Załącznik nr 3

STANDARDY JAKOŚCI DLA LABORATORIÓW W ZAKRESIE CZYNNOŚCI LABORATORYJNEJ GENETYKI MEDYCZNEJ, OCENY ICH JAKOŚCI ORAZ LABORATORYJNEJ INTERPRETACJI I AUTORYZACJI WYNIKU BADANIA LABORATORYJNEGO

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

1.1. W laboratorium opracowuje się, wdraża i stosuje procedurę zlecania laboratoryjnego badania genetycznego, zwanego dalej „badaniem genetycznym", oraz udostępnia się ją podmiotowi wykonującemu działalność leczniczą, który wystawia zlecenie na badanie genetyczne, zwanemu dalej „zleceniodawcą". Zleceniodawca potwierdza zapoznanie się z tą procedurą przez złożenie oświadczenia w postaci:

1) elektronicznej – opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym, podpisem osobistym albo z wykorzystaniem sposobu potwierdzania pochodzenia oraz integralności danych dostępnego w systemie teleinformatycznym udostępnionym bezpłatnie przez Zakład Ubezpieczeń Społecznych lub

2) papierowej – opatrzonej własnoręcznym podpisem

– osoby reprezentującej zleceniodawcę.

1.2. Formularz zlecenia na badanie genetyczne zawiera:

1) dane pacjenta:
   a) imię (imiona) i nazwisko,
   b) adres miejsca zamieszkania albo oddział szpitalny pobytu pacjenta,
   c) oznaczenie płci,
   d) pochodzenie etniczne,
   e) numer PESEL, a w przypadku:
      – osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę, numer i serię dokumentu potwierdzającego tożsamość oraz datę urodzenia,
      – noworodka bez nadanego imienia – oznaczenie „syn" lub „córka" i numer PESEL matki,
      – pacjenta małoletniego, ubezwłasnowolnionego całkowicie lub niezdolnego do świadomego wyrażenia zgody – imię (imiona) i nazwisko przedstawiciela ustawowego oraz adres jego miejsca zamieszkania,
   f) numer identyfikacyjny pacjenta nadany w laboratorium albo kod – w przypadku braku danych, o których mowa w lit. a–e, w szczególności w przypadku pacjenta o nieustalonej tożsamości;

2) podpis i oznaczenie lekarza zlecającego badanie genetyczne:
   a) imię (imiona) i nazwisko,
   b) tytuł zawodowy,
   c) uzyskane specjalizacje, jeżeli posiada,
   d) numer prawa wykonywania zawodu;

3) nazwę (firmę) i adres zleceniodawcy;

4) dane do kontaktu z lekarzem zlecającym badanie genetyczne (numer telefonu, adres e-mail);

5) imię (imiona) i nazwisko osoby upoważnionej do odbioru sprawozdania z badania genetycznego;

6) rodzaj materiału biologicznego i jego pochodzenie;

7) informację o zleconym badaniu genetycznym;

8) tryb wykonywania badania genetycznego w zależności od wybranej metody diagnostycznej;

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

10) imię (imiona) i nazwisko oraz podpis osoby pobierającej materiał biologiczny do badania genetycznego;

11) datę i godzinę przyjęcia materiału biologicznego do laboratorium;

12) istotne dane kliniczne dotyczące pacjenta, ustalane indywidualnie dla rodzaju zlecanego badania, w szczególności:

a) wstępne rozpoznanie według Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych, kodów ORPHA lub kodów HPO (Human Phenotype Ontology) lub w postaci opisowej,

b) przebyte przeszczepy komórek krwiotwórczych lub transfuzje w okresie ostatnich 3 miesięcy, jeżeli źródłem materiału biologicznego jest krew lub szpik, i stosowane leczenie,

c) płeć dawcy komórek krwiotwórczych – w przypadku alloprzeszczepów,

d) informację o wcześniejszych badaniach genetycznych oraz ich wynikach, jeżeli były wykonywane;

13) w przypadku zlecenia badania prenatalnego informacje, o których mowa w pkt 1–12, oraz dodatkowo informację o:

a) zaawansowaniu ciąży, dotychczasowych ciążach, porodach, poronieniach i martwych urodzeniach,

b) wynikach przesiewowych badań 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;

14) w przypadku zlecenia badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych informacje, o których mowa w pkt 1–12, oraz dodatkowo:

a) datę wystawienia zlecenia na badanie genetyczne,

b) datę i godzinę dostarczenia materiału biologicznego do zakładu patomorfologii,

c) rozpoznanie patomorfologiczne z oceną odsetka komórek nowotworowych,

d) podpis i oznaczenie lekarza patomorfologa stawiającego rozpoznanie patomorfologiczne:

– imię (imiona) i nazwisko,

– tytuł zawodowy,

– uzyskane specjalizacje, jeżeli posiada,

– numer prawa wykonywania zawodu,

e) oznaczenie zakładu patomorfologii, w którym postawiono rozpoznanie, zawierające nazwę i adres tego zakładu;

15) w przypadku zlecenia badań somatycznych (nabytych) w hematologicznych nowotworach nabytych informacje, o których mowa w pkt 1–12, oraz dodatkowo informację, czy jest to badanie pierwszorazowe, kolejne badanie lub badanie kontrolne (mierzalnej choroby resztkowej);

16) datę wystawienia zlecenia.

1.3. Zlecenie na badanie genetyczne jest wystawiane w postaci:

1) elektronicznej – opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym, podpisem osobistym albo z wykorzystaniem sposobu potwierdzania pochodzenia oraz integralności danych, który jest dostępny w systemie teleinformatycznym udostępnionym bezpłatnie przez Zakład Ubezpieczeń Społecznych, lub

2) papierowej – opatrzonej własnoręcznym podpisem

– lekarza zlecającego badanie genetyczne.

1.4. Na jednym formularzu zlecenia na badanie genetyczne może być zlecone więcej niż jedno badanie genetyczne z tego samego materiału biologicznego.

1.5. Do zlecenia na badanie genetyczne jest dołączany formularz pisemnej zgody na wykonanie badania genetycznego, o której mowa w art. 18 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2024 r. poz. 581).

1.6. Dokumentacja medyczna w laboratorium będąca dokumentacją, o której 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), jest przechowywana i przetwarzana zgodnie z przepisami tej ustawy.

2. Zasady pobierania materiału biologicznego do badania laboratoryjnego

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

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 w przypadku badań:

1) zmian germinalnych (konstytucyjnych) – krew może stanowić źródło materiału biologicznego, 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) genetycznych wykorzystywanych w kwalifikacji do leczenia chorych na nowotwory nabyte – wykorzystuje się krew obwodową;

3) genetycznych zmian germinalnych (konstytucyjnych) pacjentów po przeprowadzeniu alloprzeszczepu szpiku/HSC – wykorzystuje się materiał biologiczny inny niż krew, w tym fibroblasty i cebulki włosowe;

4) germinalnych (konstytucyjnych) postnatalnych – materiał biologiczny do badań genetycznych mogą stanowić także fragmenty tkanek lub płyny ustrojowe w formie świeżej, takie jak krew pełna, osocze, wymazy z jamy ustnej, mocz, płyn owodniowy, tkanki świeże, biopsje, fragmenty tkanek pobrane w trakcie zabiegów, lub utrwalonej, w tym materiał archiwalny, który mogą stanowić zamrożone tkanki i komórki, ekstrakty DNA lub RNA, bloczki parafinowe, wycięte guzy lub tkanki w formalinie, preparaty histopatologiczne, suszone krople krwi;

5) prenatalnych – materiał biologiczny mogą stanowić komórki zarodka, ciałko kierunkowe, amniocyty, płyn owodniowy, trofoblast lub inny materiał biologiczny pochodzący od płodu;

6) genetycznych zmian somatycznych (nabytych) w niehematologicznych nowotworach nabytych i nowotworach hematologicznych wykorzystuje się nacieczoną tkankę trepanobioptatu lub węzła chłonnego i dołącza się informację o rodzaju, sposobie i miejscu (anatomicznym) pobrania materiału biologicznego oraz o wyniku badania patomorfologicznego z oznaczeniem na preparacie wybarwionym techniką HE (Hematoksyliną i Eozyną) pola do badania FISH (Fluorescencyjna Hybrydyzacja In Situ) lub pola do izolacji materiału genetycznego, jeżeli jest wskazane;

7) genetycznych wykorzystywanych w kwalifikacji do leczenia chorych na nowotwory nabyte – badanie wykonuje się na materiale biologicznym, który podlega:

   a) ocenie patomorfologicznej, niezwłocznie po pobraniu,

   b) odpowiedniemu utrwaleniu,

   c) przekazaniu w całości do badania patomorfologicznego w celu określenia na preparacie szkiełkowym obszaru zmiany nowotworowej z określeniem odsetka komórek nowotworowych.

2.3. Lekarz specjalista w dziedzinie patomorfologii podejmuje decyzję o rodzaju i wielkości materiału biologicznego, który zostanie poddany badaniu genetycznemu po przeprowadzeniu odpowiedniej preparatyki, postawieniu rozpoznania i na podstawie skierowania od lekarza specjalisty zajmującego się leczeniem chorób nowotworowych.

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

2.5. Podczas pobierania materiału biologicznego do badania genetycznego pojemniki z pobranym materiałem biologicznym oznacza się numerem identyfikacyjnym pacjenta nadanym w laboratorium albo kodem, a w przypadku ich braku – danymi pacjenta obejmującymi imię (imiona) i nazwisko wraz z datą urodzenia, albo danymi, o których mowa w ust. 1.2 pkt 1 lit. e. W razie potrzeby na pojemniku umieszcza się nazwę materiału biologicznego pobranego do badania genetycznego i informację o pochodzeniu tego materiału.

2.6. Osoba pobierająca materiał biologiczny do badania genetycznego:

1) stosuje przy każdym pacjencie nowe rękawiczki jednorazowego użytku wyłącznie w celu pobrania materiału biologicznego;

2) przed pobraniem materiału biologicznego do badania genetycznego dokonuje identyfikacji i weryfikacji tożsamości pacjenta, od którego pozyskuje się materiał biologiczny;

3) oznakowuje pojemnik z materiałem biologicznym zgodnie ze zleceniem na badanie genetyczne;

4) sprawdza zgodność oznakowania pojemnika z materiałem biologicznym ze zleceniem na badanie genetyczne;

5) potwierdza na zleceniu na badanie genetyczne własnoręcznym podpisem lub w systemie informatycznym pobranie materiału biologicznego do badania genetycznego, zgodnie z wymaganiami, o których mowa w pkt 1–4.

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

2.8. Materiał biologiczny do badania genetycznego pobiera się w sposób uniemożliwiający jego uszkodzenie lub zmianę jego właściwości.

3. Transport materiału biologicznego do badania laboratoryjnego

3.1. W laboratorium opracowuje się, wdraża i stosuje procedurę transportu materiału biologicznego do badania genetycznego oraz udostępnia się ją zleceniodawcy. Zleceniodawca potwierdza zapoznanie się z tą procedurą przez złożenie oświadczenia w postaci:

1) elektronicznej – opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym, podpisem osobistym albo z wykorzystaniem sposobu potwierdzania pochodzenia oraz integralności danych dostępnego w systemie teleinformatycznym udostępnionym bezpłatnie przez Zakład Ubezpieczeń Społecznych lub

2) papierowej – opatrzonej własnoręcznym podpisem

– 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 probówki lub pojemnika, lub opakowania zbiorczego transportowanego materiału biologicznego i sposobu dekontaminacji w przypadku skażenia materiału, z uwzględnieniem rodzaju materiału biologicznego;

6) elektronicznego monitorowania warunków i czasu transportu.

3.3. Materiał biologiczny pobrany do badania genetycznego jest dostarczany do laboratorium przez osoby wskazane i przeszkolone przez zleceniodawcę albo laboratorium lub za pośrednictwem operatora pocztowego w rozumieniu ustawy z dnia 23 listopada 2012 r. – Prawo pocztowe (Dz. U. z 2025 r. poz. 366 i 820), który wykonuje usługi w zakresie dostarczania materiału biologicznego do badania genetycznego, lub za pośrednictwem systemu przeznaczonego do automatycznego transportu materiału biologicznego do badania genetycznego.

3.4. Materiał biologiczny do badania genetycznego jest transportowany w:

1) zamkniętych probówkach lub pojemnikach;

2) zamkniętym opakowaniu zbiorczym oznakowanym jako materiał zakaźny, przy czym oznakowanie to nie dotyczy wyizolowanych kwasów nukleinowych białek oraz utrwalonego materiału biologicznego;

3) warunkach uniemożliwiających jego uszkodzenie i niezmieniających jego właściwości.

3.5. Materiał biologiczny do badania genetycznego podczas transportu jest traktowany jak towar niebezpieczny w rozumieniu art. 2 pkt 4 ustawy z dnia 19 sierpnia 2011 r. o przewozie towarów niebezpiecznych (Dz. U. z 2024 r. poz. 643).

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

4.1. W laboratorium opracowuje się, wdraża i stosuje procedurę przyjmowania, rejestrowania i laboratoryjnego oznakowania materiału biologicznego do badania genetycznego, w tym sposób postępowania z materiałem biologicznym przyjętym, zarejestrowanym lub oznakowanym niezgodnie z tą procedurą, oraz udostępnia się ją zleceniodawcy. Zleceniodawca potwierdza zapoznanie się z tą procedurą przez złożenie oświadczenia w postaci:

1) elektronicznej – opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym, podpisem osobistym albo z wykorzystaniem sposobu potwierdzania pochodzenia oraz integralności danych dostępnego w systemie teleinformatycznym udostępnionym bezpłatnie przez Zakład Ubezpieczeń Społecznych lub

2) papierowej – opatrzonej własnoręcznym podpisem

– osoby reprezentującej zleceniodawcę.

4.2. Procedura, o której mowa w ust. 4.1, zawiera informacje dotyczące:

1) ustalania daty i godziny przyjęcia materiału biologicznego do laboratorium;

2) sposobu rejestrowania i oznakowania materiału biologicznego;

3) wskazania danych osoby przyjmującej materiał biologiczny do badania genetycznego, jeżeli przyjęcie nie następuje za pośrednictwem systemu przeznaczonego do automatycznego transportu materiału biologicznego do badania genetycznego.

4.3. W laboratorium osoba odpowiedzialna za wykonywanie czynności medycyny laboratoryjnej sprawdza zgodność zlecenia na badanie genetyczne z oznakowaniem materiału biologicznego oraz przydatność materiału biologicznego do badania genetycznego.

4.4. W przypadku stwierdzenia 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, diagnosta laboratoryjny może odmówić wykonania danego badania. Dalsze postępowanie z materiałem biologicznym diagnosta laboratoryjny uzgadnia ze zleceniodawcą.

5. Przechowywanie materiału biologicznego do badania laboratoryjnego

5.1. W laboratorium opracowuje się, wdraża i stosuje procedurę przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego dla wszystkich rodzajów wykonywanych badań genetycznych, określającą warunki i maksymalny czas przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego od momentu jego pozyskania do wykonania badania oraz po wykonaniu badania.

5.2. Warunki i maksymalny czas przechowywania materiału biologicznego od momentu jego pozyskania do wykonania badania cytogenetycznego, cytomolekularnego i molekularnego oraz po wykonaniu badania są określone w częściach V i VI załącznika nr 7 do rozporządzenia, chyba że producent odczynników przeznaczonych do diagnostyki in vitro określił inne warunki.

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

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

1) miejsca przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego;

2) czasu przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego;

3) temperatury przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego;

4) sposobów przechowywania materiału biologicznego do badania genetycznego.

6. Wewnętrzna kontrola jakości badania laboratoryjnego

6.1. W laboratorium prowadzi się wewnętrzną kontrolę jakości badania genetycznego dla wszystkich rodzajów badań genetycznych wykonywanych w laboratorium. Kontroli tej podlegają:

1) przebieg, prawidłowość i skuteczność stosowanych metod badawczych i procedur diagnostycznych sporządzonych dla laboratorium, z uwzględnieniem udokumentowanego w laboratorium procesu walidacji, które są zgodne z aktualną wiedzą medyczną i są:

   a) publikowane w piśmiennictwie międzynarodowym lub krajowym lub

   b) rekomendowane przez konsultantów krajowych w danej dziedzinie medycyny, ośrodki referencyjne, towarzystwa naukowe działające w zakresie danej dziedziny medycyny lub Krajową Radę Diagnostów Laboratoryjnych, lub

   c) zgodne z instrukcją producenta wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro;

2) sposób prowadzenia dokumentacji badania genetycznego – w przypadku:
   a) badania cytogenetycznego – zgodność zapisu kariotypu z obowiązującymi zasadami aktualnego International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN),
   b) badania molekularnego – zgodność zapisu z nomenklaturą Human Genome Variation Society (HGVS),
   c) badania antygenów transplantacyjnych – zgodność zapisu z nomenklaturą WHO Nomenclature Committee for Factors of the HLA System;
3) czas trwania badania genetycznego;
4) rodzaj i przydatność 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 weryfikację stosowanych metod badawczych:

1) komercyjnych, opracowanych i opisanych przez producenta wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro, które obejmują ocenę precyzji i poprawności metody badawczej;
2) komercyjnych, modyfikowanych w laboratorium, które obejmują ocenę powtarzalności, odtwarzalności i poprawności metody badawczej oraz porównanie wiarygodności wyników badań uzyskiwanych przy użyciu instrukcji producenta wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro oraz procedury zmodyfikowanej w laboratorium;
3) opracowywanych w laboratorium, które obejmują pełną walidację metody badawczej zgodnie z normami PN-EN ISO 15189 i PN-EN ISO 17025.

6.3. W laboratorium stosuje się instrukcję producenta testu i wykonuje badanie genetyczne zgodnie z tą instrukcją, a w razie braku instrukcji lub odstąpienia od treści instrukcji w laboratorium opracowuje się procedury diagnostyczne w odniesieniu do poszczególnych metod badawczych stosowanych w laboratorium, które określają:

1) cel i sposób wykonywania badania genetycznego;
2) wykaz wyrobów medycznych, w tym wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro, w szczególności 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 badania genetycznego.

6.4. Procedury diagnostyczne, o których mowa w ust. 6.1, w odniesieniu do badania cytogenetycznego uwzględniają:

1) metody prowadzenia hodowli komórkowych;
2) zasady 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.

6.5. Procedury diagnostyczne, o których mowa w ust. 6.1, w odniesieniu do badań molekularnych uwzględniają:

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

6.6. 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 (badań cytogenetycznych lub molekularnych).

6.7. Wewnętrzną kontrolę jakości badania genetycznego prowadzi się w odniesieniu do:

1) rodzaju stosowanych materiałów kontrolnych;
2) wielkości dopuszczalnych błędów pomiarów;

3) czułości, swoistości oraz progu wykrywalności 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.

6.8. Nieutrwalony materiał kontrolny jest traktowany jako materiał zakaźny.

6.9. Materiał kontrolny podlega ocenie wstępnej w celu ustalenia podstawowych cech rozkładu wyników badań kontrolnych. Jeżeli wyniki badań kontrolnych spełniają wymagania jakościowe określone w procedurze kontroli jakości badań genetycznych, na podstawie tych wyników zakłada się karty kontrolne.

6.10. W przypadku gdy nie są dostępne stabilne materiały kontrolne, wewnętrzną kontrolę jakości badania genetycznego przeprowadza się co najmniej w formie kontroli poprawności lub odtwarzalności, na podstawie badań genetycznych wykonywanych na materiale biologicznym pochodzącym od pacjentów, który został przebadany dwiema metodami lub w dwóch niezależnych laboratoriach.

6.11. W laboratorium prowadzi się dokumentację wewnętrznej kontroli jakości badania genetycznego, w której odnotowuje się poświadczone przez personel laboratorium:

1) wyniki badań kontrolnych;

2) stwierdzone odstępstwa od wymaganego standardu badania;

3) podjęte działania korygujące i zapobiegawcze.

6.12. Jeżeli w wyniku wewnętrznej kontroli jakości badania genetycznego zostaną stwierdzone niezgodności ze stosowanymi metodami i procedurami diagnostycznymi, laboratorium wprowadza działania korygujące i zapobiegawcze.

7. Wydawanie sprawozdania z badania laboratoryjnego

7.1. W laboratorium prowadzi się dokumentację badania genetycznego, która umożliwia odtworzenie przebiegu badania genetycznego pod względem poprawności zastosowanych metod i procedur diagnostycznych. Jeżeli wyniki badania genetycznego znajdują się w zakresach wartości krytycznych, niezwłocznie powiadamia się o tym zleceniodawcę oraz odnotowuje się w dokumentacji laboratorium informacje o podjętych działaniach, a także datę, czas powiadomienia oraz dane powiadamiającego diagnosty laboratoryjnego.

7.2. Dokumentacja badania genetycznego składa się z formularzy:

1) zlecenia na badanie genetyczne;

2) protokołu badania genetycznego zawierającego szczegółowy opis badania genetycznego uwzględniający:
   a) rodzaj materiału biologicznego,
   b) zastosowaną metodę diagnostyczną,
   c) rodzaj stosowanych materiałów i odczynników,
   d) informacje o nieprawidłowościach laboratoryjnych, 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,
   i) wyniki analiz.

7.3. W laboratorium opracowuje się, wdraża i stosuje się procedurę wydawania sprawozdania z badania genetycznego obejmującą w szczególności laboratoryjną interpretację wyniku badania genetycznego.

7.4. Formularz sprawozdania z badania genetycznego zawiera:

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

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

3) rodzaj badanego materiału biologicznego;

4) imię (imiona) i nazwisko lekarza zlecającego badanie genetyczne;

5) dane pacjenta:

   a) imię (imiona) i nazwisko,

   b) oznaczenie płci,

   c) pochodzenie etniczne,

   d) adres miejsca zamieszkania albo oddział szpitalny pobytu pacjenta,

   e) numer PESEL, a w przypadku:

      – osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę, numer i serię dokumentu potwierdzającego tożsamość oraz datę urodzenia,

      – noworodka bez nadanego imienia – oznaczenie „syn” lub „córka” i numer PESEL matki,

      – pacjenta małoletniego, ubezwłasnowolnionego całkowicie lub niezdolnego do świadomego wyrażenia zgody – imię (imiona) i nazwisko przedstawiciela ustawowego oraz adres jego miejsca zamieszkania,

   f) numer identyfikacyjny pacjenta nadany w laboratorium albo kod – w przypadku braku danych, o których mowa w lit. a–e, w szczególności w przypadku pacjenta o nieustalonej tożsamości;

6) nazwę (firmę) zleceniodawcy;

7) adres miejsca przesłania sprawozdania z badania genetycznego;

8) imię (imiona) i nazwisko osoby upoważnionej do odbioru sprawozdania z badania genetycznego;

9) nazwę i adres laboratorium wykonującego badanie genetyczne;

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

11) datę i godzinę przyjęcia materiału biologicznego do badania genetycznego;

12) laboratoryjną interpretację wyniku badania genetycznego ze wskazaniem, czy wynik badania genetycznego jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny, wraz z doprecyzowaniem, jaki wynik jest uznawany za prawidłowy, jaki za nieprawidłowy, jaki za niejednoznaczny, oraz z podaniem czułości i specyficzności metody diagnostycznej;

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

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

   a) imię (imiona) i nazwisko,

   b) tytuł zawodowy,

   c) uzyskane specjalizacje, jeżeli posiada,

   d) numer prawa wykonywania zawodu lub numer dyplomu potwierdzającego uzyskanie tytułu specjalisty w dziedzinie medycznej genetyki molekularnej lub posiadanie specjalizacji w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej.

7.5. W przypadku badań cytogenetycznych wykonywanych za pomocą metod klasycznych sprawozdanie z badania genetycznego zawiera informacje, o których mowa w ust. 7.4, oraz dodatkowo informacje dotyczące:

1) zastosowanej metody diagnostycznej, w tym typu hodowli, rodzaju barwienia, rodzaju sond i 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, w przypadku kariotypu konstytucyjnego;

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 zapisu wyniku badania genetycznego oraz jego ograniczenia wraz z interpretacją wyniku;

6) konieczności konsultacji w poradni genetycznej w przypadku badania kariotypu konstytucyjnego.

7.6. W przypadku stwierdzenia aberracji chromosomowej sprawozdanie z badania genetycznego zawiera informacje, o których mowa w ust. 7.4, oraz 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 (nabytych);

3) nazwę zespołu lub choroby, gdy wynik potwierdza rozpoznanie kliniczne określonego zespołu;

4) informację, czy wynik badania genetycznego 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 germinalnych (konstytucyjnych) wskazanie konieczności badania członków rodziny, jeżeli dotyczy;

7) w przypadku badań komórek nowotworowych, jeżeli wykryta zmiana może sugerować pochodzenie germinalne (konstytucyjne), wskazanie konieczności pobrania próbki materiału biologicznego tkanki niezaangażowanej w proces nowotworowy do weryfikacji zmiany.

7.7. W przypadku badań molekularnych sprawozdanie z badania genetycznego zawiera informacje, o których mowa w ust. 7.4, oraz dodatkowo informacje dotyczące:

1) zastosowanej metody diagnostycznej;

2) nazwy badanego genu, regionu genomu, locus, loci lub nazwy i zakresu zestawu diagnostycznego zgodnie z rekomendacjami HGVS lub ISCN;

3) listy lub zakresu badanych markerów;

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

5) wskazania, czy wykryto zmianę genetyczną o potencjalnym znaczeniu klinicznym, lub wskazania, czy wynik badania genetycznego jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny, wraz z doprecyzowaniem, jaki wynik jest uznawany za prawidłowy, jaki za nieprawidłowy, jaki za niejednoznaczny, oraz z podaniem czułości i specyficzności metody diagnostycznej;

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

7) poprawnego, zgodnego z aktualnym HGVS zapisu wyniku badania genetycznego oraz jego ograniczenia, jeżeli ma to zastosowanie;

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

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

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

7.8. W przypadku badania genetycznego w niehematologicznych nowotworach nabytych sprawozdanie z badania genetycznego zawiera informacje, o których mowa w ust. 7.4, oraz dodatkowo informacje:

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 o dacie i godzinie wystawienia zlecenia na badanie genetyczne w przypadku materiałów biologicznych archiwalnych;

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

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

7.9. W przypadku badania genetycznego w hematologicznych nowotworach nabytych sprawozdanie z badania genetycznego zawiera informacje, o których mowa w ust. 7.4, oraz dodatkowo informacje:

1) o odsetku komórek nowotworowych, jeżeli dotyczy;

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

3) o laboratoryjnej interpretacji wyników badań genetycznych, w szczególności o znaczeniu prognostycznym wykrytych zmian i ich przewidywanej wrażliwości na leczenie, jeżeli wynik ma wartość predykcyjną.

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

1) elektronicznej – opatrzonej kwalifikowanym podpisem elektronicznym, podpisem zaufanym, podpisem osobistym albo z wykorzystaniem sposobu potwierdzania pochodzenia oraz integralności danych, który jest dostępny w systemie teleinformatycznym udostępnionym bezpłatnie przez Zakład Ubezpieczeń Społecznych, lub

2) papierowej – opatrzonej własnoręcznym podpisem

– osoby autoryzującej wynik badania genetycznego.

7.11. Diagnosta laboratoryjny może sporządzić informację dotyczącą wyniku badania genetycznego autoryzowanego przez tego diagnostę oraz zidentyfikowanych podczas badania czynników mogących mieć wpływ na stan zdrowia pacjenta, która obejmuje:

1) wyjaśnienie komentarzy i informacji umieszczonych na wyniku badania,

2) przekazanie dodatkowych komentarzy i informacji dotyczących wyniku badania,

3) udzielenie rekomendacji dotyczących proponowanych metod diagnostycznych

– lekarzowi prowadzącemu leczenie pacjenta lub przedstawicielowi innego zawodu medycznego, który korzysta z wyniku badania genetycznego, w przypadku zgłoszenia przez nich takiej potrzeby.

7.12. Kopia wyniku badania genetycznego wraz z dokumentacją umożliwiającą odtworzenie przebiegu badania genetycznego są przechowywane w laboratorium.