

Standardy jakości w zakresie czynności laboratoryjnej genetyki medycznej, oceny ich jakości i wartości diagnostycznej oraz laboratoryjnej interpretacji i autoryzacji wyniku badań

1. Zlecenie badania laboratoryjnego

1.1. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje procedurę zlecenia badań laboratoryjnych oraz udostępnia ją zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z tą procedurą. Wszyscy zleceniodawcy zlecają wykonanie badań przez laboratorium zgodnie z tą procedurą.

1.2. Procedury zlecenia badań laboratoryjnych określają w szczególności formularze zlecenia badania laboratoryjnego.

1.3. Formularz zlecenia badania laboratoryjnego zawiera w szczególności pola:

- 1) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) data urodzenia,
 - c) miejsce zamieszkania/oddział szpitalny,
 - d) płeć,
 - e) PESEL,
 - f) numer identyfikacyjny pacjenta (podawany przy braku innych danych),
 - g) sposób kontaktu z pacjentem (np. telefon, fax, e-mail);
- 2) dane lekarza zlecającego badanie lub innej osoby upoważnionej do zlecenia badania;
- 3) dane jednostki zlecającej badania;
- 4) miejsce przesłania wyniku badania lub dane osoby upoważnionej do odbioru;
- 5) rodzaj materiału i jego pochodzenie;
- 6) zleczone badania;
- 7) data i godzina pobrania materiału do badania;
- 8) dane osoby pobierającej materiał do badania;
- 9) data i godzina przyjęcia materiału do laboratorium;
- 10) wskazanie do wykonania badania oraz istotne dane kliniczne pacjenta, w tym:

- a) rozpoznanie choroby,
- b) informacje o transfuzji w przypadku gdy źródłem materiału jest krew,
- c) informacje o stosowanym leczeniu,
- d) w przypadku badania prenatalnego informacja o wielkości ciąży i wyniku badania USG,
- e) wywiad rodzinny w tym informacja o obciążeniach genetycznych w rodzinie.

1.4. Obowiązkową częścią zlecenia jest wypełniona i podpisana deklaracja świadomej zgody na wykonanie badań genetycznych.

1.5. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje formularz zgody na badanie genetyczne.

1.6. Formularz zgody na badanie genetyczne zawiera w szczególności pola:

- 1) dane pacjenta (imię i nazwisko, data urodzenia, PESEL);
- 2) rodzaj materiału, który ma być badany;
- 3) określenie celu badania (wskazania do badania);
- 4) stwierdzenie, że pacjent został poinformowany o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanych badań;
- 5) data i podpis osoby wyrażającej zgodę na badanie.

1.7. Zlecenie może być wystawione w formie elektronicznej z zachowaniem wymagań, o których mowa w ust. 1.1-1.4 i 1.6.

1.8. Na jednym formularzu może być zlecone więcej niż jedno badanie.

1.9. Dokumentacja medyczna w laboratorium, a w tym zlecenie badań laboratoryjnych, jest prowadzona, przechowywana i przetwarzana zgodnie z przepisami dotyczącymi dokumentacji medycznej

2. Pobieranie materiału do badań laboratoryjnych

2.1. Materiał pobierany do badań traktowany jest jako zakaźny.

2.2. Sposób pobierania materiału do badań nie może wpływać na właściwości próbki.

2.3. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje procedury pobierania materiału do badań oraz udostępnia je zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z tymi procedurami. Wszyscy zleceniodawcy pobierają materiał do badań laboratoryjnych zgodnie z tymi procedurami.

2.4. Procedury pobierania materiału do badań uwzględniają w szczególności:

- 1) sposób przygotowania pacjenta do pobrania materiału;
- 2) sposób pobrania materiału do badania;

- 3) wymagania dotyczące sprzętu i pojemników stosowanych do pobierania materiału;
- 4) rodzaj i objętość pobieranego materiału:
 - a) krew jest źródłem materiału do badań pod warunkiem, że w ciągu co najmniej dwóch miesięcy poprzedzających badanie nie było przetoczenia innej krwi,
 - b) do badania wykonywanego rutynowo pozyskiwany jest także inny materiał: fragmenty dowolnej tkanki organizmu, wymaz z jamy ustnej, hodowla tkankowa itp.,
 - c) w przypadku badań prenatalnych źródłem materiału mogą być komórki zarodka, ciało kierunkowe, płyn owodniowy, trofoblast lub krew pępowinowa,
- 5) sposób postępowania ze sprzętem i wyrobami medycznymi stosowanymi przy pobieraniu materiału wraz z ich utylizacją;
- 6) oznakowanie pojemników z pobranym materiałem imieniem i nazwiskiem, datą urodzenia lub numerem PESEL pacjenta, albo numerem identyfikacyjnym pacjenta albo kodem kreskowym;
- 7) obowiązki osoby pobierającej materiał, a w szczególności:
 - a) stosowanie przy każdym pacjencie nowych rękawiczek jednorazowego użytku tylko w celu pobrania materiału,
 - b) dokonywanie jednoznacznej identyfikacji i weryfikacji tożsamości pacjenta, od którego został pobrany materiał,
 - c) potwierdzenie podpisem pobrania materiału zgodnego z wymaganiami, o których mowa w lit. a i b oraz procedurą pobierania materiału.

2.5. Do pobierania krwi żyłnej i tkanek stosuje się systemy jednorazowe pozwalające na pobieranie materiału w objętości wynikającej z zakresu zleconych badań oraz rodzaju stosowanych metod.

3. Transport materiału do badań laboratoryjnych

3.1. Materiał do badań laboratoryjnych jest transportowany i dostarczany do laboratorium przez upoważnione do tego osoby w zamkniętych probówkach lub pojemnikach, w zamkniętym opakowaniu zbiorczym, oznaczonym jako „materiał zakaźny”. Materiał do badań nie może być transportowany w warunkach zmieniających właściwości próbki.

3.2. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje procedury transportu materiału do badań oraz udostępnia je zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z tymi procedurami.

Wszyscy zleceniodawcy transportują materiał do badań laboratoryjnych zgodnie z tymi procedurami.

3.3. Procedury transportu materiału zawierają w szczególności informacje dotyczące:

- 1) zabezpieczenia materiału przed uszkodzeniem;
- 2) zapewnienie bezpieczeństwa osoby transportującej materiał;
- 3) minimalizacji skutków skażenia w wypadku uszkodzenia transportowanego materiału i sposobu dekontaminacji w przypadku skażenia z uwzględnieniem rodzajów materiału;
- 4) opisu pojemników i opakowań zbiorczych przeznaczonych do transportu;
- 5) dopuszczalnego czasu transportu;
- 6) dopuszczalnego zakresu temperatury transportu.

4. Przyjmowanie materiału do badań laboratoryjnych

4.1. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje procedury przyjmowania, rejestrowania i laboratoryjnego oznakowywania materiału do badań oraz udostępnia je zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z tymi procedurami.

4.2. Laboratorium sprawdza zgodność danych ze zlecenia z oznakowaniem materiału oraz przydatność materiału do badania.

4.3. W przypadku stwierdzenia przez laboratorium niezgodności otrzymanego materiału do badań z wymaganiami dotyczącymi pobierania lub transportu, lub jakiegokolwiek innego rodzaju nieprawidłowości powodującej, że materiał nie może być wykorzystany do badania, pracownik zgłasza to kierownikowi laboratorium lub osobie przez niego upoważnionej, którzy w razie potwierdzenia niezgodności mogą zakwalifikować materiał jako niezdatny do badania i odmówić wykonania badania. Odmowę wykonania badania odnotowuje się w dokumentacji i zawiadamia się o tym fakcie zleceniodawcę. Dalsze postępowanie z materiałem laboratorium uzgadnia ze zleceniodawcą.

5. Przechowywanie materiału do badań laboratoryjnych

5.1. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje procedury przechowywania materiału do badania laboratoryjnego dla wszystkich rodzajów wykonywanych badań określające warunki i maksymalny czas przechowywania materiału od jego pozyskania do wykonania badania oraz

po wykonaniu badania, z uwzględnieniem w szczególności aktualnej wiedzy medycznej i zaleceń producentów wyrobów medycznych stosowanych do diagnostyki in vitro.

5.2. Materiał do badań przechowywany jest w warunkach niewpływających na jego właściwości.

5.3. Laboratorium prowadzi dokumentację, dotyczącą przechowywanego materiału przed i po wykonaniu badania, z uwzględnieniem:

- 1) miejsca;
- 2) czasu;
- 3) temperatury;
- 4) sposobów przechowywania;
- 5) osób odpowiedzialnych za przechowywanie materiału.

6. Metody badawcze

6.1. Laboratorium stosuje metody badawcze, które odpowiadają aktualnej wiedzy w zakresie biologii molekularnej, cytogenetyki klinicznej i onkologicznej oraz zapewniają uzyskanie wiarygodnego wyniku diagnostycznego i są:

- 1) opublikowane w piśmiennictwie międzynarodowym lub krajowym, lub
- 2) rekomendowane przez ośrodki referencyjne, lub
- 3) rekomendowane przez konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej, lub
- 4) zgodne z zaleceniami producentów wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro, lub
- 5) opracowane lub zmodyfikowane i opisane dla potrzeb danego laboratorium, z uwzględnieniem udokumentowanego przez laboratorium procesu walidacji.

6.2. Metody badawcze stosowane w laboratorium są zwalidowane. Walidacja metody badawczej obejmuje:

- 1) dla metod komercyjnych (opracowanych i opisanych przez producenta) – ocenę powtarzalności, odtwarzalności i poprawności;
- 2) dla metod komercyjnych modyfikowanych w laboratorium – ocenę powtarzalności, odtwarzalności, poprawności, a także porównanie wiarygodności wyników badań uzyskiwanych przy użyciu procedury zalecanej przez producenta oraz procedury zmodyfikowanej przez laboratorium;
- 3) dla metod opracowywanych w laboratorium przeprowadza się pełną walidację metody.

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

6.4. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje procedury stosowanych metod badawczych, które zawierają w szczególności:

- 1) cel i zasadę wykonywania badania;
- 2) wykaz wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro, w tym: odczynników i materiałów kontrolnych, wraz z warunkami ich przechowywania oraz sprzętu laboratoryjnego i aparatury pomiarowo-badawczej;
- 3) ostrzeżenia i środki ostrożności dotyczące użytkowania odczynników;
- 4) instrukcje przygotowania materiału do badań;
- 5) opis postępowania analitycznego;
- 6) opis charakterystyki parametrów analitycznych metody zwalidowanej przez laboratorium;
- 7) sposób formułowania wyników.

6.5. Stosowane w laboratorium metody badań i procedury diagnostyczne odpowiadają powszechnie przyjętym światowym standardom analizy cytogenetycznej i molekularnej.

6.6. Standardy badań cytogenetycznych uwzględniają w szczególności:

- 1) zasady dotyczące prowadzenia hodowli komórkowych;
- 2) zestawy standardowych technik barwienia chromosomów;
- 3) zasady prowadzenia analizy chromosomowej z wykorzystaniem metod cytogenetyki klasycznej, adekwatnej do wskazania do badania i rodzaju badania;
- 4) zasady stosowania różnych metod cytogenetyki molekularnej w ocenie kariotypu konstytucyjnego oraz w diagnostyce chorób nowotworowych, a jeśli laboratorium nie dysponuje tymi technikami, to określa zasady współpracy w tym zakresie z laboratorium referencyjnym;
- 5) zasady określania pochodzenia stwierdzonych nieprawidłowości chromosomowych umożliwiające prawidłową ocenę ryzyka genetycznego w rodzinie.

6.7. Zapewnienie odpowiedniego standardu cytogenetycznych badań diagnostycznych, a szczególnie odpowiedniego poziomu kompetencji zespołu badawczego wymaga aby w laboratorium wykonywanych było nie mniej niż 500 badań rocznie.

6.8. Standardy badań molekularnych uwzględniają w szczególności:

- 1) zasady izolacji i oczyszczania DNA;
- 2) zasady rutynowych metod analizy DNA i technik identyfikacji mutacji i zmian polimorficznych (markerów genomowych);

3) zasady oceny ryzyka genetycznego w rodzinie.

7. Zapewnienie jakości badań laboratoryjnych

7.1. Laboratorium prowadzi stałą wewnętrzną kontrolę jakości badań, zgodnie z opartą na dowodach naukowych wiedzą, z wykorzystaniem nowoczesnych narzędzi kontrolnych dla wszystkich rodzajów badań wykonywanych w laboratorium.

7.2. Ilość oraz sposób interpretacji wyników badań kontrolnych jest powiązana z jakością kontrolowanej metody badawczej, określoną na etapie oceny wstępnej/walidacji.

7.3. Sposób prowadzenia wewnętrznej kontroli jakości jest opisany w formie procedury, umożliwiającej jednoznaczne zrozumienie i wdrożenie przyjętych rozwiązań kontrolnych.

Opracowana procedura zawiera w szczególności informacje na temat:

- 1) parametrów badania podlegających kontroli;
- 2) częstości przeprowadzania kontroli;
- 3) sposobu dokumentacji kontroli;
- 4) kryteriów akceptacji wyników oceny jakości badań;
- 5) zasad postępowania w przypadku przekroczenia zdefiniowanych kryteriów (negatywnej oceny jakości).

7.3. W laboratorium stałemu nadzorowi i monitorowaniu podlega:

- 1) przebieg, prawidłowość i skuteczność stosowanych metod i procedur diagnostycznych;
- 2) sposób prowadzenia dokumentacji badań, a w przypadku badań cytogenetycznych, zgodności zapisu kariotypu z obowiązującymi zasadami aktualnego ISCN (An International System for Human Cytogenetic Nomenclature);
- 3) czas trwania badań;
- 4) jakość stosowanych odczynników;
- 5) zaistniałe problemy techniczne i diagnostyczne oraz sposób ich rozwiązywania.

7.4. Minimalną formą kontroli jest kontrola powtarzalności oparta na badaniach wykonywanych w próbkach pochodzących od pacjentów.

7.5. W przypadku stwierdzenia niezgodności lub błędów laboratorium wprowadza działania korygujące i zapobiegawcze w swoim zakresie kompetencji.

7.6. Laboratorium prowadzi dokumentację wewnętrznej kontroli jakości, w której odnotowuje poświadczone przez wykonawcę:

- 1) wyniki badań kontrolnych;
- 2) stwierdzone przekroczenie zdefiniowanych kryteriów;
- 3) podjęte działania korygujące i zapobiegawcze.

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

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

- 1) realizuje badania w otrzymanym materiale kontrolnym w sposób identyczny z normalnie przyjętą praktyką postępowania z próbkami pacjentów;
- 2) poddaje ocenie zewnętrznej wyłącznie wyniki uzyskane przy wykorzystaniu aparatury pomiarowo-badawczej stanowiącej jego wyposażenie oraz wymienionych w procedurze metody badawczej wyrobów medycznych stosowanych do diagnostyki in vitro;
- 3) uczestniczy w programach zewnętrznej oceny jakości z właściwą częstością, określaną przez organizatora tych programów;
- 4) przeprowadza badania wszystkich parametrów, które są dostępne w konkretnym programie zewnętrznej oceny jakości;
- 5) analizuje wszystkie wyniki uzyskane w programach oceny zewnętrznej i podejmuje działania korygujące i zapobiegawcze w przypadku uzyskania niezadowolających wyników.

7.9. Poświadczeniu przez kierownika laboratorium podlegają:

- 1) wyniki uzyskane w programach zewnętrznej oceny jakości;
- 2) analiza wyników oceny jakości badań z wyjaśnieniem wykazanych niezgodności;
- 3) podejmowane działania korygujące i zapobiegawcze.

7.10. Za prowadzenie wewnętrznej kontroli jakości oraz uczestnictwo w programach zewnętrznej oceny jakości odpowiada kierownik laboratorium lub wyznaczony przez niego pracownik.

7.11. Dokumentacja kontroli jakości badań jest przechowywana przez czas określony w przepisach dotyczących dokumentacji medycznej.

8. Dokumentacja, przedstawianie i wydawanie sprawozdań z badań laboratoryjnych

- 8.1. Laboratorium prowadzi dokumentację każdego badania, która umożliwi prześledzenie całego procesu diagnostycznego zarówno pod względem merytorycznym (poprawności zastosowanych metod i procedur), jak też technicznym.
- 8.2. Dokumentacja badania składa się z formularzy:
 - 1) zlecenia badania laboratoryjnego;
 - 2) protokołu badania zawierającego szczegółowy opis uwzględniający:
 - a) materiał badany,
 - b) metodę badania,
 - c) stosowane materiały i odczynniki,
 - d) problemy laboratoryjne, jeśli takie miały miejsce,
 - e) zapis przeprowadzonej analizy chromosomowej i jej dokumentację fotograficzną, jeśli ma to zastosowanie;
 - 3) kopii sprawozdania z badania wraz z dokumentacją fotograficzną lub elektroniczną uzyskanego wyniku, jeśli jest wymagana.
- 8.3. Dokumentacja badań jest przechowywana zgodnie z przepisami dotyczącymi dokumentacji medycznej.
- 8.4. Laboratorium opracuje, wdroży i stosuje procedury wydawania sprawozdań z badań laboratoryjnych ze szczególnym uwzględnieniem laboratoryjnej interpretacji wyniku. Procedury wydawania sprawozdań określają w szczególności formularze sprawozdań z badania laboratoryjnego.
- 8.5. Formularz sprawozdania z badania laboratoryjnego zawiera w szczególności pola:
 - 1) data wydruku/wykonania badania i numer identyfikacyjny badania;
 - 2) rodzaj badania;
 - 3) rodzaj badanego materiału;
 - 4) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) data urodzenia
 - c) PESEL,
 - d) płeć,
 - e) miejsce zamieszkania/oddział szpitalny,

- f) numer identyfikacyjny pacjenta (podawany przy braku innych danych);
- 5) miejsce przesłania sprawozdania z badania lub dane osoby upoważnionej do odbioru sprawozdania;
- 6) dane laboratorium wykonującego badanie;
- 7) data i godzina pobrania materiału do badań;
- 8) data i godzina przyjęcia materiału do badań;
- 9) wyniki badania w formie zgodnej z obowiązującym w genetyce klinicznej zapisem;
- 10) laboratoryjna interpretacja wyników badań;
- 11) informacje dotyczące widocznych zmian właściwości próbki, które mogą mieć wpływ na wynik badania;
- 12) podpis i odcisk pieczęci osoby upoważnionej do jego autoryzacji.

8.6. W przypadku badań cytogenetycznych opis wyniku badania zawiera w szczególności informacje dotyczące:

- 1) całkowitej liczby komórek, w których liczone chromosomy i w których dokonano ich szczegółowej analizy;
- 2) poziomu rozdzielczości prążkowej, o ile ma to zastosowanie, lub informację, że uzyskana w badaniu rozdzielczość nie była adekwatna do wskazania do badania (poniżej wymaganego minimum);
- 3) poprawnego, zgodnego z aktualnym ISCN (International System for Human Cytogenetic Nomenclature) zapisu wyniku badania oraz jego ograniczenia, jeśli ma to zastosowanie;
- 4) informację o ewentualnej konieczności konsultacji w poradni genetycznej w przypadku badania kariotypu konstytucyjnego.

8.7. W przypadku stwierdzenia aberracji chromosomowej opis wyniku badania zawiera dodatkowo:

- 1) opis stwierdzonej nieprawidłowości z określeniem czy ma ona charakter zrównoważony czy niezrównoważony;
- 2) zapis kariotypu zgodnie z obowiązującymi zasadami aktualnego ISCN, tam gdzie ma to zastosowanie;
- 3) liczbę badanych komórek w przypadku stwierdzenia mozaikowości;
- 4) nazwę zespołu/choroby, gdy wynik potwierdza rozpoznanie kliniczne określonego zespołu;

- 5) informację czy wynik badania zgodny jest ze wskazaniem do badania;
- 6) prośbę lub wskazanie konieczności pobrania próbki materiału do badania - tam gdzie ma to zastosowanie.

8.8. W przypadku badań molekularnych opis wyniku zawiera w szczególności informacje dotyczące:

- 1) nazwę badanego genu/lotus;
- 2) listę badanych markerów genomowych;
- 3) interpretację wyniku z oceną prawdopodobieństwa;
- 4) informację o ewentualnej konieczności konsultacji w poradni genetycznej.

8.9. Opis wyniku badania zawiera wyjaśnienie ograniczeń wynikających z wykonania badania niezgodnie z obowiązującym standardem, o ile ma to zastosowanie.

8.10. Sprawozdanie z badania może być przekazane w formie elektronicznej z zachowaniem wymagań, o których mowa w ust. 8.3 – 8.9.

8.11. Kopia sprawozdania z badania laboratoryjnego wraz z zapisami umożliwiającymi pełne odtworzenie przebiegu badania są przechowywane przez czas określony w przepisach dotyczących dokumentacji medycznej.