oznakowanie materiału biologicznego do badania genetycznego

4.1. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedurę przyjmowania, rejestrowania i laboratoryjnego oznakowania materiału biologicznego do badania genetycznego oraz udostępnia ją zleceniodawcy, który potwierdza zapoznanie się z tą procedurą przez złożenie oświadczenia w postaci:

- 1) papierowej opatrzonej własnoręcznym podpisem,

2) elektronicznej opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym albo podpisem osobistym

– osoby reprezentującej zleceniodawcę.

4.2. Laboratorium w ramach czynności, o której mowa w ust. 4.1. ustala:

- 1) datę i godzinę przyjęcia materiału biologicznego do laboratorium;
- 2) sposób rejestrowania i oznakowania materiału biologicznego;
- 3) imię i nazwisko osoby przyjmującej materiał biologiczny do badania genetycznego.

4.3. Laboratorium sprawdza zgodność zlecenia na badanie genetyczne z oznakowaniem materiału biologicznego oraz przydatność materiału biologicznego do badania genetycznego.

4.4. W przypadku stwierdzenia przez laboratorium niezgodności otrzymanego materiału biologicznego do badania genetycznego z wymaganiami dotyczącymi pobierania lub transportu lub innych nieprawidłowości powodujących, że materiał biologiczny nie może być wykorzystany do badania genetycznego, kierownik laboratorium może odmówić wykonania danego badania. Dalsze postępowanie z materiałem biologicznym kierownik laboratorium uzgadnia ze zleceniodawcą.

5. Przechowywanie materiału biologicznego do badania genetycznego

5.1. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedurę przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego dla wszystkich rodzajów wykonywanych badań genetycznych.

5.2. Laboratorium w ramach czynności, o których mowa w ust. 5.1, określa warunki i maksymalny czas przechowywania materiału biologicznego od jego pozyskania do wykonania badania laboratoryjnego oraz po wykonaniu badania, z uwzględnieniem aktualnej wiedzy medycznej i zaleceń producentów wyrobów medycznych stosowanych w laboratorium.

5.3. Materiał biologiczny do badania genetycznego jest przechowywany w warunkach uniemożliwiających uszkodzenie i niewpływających na jego właściwości.

5.4. W laboratorium prowadzi się dokumentację dotyczącą przechowywanego materiału biologicznego przed i po wykonaniu badania genetycznego, z uwzględnieniem:

- 1) miejsca przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego;
 - 2) czasu przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego; w tym minimalnego czasu przechowywania materiału w przypadku, gdy pacjent nie wyraził zgody na przechowywanie po wykonaniu badania;
 - 3) temperatury przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego;
 - 4) sposobów przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego.
- 5) protokołu z utylizacji materiału biologicznego

5.56. Do przechowywania odpadów medycznych powstających w związku z przeprowadzaniem badań laboratoryjnych stosuje się przepisy ustawy z dnia 14 grudnia 2012 r. o odpadach.

6. Wewnętrzna i zewnętrzna kontrola jakości badań laboratoryjnych

6.1 W laboratorium stałemu nadzorowi i monitorowaniu podlega:

6.1. Laboratorium prowadzi stałą wewnętrzną kontrolę jakości badań genetycznych, dla wszystkich rodzajów badań genetycznych wykonywanych w laboratorium której podlega:

1) przebieg, prawidłowość i skuteczność stosowanych metod i procedur diagnostycznych, sporządzonych dla laboratorium, z uwzględnieniem udokumentowanego przez laboratorium procesu walidacji, zgodnych z aktualną wiedzą medyczną i są dostępna w postaci:

- a) opublikowanej w piśmiennictwie międzynarodowym lub krajowym, lub
- b) rekomendowanej przez ośrodki referencyjne, lub
- c) rekomendowanej przez konsultanta krajowego w danej dziedzinie medycyny laboratoryjnej lub

- d) zgodnej z zaleceniami producentów wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro, lub
- e) opracowanej dla potrzeb danego laboratorium, z uwzględnieniem udokumentowanego przez laboratorium procesu walidacji;

2) sposób prowadzenia dokumentacji badania genetycznego, w przypadku badania cytogenetycznego – zgodności zapisu kariotypu z obowiązującymi zasadami aktualnego An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN), a w przypadku badania molekularnego – zgodności zapisu z nomenklaturą Human Genome Variation Society (HGVS) oraz w przypadku badania antygenów transplantacyjnych – zgodności zapisu z nomenklaturą WHO Nomenclature Committee for Factors of the HLA System;

3) czas trwania badania genetycznego;

4) rodzaj jakości stosowanych odczynników;

5) całodobowo temperatura w urządzeniach grzewczych i chłodniczych stosowanych w laboratorium z możliwością określenia minimalnej i maksymalnej temperatury.

6.2. W laboratorium przeprowadza się walidację metod badawczych:

1) komercyjnych (opracowanych i opisanych przez producenta wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro), które obejmują ocenę precyzji i poprawności;

2) komercyjnych modyfikowanych w laboratorium, które obejmują ocenę powtarzalności, odtwarzalności, poprawności, a także porównanie wiarygodności wyników badań

Z komentarzem [KRDL10]: To są wytyczne przygotowania sprawozdania i interpretacji wyniku, kontrola zewnętrznlaboratoryjna też wymaga podania interpretacji w tej postaci, ale czy jesteśmy w stanie to sprawdzić? Czy tylko fakt przystąpienia do kontroli zewnętrznlaboratoryjnej i uzyskany wynik

Z komentarzem [KRDL11R10]: Nie prowadzi się kontroli jakości zapisu ISCN/HGSV

~~uzyskiwanych przy użyciu procedury zalecanej przez producenta wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro oraz procedury zmodyfikowanej przez laboratorium;~~

~~23) opracowywanych w laboratorium, które obejmują pełną walidację metody zgodnie z wytycznymi rozporządzenia Parlamentu Europejskiego w sprawie wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro.~~

Z komentarzem [KRDL12]: Stoi w sprzeczności z prawem polskim i wspólnotowym. Metody modyfikowane przez laboratorium są traktowane tak jak LDT i RUO

6.3. Laboratorium ustala listę wykonywanych badań genetycznych i udostępnia ją zleceniodawcom.

6.4. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje —procedury w odniesieniu do poszczególnych metod badawczych stosowanych w laboratorium, które określają:

- 1) cel i sposób wykonywania badania genetycznego;
- 2) wykaz wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro, w tym odczynników, kalibratorów i materiałów kontrolnych wraz z warunkami ich przechowywania oraz sprzętu laboratoryjnego i aparatury pomiarowo-badawczej;
- 3) ostrzeżenia i środki ostrożności dotyczące stosowanych odczynników;
- 4) instrukcje przygotowania materiału biologicznego do badań genetycznych.

~~6.5. Stosowane w laboratorium metody badawcze i procedury diagnostyczne odpowiadają międzynarodowym standardom analizy cytogenetycznej i molekularnej.~~

Z komentarzem [KRDL13]: To jest powtórzenie 6.1, tylko bardziej ogólnikowe!

6.6. Procedury, o których mowa w ust. 6.1., w odniesieniu do badań cytogenetycznych uwzględniają:

- 1) metody prowadzenia hodowli komórkowych;
- 2) zasady ~~standardowych stosowanych~~ technik barwienia chromosomów;
- 3) zasady prowadzenia analizy chromosomowej z wykorzystaniem metod cytogenetyki klasycznej i molekularnej w ocenie kariotypu konstytucyjnego oraz w diagnostyce chorób nowotworowych.

~~6.7. Jeżeli laboratorium nie dysponuje metodami, o których mowa w ust. 6.6 w pkt 3, wynik badania genetycznego jest konsultowany z laboratorium referencyjnym.~~

Z komentarzem [KRDL14]: Jeśli laboratorium nie potrafi prowadzić badań metodami cytogenetyki klasycznej i molekularnej to NIE PROWADZI takiej działalności w ogóle a nie że konsultuje coś na zewnątrz.

~~6.78.~~ 6.7. Procedury, o których mowa w ust. 6.1., w odniesieniu do badań molekularnych uwzględniają:

- 1) zasady izolacji i oceny jakości oczyszczania kwasów nukleinowych (DNA i RNA);
- 2) zasady rutynowych metod analizy kwasów nukleinowych (DNA i RNA) oraz technik identyfikacji mutacji wariantów genetycznych i zmian polimorficznych (markerów genomowych).

6.98. Zapewnienie odpowiedniego standardu badań diagnostycznych, w szczególności odpowiedniego poziomu kompetencji i doświadczenia zespołu diagnostów laboratoryjnych, wymaga, aby w laboratorium wykonywanych było nie mniej niż 100 badań rocznie określonego rodzaju (badania cytogenetyczne lub molekularne).

6.109. Laboratorium prowadzi wewnętrzną kontrolę jakości badań genetycznych w odniesieniu do:

- 1) rodzaju stosowanych materiałów kontrolnych;
- 2) wielkości dopuszczalnych błędów pomiarów (o ile dotyczy);
- 3) czułości stosowanych metod diagnostycznych;
- 4) częstotliwości pomiarów kontrolnych;
- 5) stosowanych kart kontrolnych;
- 6) kryteriów akceptacji badań kontrolnych;
- 7) postępowania w przypadku przekroczenia kryteriów akceptacji badań kontrolnych;
- 8) dokumentowania badań kontrolnych.

6.104. Laboratorium bierze stały udział w krajowych lub międzynarodowych programach zewnętrznej oceny jakości.

6.112. Laboratorium stosuje się do następujących warunków ~~dobrego~~ uczestnictwa w programach zewnętrznej oceny jakości:

- 1) realizuje badania w otrzymanym materiale kontrolnym w sposób zgodny z praktyką postępowania z próbkami pacjentów;
- 2) poddaje ocenie zewnętrznej wyłącznie wyniki uzyskane przy wykorzystaniu aparatury pomiarowo-diagnostycznej stanowiącej jego wyposażenie oraz wymienionych w procedurze metody diagnostycznej wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro;
- 3) uczestniczy w programach zewnętrznej oceny jakości z właściwą częstością, określaną przez organizatora tych programów;
- 4) dokonuje oceny poprawności wszystkich rodzajów badań wykonywanych w laboratorium i dostępnych w konkretnym programie zewnętrznej oceny jakości;
- 5) analizuje wszystkie wyniki uzyskane w programach zewnętrznej oceny jakości i podejmuje działania korygujące i zapobiegawcze w przypadku uzyskania niezadowolających wyników.

6.12. Materiał kontrolny jest traktowany jako materiał **potencjalnie** zakaźny.

6.13. Materiał kontrolny podlega ocenie wstępnej w celu ustalenia podstawowych cech rozkładu wyników badań kontrolnych. Jeżeli wyniki badań kontrolnych spełniają wymagania

Z komentarzem [KRDL15]: Należy uzupełnić o regulację dotyczące oceny zewnętrznej, analogicznie do uwagi zawartej w załączniku nr 1

jakościowe, określone w procedurze kontroli jakości badań laboratoryjnych, stają się podstawą założenia kart kontrolnych.

6.14. W przypadku, gdy nie są dostępne stabilne materiały kontrolne, minimalną formą wewnętrznej kontroli jakości badań genetycznych jest kontrola poprawności, oparta na badaniach genetycznych wykonywanych w materiale biologicznym pochodzącym od pacjentów, który został przebadany dwoma metodami lub przez dwa niezależne laboratoria.

-

6.14.15. Laboratorium prowadzi dokumentację wewnętrznej kontroli jakości, w której odnotowuje poświadczone przez personel laboratorium:

- 1) wyniki badań kontrolnych;
- 2) stwierdzone odstępstwa od wymaganego standardu badania;
- 3) podjęte działania korygujące i zapobiegawcze.

6.14.16. Jeżeli zostaną stwierdzone w wyniku wewnętrznej kontroli jakości badań genetycznych niezgodności ze stosowanymi metodami i procedurami diagnostycznymi laboratorium wprowadza działania korygujące i zapobiegawcze.

7. Wydawanie sprawozdania z badania genetycznego

7.1. Laboratorium prowadzi dokumentację badania genetycznego, która umożliwia odtworzenie przebiegu badania genetycznego pod względem poprawności zastosowanych metod i procedur diagnostycznych.

7.2. Dokumentacja badania genetycznego składa się z formularzy:

- 1) zlecenia na badanie genetyczne;
- 2) protokołu deklaracji świadomej zgody na badanie genetyczne
- 3) protokołu tj. zapisów, kart, wydruków z aparatów dotyczących badania genetycznego zawierającego szczegółowy opis badania uwzględniający:
protokołu badania genetycznego zawierającego szczegółowy opis badania genetycznego uwzględniający:
 - a) rodzaj badany materiał -biologicznyego,
 - b) zastosowaną metodę diagnostyczną,
 - c) rodzaj stosowanych materiałów i odczynników,
 - d) nieprawidłowości laboratoryjne, jeżeli miały miejsce,
 - e) zapis przeprowadzonej analizy cytogenetycznej i jej dokumentację fotograficzną lub elektroniczną, jeżeli dotyczy,
 - f) zapis przeprowadzonego badania molekularnego i jego dokumentację fotograficzną lub elektroniczną, jeżeli dotyczy,

g) unikalny numer umożliwiający powiązanie protokołu badania ze zleceniem na badanie genetyczne,

h) datę i godzinę rozpoczęcia oraz zakończenia poszczególnych analiz i etapów analizy, oraz identyfikator osoby wykonującej te etapy

i) wyniki analiz.

7.3. Dokumentacja badania laboratoryjnego jest przetwarzana zgodnie z przepisami wydanymi na podstawie art. 30 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta oraz art. 16a ust. 9 ustawy z dnia 1 lipca 2005 r. o pobieraniu, przechowywaniu i przeszczepianiu komórek, tkanek i narządów.

7.4. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedurę wydawania sprawozdania z badania genetycznego obejmującą w szczególności laboratoryjną interpretację wyniku badania genetycznego.

7.5. Formularz sprawozdania z badania genetycznego zawiera:

1) datę ~~i godzinę~~ wykonania badania genetycznego oraz numer identyfikacyjny danego badania;

2) nazwę ~~parametru~~-badanego analitu lub nazwę i ~~rodzaj-zakres~~ badania genetycznego oraz zastosowaną metodę diagnostyczną wraz z jej ograniczeniami;

3) rodzaj badanego materiału biologicznego;

4) imię i nazwisko lekarza zlecającego badanie genetyczne;

5) dane pacjenta:

a) imię i nazwisko,

b) płeć,

c) adres miejsca zamieszkania albo oddział szpitalny pobytu pacjenta

d) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę numer i serię dokumentu potwierdzającego tożsamość oraz datę urodzenia,

e) numer identyfikacyjny pacjenta nadany przez laboratorium albo kod kreskowy, w przypadku braku danych, o których mowa w lit. a –d);

6) adres miejsca przesłania sprawozdania z badania genetycznego;

~~7) imię i nazwisko osoby upoważnionej do odbioru sprawozdania z badania genetycznego;~~

~~67)~~ nazwę i adres laboratorium wykonującego badanie genetyczne;

~~78)~~ datę i godzinę pobrania materiału biologicznego do badania genetycznego;

~~89)~~ datę i godzinę przyjęcia materiału biologicznego do badania genetycznego;

~~910)~~ laboratoryjną interpretację wyniku badania genetycznego;

104) informacje dotyczące uszkodzeń i zmian właściwości materiału biologicznego, które mogły mieć wpływ na wynik badania genetycznego;

112) podpis osoby wykonującej badanie genetyczne;

123) podpis i oznaczenie osoby autoryzującej wynik badania genetycznego obejmujące:

- a) imię i nazwisko,
- b) tytuł zawodowy,
- c) uzyskane specjalizacje, jeżeli posiada,
- d) numer prawa wykonywania zawodu.

7.6. W przypadku badań cytogenetycznych wykonanych za pomocą metod klasycznych sprawozdanie z badania genetycznego zawiera dodatkowo informacje dotyczące:

- 1) zastosowanej metody diagnostycznej, w tym typ hodowli, rodzaju barwienia, rodzaju sond, rodzaju macierzy;
- 2) liczby metafaz, w których analizowano chromosomy lub liczby jąder interfazalnych, w których analizowano sygnały;
- 3) wskazania czy wynik badania genetycznego jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny;
- 4) poziomu rozdzielczości prążkowej, jeżeli ma to zastosowanie, lub informację, że uzyskana w badaniu genetycznym rozdzielczość nie była adekwatna do wskazania do badania (poniżej wymaganego minimum);
- 5) poprawnego, zgodnego z aktualnym ISCN (International System for Human Cytogenetic Nomenclature) zapisu wyniku badania genetycznego oraz jego ograniczenia wraz z interpretacją wyniku;
- 6) konieczności konsultacji w poradni genetycznej ~~w przypadku badania kariotypu konstytucyjnego.~~

7.7. W przypadku stwierdzenia aberracji chromosomowej sprawozdanie z badania genetycznego zawiera dodatkowo:

- 1) opis stwierdzonej nieprawidłowości z określeniem, czy ma ona charakter zrównoważony czy niezrównoważony;
- 2) liczbę badanych metafaz lub jąder interfazalnych w przypadku stwierdzenia mozaikowości lub w przypadku analizy zmian somatycznych;
- 3) nazwę zespołu lub choroby, gdy wynik potwierdza rozpoznanie kliniczne określonego zespołu;
- 4) informację czy wynik badania cytogenetycznego jest zgodny ze wskazaniem do tego badania;

- 5) wskazanie konieczności pobrania próbki materiału biologicznego do dalszego badania laboratoryjnego, jeżeli dotyczy;
- 6) w badaniach genetycznych zmian wrodzonych (germinalnych, konstytucyjnych) wskazanie konieczności badania członków rodziny, jeżeli dotyczy;
- 7) w przypadku badań komórek nowotworowych, jeżeli wykryta zmiana może sugerować pochodzenie germinalne, wskazanie konieczności pobrania próbki materiału biologicznego tkanki niezaangażowanej w proces nowotworowy do weryfikacji zmiany.

7.8. W przypadku badań molekularnych sprawozdanie z badania genetycznego zawiera dodatkowo informacje dotyczące:

~~1) zastosowanej metody diagnostycznej;~~

2) nazwy badanego genu albo regionu genomu, albo locus albo loci lub nazwy i zakresu zestawu diagnostycznego zgodnie z rekomendacjami Human Genome Variation Society (HGVS) lub International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN);

3) listy lub zakresu badanych markerów;

4) laboratoryjnej interpretacji wyniku badania genetycznego a w przypadku zmian germinalnych (wrodzonych) informacji o sposobie dziedziczenia;

5) wskazania czy wynik badania genetycznego jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny zgodnie z obecnym stanem wiedzy;

6) zlecenia konsultacji w poradni genetycznej, z wyjątkiem wyniku zmian somatycznych (nabytych); w komórkach nowotworowych;

7) poprawnego, zgodnego z aktualnym Human Genome Variation Society (HGVS) zapisu wyniku badania genetycznego oraz jego ograniczeń stosowanej metody, jeżeli ma to zastosowanie;

8) interpretacji wyniku z oceną prawdopodobieństwa, jeżeli dotyczy, lub przewidywanej wrażliwości na leczenie przeciwnowotworowe, jeżeli dotyczy;

9) zalecenia konsultacji w poradni onkologicznej lub innej poradni specjalistycznej;

10) w przypadku badań zmian somatycznych w komórkach nowotworowych, jeżeli wykryta zmiana może sugerować pochodzenie germinalne, wskazanie konieczności pobrania próbki materiału biologicznego tkanki niezaangażowanej w proces nowotworowy do weryfikacji zmiany.

11) informację o osobie/osobach wykonujących badanie

7.9. W przypadku badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych, sprawozdanie z badania genetycznego zawiera dodatkowo informacje:

Z komentarzem [KRDL16]: Konieczność jeśli jest potrzeba ustalenia patogenności zmiany u probanda, w pozostałych przypadkach zalecenie badania członków rodziny. Wynik nie może być dyrektywny co oznacza, że nie powinien nakładać obowiązków, nakazów ani sugerować określonych działań, które muszą być podjęte („konieczność” jest określeniem nakazowym)

Z komentarzem [KRDL17]: To zawsze musi być podane

1) o rodzaju badanego materiału biologicznego, łącznie z rozpoznaniem klinicznym lub patomorfologicznym, jeżeli jest wymagane, wraz z numerem wytypowanego bloczka (preparatu) oraz odsetka komórek nowotworowych;

2) o dacie i godzinie pobrania materiału biologicznego do badania genetycznego albo dacie i godzinie wystawienia zlecenia na badanie genetyczne w przypadku materiałów biologicznych archiwalnych;

3) o laboratoryjnej interpretacji wyników badań genetycznych, w szczególności przewidywaną wrażliwość na leczenie, jeżeli wynik ma wartość predykcyjną;

4) czy badanie zostało wykonane z materiału archiwalnego, jeżeli dotyczy.

7.10 W przypadku badania genetycznego w hematologicznych nowotworach nabytych, sprawozdanie z badania genetycznego zawiera dodatkowo informacje:

1) o odsetku komórek nowotworowych, jeżeli dotyczy;

2) czy badanie zostało wykonane z materiału archiwalnego, jeżeli dotyczy;

3) o laboratoryjnej interpretacji wyników badania genetycznych, w szczególności znaczenie prognostyczne wykrytych zmian i ich przewidywaną wrażliwość na leczenie, jeżeli wynik ma wartość predykcyjną.

7.11. Sprawozdanie z badania genetycznego może być przekazane zleceniodawcy w postaci:

1) papierowej opatrzonej własnoręcznym podpisem lub

2) elektronicznej opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym albo podpisem osobistym

– osoby wykonującej badanie genetyczne oraz osoby autoryzującej wynik badania genetycznego.

W załączniku nr 3 należałoby również uregulować następujące kwestie:

Do zlecenia na badanie genetyczne w niehematologicznych nowotworach nabytych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w ust. 1.1, 1.3 i 1.4.

Formularz zlecenia na badanie genetyczne w niehematologicznych nowotworach nabytych zawiera dane, o których mowa w ust. 1.2 oraz:

1) datę i godzinę dostarczenia materiału biologicznego do zakładu patomorfologii;

2) rozpoznanie patomorfologiczne z oceną odsetka komórek nowotworowych;

Z komentarzem [KRDL18]: Dodatkowe uwagi dot. dodania regulacji

3) podpis i oznaczenie lekarza patomorfologa stawiającego rozpoznanie patomorfologiczne:

- a) imię i nazwisko
- b) tytuł zawodowy,
- c) uzyskane specjalizacje,
- d) numer prawa wykonywania zawodu,

4) oznaczenie zakładu patomorfologii, w którym postawiono rozpoznanie zawierające jego nazwę i adres.

W przypadku badań somatycznych materiału zmienionego nowotworowo zgoda na badania genetyczne może być wyrażona raz przed zleceniem pierwszego badania genetycznego.

Zgoda nie musi być przechowywana w laboratorium, w tym przypadku laboratorium powinno znać miejsce przechowywania świadomej zgody w dokumentacji medycznej pacjenta.

Do pobierania materiału biologicznego do badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych stosuje się wymagania, o których mowa w pkt 2.

Do wstępnej preparatyki materiału biologicznego przeznaczonego do dalszej diagnostyki stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w ust. 2.2.

Do materiału biologicznego pobranego do badania genetycznego zmian somatycznych (nabytych) w niehematologicznych nowotworach nabytych załącza się dodatkowo informację o rodzaju, sposobie i miejscu (anatomicznym) pobrania materiału biologicznego oraz wynik badania patomorfologicznego oraz oznaczeniem na preparacie wybarwionym techniką HE pola do badania FISH, jeżeli jest wskazane.

W przypadku wykonywania badania genetycznego wykorzystywanego w kwalifikacji do leczenia chorych na nowotwory nabyte i wykonywanego z materiału podlegającego ocenie patomorfologicznej, materiał biologiczny niezwłocznie po pobraniu, przed przekazaniem do badania genetycznego, powinien być odpowiednio utrwalony, a następnie przekazany w całości do badania patomorfologicznego w celu określenia na preparacie szkiełkowym obszaru zmiany nowotworowej z określeniem odsetka komórek nowotworowych.

Dopuszcza się wykonanie badania genetycznego w chorobach nowotworowych na podstawie skierowania lekarza specjalisty patomorfologa w przypadku gdy wynika to z kluczowych zaleceń w zakresie opieki onkologicznej wydanych w postaci obwieszczenia ministra zdrowia.

Z komentarzem [KRDL19]: Dodanie nowego punktu.

Zalecenia wydawane okresowo od 6 września 2024 dot. kluczowych zaleceń w zakresie opieki onkologicznej przez ministra zdrowia. Uniemożliwianie kierowania na badanie genetyczne specjalistom patomorfologii stoi wbrew zaleceniom które aktualnie opublikowano

Do transportu materiału biologicznego do badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych stosuje się wymagania, o których mowa w pkt 3.

Do przyjmowania materiału biologicznego do badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych stosuje się wymagania, o których mowa w ust. 4.

Do przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych stosuje się wymagania, o których mowa w pkt 5.

Do zachowania jakości badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych stosuje się wymagania, o których mowa w pkt 6.

Do prowadzenia dokumentacji z badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych stosuje się wymagania, o których mowa w pkt 7.1–7.7. i 7.9.

W przypadku badań genetycznych w hematologicznych nowotworach nabytych stosuje się wymagania, o których mowa w pkt 1-7 za wyjątkiem ust. 1.5-1.6

Zlecenia na badanie genetyczne w hematologicznych nowotworach nabytych zawiera dodatkowo informację, czy jest to badanie pierwszorazowe, czy badanie kontrolne (mierzalnej choroby resztkowej).

W przypadku badań somatycznych w hematologicznych nowotworach nabytych zgoda na badania genetyczne może być wyrażona raz przed zleceniem pierwszego badania genetycznego.

Zgoda nie musi być przechowywana w laboratorium, w tym przypadku laboratorium powinno znać miejsce przechowywania świadomej zgody w dokumentacji medycznej pacjenta.

Formularz sprawozdania z badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych zawiera dane określone w ust. 7.5 oraz:

- 1) informację o oraz odsetku komórek nowotworowych, jeżeli dotyczy;
- 2) datę pobrania materiału biologicznego do badania oraz datę wystawienia zlecenia na badanie genetyczne w przypadku gdy jest ona różna od daty pobrania.
- 3) Informację, że badanie zostało wykonane z materiału archiwalnego, jeżeli dotyczy
- 4) laboratoryjną interpretację wyników badań genetycznych, w szczególności znaczenie prognostyczne wykrytych zmian i/lub ich przewidywaną wrażliwość na leczenie, jeżeli wynik ma wartość predykcyjną.