



I. POBRANIE MATERIAŁU BIOLOGICZNEGO (KREW, WYMAZY, KOSMÓWKA, PŁYN OWODNIOWY, WYIZOLOWANY DNA):

WAŻNE!! W PRZYPADKU BADAŃ GENETYCZNYCH BARDZO ISTOTNYM ELEMENTEM ZAPEWNIENIA WIARYGODNOŚCI UZYSKANEGO WYNIKU JEST UPEWNIENIE SIĘ CO DO TOŻSAMOŚCI OSOBY BADANEJ. DLATEGO PRZED POBRANIEM KRWI/MATERIAŁU BIOLOGICZNEGO NALEŻY SPRAWDZIĆ DANE OSOBOWE PACJENTA NA PODSTAWIE DOWODU TOŻSAMOŚCI.

BADANIE KARIOTYPU (CYTOGENETYCZNE)

1. Krew do badania musi być pobrana jałowo do jednorazowej probówki z heparyną litową (probówki np. firmy Sarstedt). **Pobrana krew nie może zawierać skrzepów.**

Po zamknięciu probówki, krew delikatnie mieszamy z heparyną i przechowujemy w lodówce.

UWAGA: krwi nie wolno zamrażać!

2. Wymagana ilość krwi do badania:
 - osoba dorosła, dzieci - krew żylna - 1 - 5 ml
 - noworodek - krew żylna - 1 ml; pępowinowa - 1 - 2 ml

Probówka z materiałem biologicznym musi być oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (**nazwisko i imię i/lub KOD/data urodzenia**). **W przypadku Punktu Pobrań wewnętrzznego (Diagnostyka GENESIS) probówkę oznaczamy: imię i nazwisko oraz kod kreskowy.**

Do każdej probówki należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie / kwestionariusz badań prywatnych, deklaracja świadomej zgody** oraz **informację o ADO. Dane umieszczone na probówce i dokumentacji medycznej muszą być zgodne!**

BADANIE MOLEKULARNE – GENETYKA CZŁOWIEKA

KREW Z ŻYŁY OBWODOWEJ

1. Krew do badania musi być pobrana jałowo do jednorazowej probówki z antykoagulantem (np. EDTA). Pobrana krew nie powinna zawierać skrzepów. Po zamknięciu probówki, krew mieszamy poprzez kilkukrotne odwrócenie probówki i przechowujemy w lodówce.
2. Wymagana ilość krwi do badania:
 - osoba dorosła, dzieci - krew żylna - 3 - 5 ml
 - noworodek - krew żylna - 1-2 ml; pępowinowa - 1 - 2 ml

WYMAZ Z JAMY USTNEJ

1. W przypadku wymazu z jamy ustnej pobieranego przy pomocy jałowej wymazówki zalecane jest pobranie próbki około 30 minut po posiłku, wypitym płynie lub po myciu zębów.
2. W celu pobrania próbki należy wyjąć wymazówkę z plastikowego opakowania chwytając za koniec bez aplikatora, zwracając szczególną uwagę, aby aplikator nie dotykał żadnych innych powierzchni.
3. Wymazówkę należy wprowadzić do jamy ustnej (tuż przed pobraniem pacjent powinien przełknąć ślinę), przyłożyć do wewnętrznej strony policzka i linii dziąseł, a następnie pocierać nieustannie przez ok. 30 sekund (około 30 ruchów wymazujących), tak aby zebrać na wymazówkę jak najwięcej komórek nabłonka (Uwaga: nie dotykać wymazówką zębów i języka).
4. Aplikator przenieść na błonę śluzową drugiego policzka i powtórzyć procedurę pobrania komórek nabłonka (patrz pkt.3).
5. Wymazówkę z próbką biologiczną umieścić w pojemniku osłaniającym (z medium transportowym lub bez) i szczelnie zamknąć.

WYIZOLOWANY DNA

1. Do badań genetycznych można też przesłać wyizolowany wcześniej DNA (**minimalna ilość 50µl, minimalne stężenie 50ng/µl**)
2. Probówkę z DNA należy szczelnie zamknąć i zabezpieczyć przed uszkodzeniem.
3. Jeśli przesłanie próbki opóźni się materiał należy przechowywać w lodówce (**nie zamrażać**).

Probówka z materiałem biologicznym musi być oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię i/lub KOD/data urodzenia).

Do każdej probówki należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie / kwestionariusz badań prywatnych, deklaracja świadomej zgody** oraz **informację o ADO. Dane umieszczone na probówce i dokumentacji medycznej muszą być zgodne!**

**KOSMÓWKA (FRAGMENTY TKANEK)**

1. W czasie zabiegu oczyszczenia jamy macicy po rozpoznaniu obumarłej ciąży lekarz umieszcza część materiału biologicznego w dostarczonym pojemniku*.
2. Niekiedy dochodzi do spontanicznego wydalenia jaja płodowego w domu. W takich przypadkach badanie genetyczne może się również udać, należy zebrać wydalony materiał biologiczny do pojemnika*.
3. Kosmówkę należy pobrać do jałowego pojemnika*, a następnie zalać solą fizjologiczną. **Pojemnik z tkanką musi być oznaczony i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię i data urodzenia).**

WAŻNE: do badania należy pobrać tylko kosmówkę, nie przyjmujemy zarodka/płodu ani jego fragmentów.

4. Po pobraniu pojemnik z kosmówką należy szczelnie zamknąć i zabezpieczyć przed uszkodzeniem. Jeśli przesłanie próbki opóźni się, materiał należy przechowywać w lodówce (**nie zamrażać**).
5. W sytuacji, kiedy nie jest możliwe dostarczenie do badań genetycznych świeżej kosmówki, badanie można wykonać z **tkanki utrwalonej w formalinie lub w formie bloczków parafinowych**. W takiej sytuacji wraz z utrwalonymi tkankami należy dostarczyć wynik badania histopatologicznego oraz preparat wykonany na szkiełku mikroskopowym.
6. Do każdego pojemnika należy dołączyć wypełniony czytelnie **formularz zlecenia badania z materiału z poronienia**.

*Zestaw do przechowywania materiału z poronienia składa się z jałowego pojemnika na mocz oraz 0,9% NaCl (jałowa sól fizjologiczna), który jest dostępny w każdej aptece. Dodatkowo można zaopatrzyć się w zestaw do przechowywania materiału z poronienia bezpośrednio w Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o. (CHORIO).

PŁYN OWODNIOWY

1. Płyn owodniowy do badań genetycznych powinien zostać pobrany przez lekarza w trakcie amniopunkcji.
2. **Materiał należy pobrać do jałowej strzykawki (lub innej probówki), która musi być oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię oraz PESEL).**
3. Po pobraniu płynu owodniowego strzykawkę należy szczelnie zamknąć i zabezpieczyć przed uszkodzeniem.
4. Jeśli przesłanie próbki opóźni się materiał należy przechowywać w lodówce (**nie zamrażać**).
5. Do każdej strzykawki z płynem owodniowym należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie, deklarację świadomej zgody oraz kserokopię formularza badania prenatalnego**.

II. PRZYGOTOWANIE MATERIAŁU BIOLOGICZNEGO DO TRANSPORTU:**BADANIE KARIOTYPU (cytogenetyczne)**

1. Probówki z krwią transportujemy do Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o. w ciągu doby od pobrania krwi (można przesyłać pocztą kurierską). **UWAGA:** przesyłkę należy oznakować: „**materiał zakaźny**”.
2. Probówka/i z krwią mogą być transportowane w termosie lub w zamkniętym pojemniku.

BADANIE MOLEKULARNE – GENETYKA CZŁOWIEKA

1. Probówki z materiałem biologicznym transportujemy do Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o. (można przesyłać pocztą kurierską). **UWAGA:** przesyłkę należy oznakować: „**materiał zakaźny**”.
2. Materiał biologiczny może być transportowany w temperaturze pokojowej (jeśli w czasie 72 godzin materiał dotrze do Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.). Jeśli nie jest możliwe szybki transport krew powinna być transportowana w zamkniętym termosie/styropianowym pojemniku obłożonym wkładami chłodzącymi wcześniej zmrożonymi.

Materiał do ww. badań przyjmujemy w dni powszednie pon.-czw. od godz. 7.30-18.00, pt. od godz. 7.30-16.00. Jeżeli krew pobierana jest w dni świąteczne to dzień dostarczenia krwi należy wcześniej uzgodnić telefonicznie (61 62 63 436).


UWAGA! ZALECANY SPOSÓB PAKOWANIA PRZESYŁKI:

Materiał biologiczny pobierany do badań genetycznych należy zawsze traktować jako materiał potencjalnie zakaźny o numerze UN 3373, zgodnie z wymogami Unii Europejskiej dotyczącymi międzynarodowego przewozu drogowego towarów niebezpiecznych (ADR). Próbki materiału biologicznego podlegają instrukcji pakowania P650.

Przesyłka powinna być odpowiednio zabezpieczona i **zapewniać stabilne warunki transportu**. Opakowania powinny być dobrej jakości, wystarczająco mocne, aby wytrzymały wstrząsy oraz czynności ładunkowe.

1. Przesyłka z materiałem biologicznym powinna składać się z trzech elementów:

- **naczynia pierwotnego** (probówka lub inny odpowiedni pojemnik), który musi być odpowiednio oznakowany (patrz wyżej);
- **opakowania pośredniego**, które w razie uszkodzenia pojemnika pierwotnego, zabezpieczy przed wydostaniem się materiału biologicznego na zewnątrz (np. lignina i worek foliowy, szczelnie zamknięty);
- **opakowania zewnętrznego** (powinno być maksymalnie usztywnione) - powinno być opatrzone następującymi informacjami: dane identyfikacyjne dotyczące wysyłającego, dane identyfikacyjne dotyczące podmiotu, dla którego przesyłka jest przeznaczona, oświadczenie, że paczka zawiera materiał biologiczny z informacją: **OSTROŻNIE** i zalecane warunki transportowania (patrz wyżej).

2. **Tak zabezpieczony materiał biologiczny należy przesłać do Laboratorium Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.**

UWAGA! Opakowania powinny zapewniać bezpieczeństwo transportu materiału biologicznego (szczelność); tak aby w razie uszkodzenia probówki podczas transportu, krew i/lub inny materiał biologiczny nie wydostał się na zewnątrz. **Dokumentacja medyczna jest przesyłana odrębną przesyłką kurierską, szczelnie zabezpieczoną.**

III. WYDANIE WYNIKU BADANIA:
BADANIE KARIOTYPU (cytogenetyczne)

1. Standardowy czas oczekiwania na wydanie wyniku - 10 - 28 dni od momentu dostarczenia materiału do Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.
2. Badanie **pilne** (dziecko w ciężkim stanie lub przed operacją) wydanie wyniku w ciągu 8-10 dni od momentu dostarczenia materiału do Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.

Uwaga: jest to usługa dodatkowo płatna (zgodnie z obowiązującym Cennikiem), na skierowaniu należy zaznaczyć – „**badanie pilne**” lub „**cito**”.

BADANIE MOLEKULARNE - GENETYKA CZŁOWIEKA

1. W zależności od postępowania diagnostycznego, czas oczekiwania na wydanie wyniku waha się od 10 dni do 2 miesięcy - od momentu dostarczenia materiału do Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.
2. Badanie **pilne** (dziecko w ciężkim stanie lub przed operacją) wydanie wyniku w najszybszym możliwym terminie, zależnie od procedury badawczej – informacji udziela Kierownik Laboratorium.

Uwaga: jest to usługa dodatkowo płatna (zgodnie z obowiązującym Cennikiem) na skierowaniu należy zaznaczyć – „**badanie pilne**” lub „**cito**”.