

ZAŁĄCZNIK NR 2 DO STANOWISKA KRDL (obejmuje dodatkowe uwagi do załączników nr 3 i 4)

1. Standardy jakości dla laboratoriów w zakresie czynności laboratoryjnej genetyki medycznej oraz laboratoryjnej interpretacji i autoryzacji wyniku badania laboratoryjnego – załącznik nr 3 do rozporządzenia (UWAGI)

L.p.	Podmiot zgłaszający	Jednostka redakcyjna	Treść uwagi	Uzasadnienie	Proponowane rozwiązanie
1	KRDL	1. Procedura zlecenia badania laboratoryjnego oraz udostępniania jej podmiotowi wykonującemu działalność leczniczą, który wystawia zlecenie na badanie genetyczne	W pkt. 1.2. Formularz zlecenia na badanie genetyczne zawiera: (...) brakuje informacji o świadomej zgodzie pacjenta	Nie można wykonać badań genetycznych bez zgody pacjenta lub jego przedstawiciela ustawowego. <u>Formularz świadomej zgody na wykonanie badania genetycznego jest dokumentem niezbędnym,</u> potwierdzającym zrozumienie przez pacjenta jakie badania genetyczne i w jakim celu ma mieć wykonane. Zawiera także informacje, jeśli należy powtórzyć badanie ze względu na problemy diagnostyczne w procedurze wynikające z jakości materiału badanego, a niemożliwe do zaobserwowania przed przystąpieniem do procedury badawczej . Rozwój technik genetyczny jest tak intensywny, że mogą pojawiać się metody, które obecnie niedostępne, w przyszłości mogą ustalić przyczynę choroby o podłożu genetycznym, zwłaszcza dotyczy to materiału pobranego prenatalnie, który nie będzie później dostępny.	Do pkt. 1.2. Formularz zlecenia na badanie genetyczne zawiera: (...) należy dodać podpunkt 17) deklarację świadomej zgody pacjenta lub przedstawiciela ustawowego pacjenta na wykonanie badań metodami genetycznymi Proponuje się dodanie fragmentu o treści: 17) <u>Do zlecenia jest dołączany formularz świadomej zgody na wykonanie badania genetycznego, który zawiera:</u> a) <u>dane pacjenta:</u> - <u>imię i nazwisko,</u> - <u>datę urodzenia,</u> - <u>numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość;</u> b) <u>w przypadku gdy pacjentem jest</u> <u>osoba małoletnia albo całkowicie ubezwłasnowolniona – dane przedstawiciela ustawowego:</u> - <u>imię i nazwisko,</u>

					- <u>adres miejsca zamieszkania;</u> c) <u>rodzaj materiału do badania;</u> d) <u>określenie celu badania (wskazania do badania);</u> e) <u>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;</u> f) <u>Wyrażenie zgody lub odmowy na biobankowanie</u> g) <u>Wyrażenie zgody lub odmowy na przeprowadzenie badań naukowych, które pomogłyby w ustaleniu przyczyny choroby o podłożu genetycznym</u> f) <u>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.</u>
	KRDL	Pkt 2	Pomiędzy pkt. 2.3 i 2.4 dodać informację o możliwości	Informacja niezbędna do wykonania badania z tkanki płodu	2.4 dopuszcza się pobranie materiału <i>post mortem</i> w celu

			wykonania badania genetycznego <i>post mortem</i>	po poronieniu lub tkanki dziecka martwo urodzonego	oceny zmian genetycznych w niepowodzeniach rozrodu lub zmian germinalnych w przypadku konieczności oceny kosegregacji i/lub ryzyka genetycznego dla krewnych zmarłego.
2.	KRDL	BRAK PUNKTU W OPINIOWANEJ WERSJI ROZPORZĄDZENIA o kontroli zewnętrznlaboratoryjnej		Opiniowany obecnie projekt przewiduje jedynie prowadzenie wewnętrznlaboratoryjnej kontroli jakości. Analogicznie do zapisów poprzednio obowiązującego rozporządzenia o standardach jakości w MLD, również do obecnego projektu należy <u>bezwzględnie dodać informacje na temat konieczności uczestniczenia laboratorium w programach zewnętrznlaboratoryjnej kontroli jakości wykonywanych badań.</u>	7. Zewnętrzna kontrola jakości wyników badań laboratoryjnych Proponuje się dodanie fragmentu o treści 7.1 Laboratorium bierze stały udział w krajowych lub międzynarodowych programach zewnętrznej oceny jakości. 7.2. Laboratorium stosuje się do następujących warunków uczestnictwa w programach zewnętrznej oceny jakości: a) realizuje badania w otrzymanym materiale kontrolnym w sposób zgodny z praktyką postępowania z próbkami pacjentów; b) 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.					c) uczestniczy w programach zewnętrznej oceny jakości z właściwą częstością, określaną przez organizatora tych programów; d) dokonuje oceny poprawności wszystkich rodzajów badań wykonywanych w laboratorium i dostępnych w konkretnym programie zewnętrznej oceny jakości; e) analizuje wszystkie wyniki uzyskane w programach zewnętrznej oceny jakości i podejmuje działania korygujące i zapobiegawcze w przypadku uzyskania niezadowolających wyników. 7.3. Poświadczeniu przez kierownika laboratorium podlegają: a) wyniki uzyskane w programach zewnętrznlaboratoryjnej kontroli jakości badań, b) analiza wyników kontroli jakości badań z wyjaśnieniem wykazanych niezgodności, c) podejmowane działania naprawcze i zapobiegawcze. 8. Wydawanie sprawozdania z badania genetycznego
----	--	--	--	--	--

**7. Wydawanie
sprawozdania z
badania genetycznego**

Zmiana punktu 7 **na punkt 8** po uwzględnieniu kontroli zewnętrznlaboratoryjnej

Konieczność wprowadzenia dodatkowego punktu: Kontroli zewnętrznlaboratoryjnej wymaga zmiany numeracji.

4.		7.8. W przypadku badań molekularnych, sprawozdanie z badania genetycznego zawiera dodatkowo informacje dotyczące: (...)	Zmiana w sformułowaniu: 5) wskazania czy wynik badania genetycznego jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny;	Odchodzi się od takich jednoznacznych sformułowań. Rekomendacje europejskich i amerykańskich towarzystw genetycznych wskazują na problemy interpretacyjne przy stosowaniu takich sformułowań	5) wskazania czy wynik badania genetycznego jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny; zamienić na: 5) wskazania czy wykryto zmianę genetyczną o potencjalnym znaczeniu klinicznym / opcjonalnie wskazanie wynik jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny)
----	--	---	---	---	---