



I. POBRANIE MATERIAŁU BIOLOGICZNEGO (KREW, WYMAZY, KOSMÓWKA, PŁYN OWODNIOWY, WYZIOLOWANY 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
3. **Probówka z pobraną krwią musi być oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię oraz PESEL, w przypadku noworodka datę urodzenia dziecka oraz PESEL matki).**
4. Do każdej probówki należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie lub kwestionariusz badań prywatnych** oraz **deklarację świadomej zgody.**

BADANIE MOLEKULARNE – GENETYKA CZŁOWIEKA

KREW

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
3. **Probówka z pobraną krwią musi być oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię oraz PESEL, w przypadku noworodka datę urodzenia dziecka oraz PESEL matki).**
4. Do każdej probówki należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie lub kwestionariusz badań prywatnych** oraz **deklarację świadomej zgody.**

WYMAZ Z JAMY USTNEJ

1. W przypadku wymazu z jamy ustnej pobieranego przy pomocy zestawu e-Swab firmy COPAN, zgodnie z zaleceniami producenta stanowiącymi integralną część zestawu.
2. Probówka z wymazem musi być oznaczona i zawierać co najmniej **dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię oraz PESEL, w przypadku noworodka datę urodzenia dziecka oraz PESEL matki).**
3. Do każdej probówki należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie lub kwestionariusz badań prywatnych** oraz **deklarację świadomej zgody.**

KOSMÓWKA (FRAGMENTY TKANEK)

1. W czasie zabiegu oczyszczenia jamy macicy po rozpoznaniu obumarłej ciąży lekarz umieszcza część materiału biologicznego w dostarczonym pojemniku*. 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.
2. 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 oraz PESEL).**
WAŻNE: do badania należy pobrać tylko kosmówkę, nie przyjmujemy zarodka/płodu ani jego fragmentów.
3. Po pobraniu pojemnik z kosmówką należy szczelnie zamknąć i zabezpieczyć przed uszkodzeniem. Jeśli przesłanie próbki opóźni się, materiał należy przechowywać w lodówce (**nie zamrażać**).
4. W sytuacji, kiedy nie jest możliwe dostarczenie do badań genetycznych świeżej kosmówki, badanie można wykonać z **tkanki utrwalonej w formalinie lub w formie błoźków parafinowych.** W takiej sytuacji wraz z utrwalonymi tkankami należy dostarczyć wynik badania histopatologicznego oraz preparat wykonany na szkiełku mikroskopowym.



5. Do każdego pojemnika należy dołączyć wypełniony czytelnie **formularz badania materiału z poronienia**.

*Zestaw do przechowywania materiału z poronienia składa się z jałowego pojemnika na mocz oraz 0,9% NaCl (jałowa sól fizjologiczna), które są dostępne w każdej aptece. Dodatkowo można zaopatrzyć się w zestaw do przechowywania materiału z poronienia bezpośrednio w CGM GENESIS.

PŁYN OWODNIOWY

1. Płyn owodniowy do badań genetycznych powinien zostać pobrany przez lekarza w trakcie amniopunkcji.
2. **Materiał należy pobrać do jałowej strzykawki, 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 oraz deklarację świadomej zgody oraz kserokopię formularza badania prenatalnego**.

WYIZOLOWANY DNA

1. Do badań genetycznych można też przesłać wyizolowany wcześniej DNA.
2. Probówkę z DNA należy szczelnie zamknąć i zabezpieczyć przed uszkodzeniem.
3. **Probówka musi być oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię oraz PESEL, w przypadku noworodka datę urodzenia dziecka oraz PESEL matki)**
4. Jeśli przesłanie próbki opóźni się materiał należy przechowywać w lodówce (**nie zamrażać**).
5. Do każdej próbki należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie lub kwestionariusz badań prywatnych oraz deklaracja świadomej zgody**.

BADANIE MOLEKULARNE – PATOGENY

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
3. **Probówka z pobrana krwią musi być oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię oraz PESEL, w przypadku noworodka datę urodzenia dziecka oraz PESEL matki).**
4. Do każdej próbki należy dołączyć wypełnione czytelnie **skierowanie lub kwestionariusz badań prywatnych oraz deklarację świadomej zgody**.
5. W przypadku wymazów instrukcje pobrania i przechowywania materiału stanowią odrębne załączniki dedykowane konkretnym testom patogenów.

Nie rekomenduje się mrożenia wymazów w kierunku badania patogenów.

UWAGA: dane identyfikacyjne Pacjenta, umieszczone na próbówce i na złożonych formularzach muszą być zgodne!!

II. PRZYGOTOWANIE MATERIAŁU BIOLOGICZNEGO DO TRANSPORTU:

BADANIE KARIOTYPU (cytogenetyczne)

1. Probówki z krwią transportujemy do Centrum Genetyki Medycznej GENESIS 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.
3. Materiał do badania przyjmujemy w dni powszednie od godz. 7.30-18.00. Jeżeli krew pobierana jest w dni świąteczne to dzień dostarczenia krwi należy wcześniej uzgodnić telefonicznie (61 62 63 436).

BADANIE MOLEKULARNE – GENETYKA CZŁOWIEKA

1. Probówki z materiałem biologicznym transportujemy do Centrum Genetyki Medycznej GENESIS (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 CGM GENESIS). Jeśli nie jest możliwe szybki transport krew powinna być transportowana w zamkniętym termosie/pojemniku obłożonym wkładami chłodzącymi wcześniej zmrożonymi.
3. Materiał do badania przyjmujemy w dni powszednie od godz. 7.30-18.00. Jeżeli krew pobierana jest w dni świąteczne to dzień dostarczenia krwi należy wcześniej uzgodnić telefonicznie (61 62 63 436).

BADANIE MOLEKULARNE – PATOGENY

1. Probówki z krwią lub wymazem transportujemy do Centrum Genetyki Medycznej GENESIS (można przysyłać pocztą kurierską). **UWAGA:** przesyłkę należy oznakować: „**materiał zakaźny**”.
2. Probówki z pobraną krwią mogą być transportowane w temperaturze pokojowej (jeśli w czasie 48 godzin materiał dotrze do CGM GENESIS) jeśli czas transportu może być dłuższy należy przesłać próbki w zamkniętym termosie/pojemniku obłożone wkładami chłodzącymi wcześniej zmrożonymi. **W przypadku wymazów instrukcje transportu materiału stanowią odrębne załączniki dedykowane konkretnym testom patogenów.**
3. Materiał do badania przyjmujemy w dni powszednie od godz. 7.30-18.00. 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 dotyczącej 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** (próbówka 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 CGM GENESIS.**

UWAGA! Opakowania powinny zapewniać bezpieczeństwo transportu materiału biologicznego (szczelność); tak aby w razie uszkodzenia próbówki podczas transportu, krew i/lub inny materiał biologiczny nie wydostał się na zewnątrz.

III. WYDANIE WYNIKU BADANIA:

BADANIE KARIOTYPU (cytogenetyczne) i BADANIE MOLEKULARNE - PATOGENY

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

Uwaga: jest to usługa dodatkowo płatna, 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 Centrum Genetyki Medycznej GENESIS.
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, na skierowaniu należy zaznaczyć – „**badanie pilne**” lub „**cito**”.