



DZIENNIK USTAW

RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ

Warszawa, dnia 11 września 2015 r.

Poz. 1372

ROZPORZĄDZENIE MINISTRA ZDROWIA¹⁾

z dnia 19 sierpnia 2015 r.

zmieniające rozporządzenie w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych

Na podstawie art. 17 ust. 4 ustawy z dnia 27 lipca 2001 r. o diagnostyce laboratoryjnej (Dz. U. z 2014 r. poz. 1384 i 1491 oraz z 2015 r. poz. 1087) zarządza się, co następuje:

§ 1. W rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (Dz. U. Nr 61, poz. 435 oraz z 2009 r. Nr 22, poz. 128) wprowadza się następujące zmiany:

1) w § 1 ust. 4 otrzymuje brzmienie:

„4. Określa się standardy jakości dla laboratorium w zakresie czynności laboratoryjnej genetyki medycznej oraz laboratoryjnej interpretacji i autoryzacji wyniku badań, stanowiące załącznik nr 4 do rozporządzenia.”;

2) załącznik nr 4 otrzymuje brzmienie określone w załączniku do niniejszego rozporządzenia.

§ 2. Laboratoria, które wykonują badania genetyczne dla celów zdrowotnych w niehematologicznych nowotworach nabytych, dostosują swoją działalność do wymagań określonych w załączniku nr 4 do rozporządzenia wymienionego w § 1, w brzmieniu nadanym niniejszym rozporządzeniem, w terminie 12 miesięcy od dnia wejścia w życie rozporządzenia.

§ 3. Rozporządzenie wchodzi w życie po upływie 14 dni od dnia ogłoszenia.

Minister Zdrowia: *M. Zembala*

¹⁾ Minister Zdrowia kieruje działem administracji rządowej – zdrowie, na podstawie § 1 ust. 2 rozporządzenia Prezesa Rady Ministrów z dnia 22 września 2014 r. w sprawie szczegółowego zakresu działania Ministra Zdrowia (Dz. U. poz. 1268).

Załącznik do rozporządzenia Ministra Zdrowia
z dnia 19 sierpnia 2015 r. (poz. 1372)

**STANDARDY JAKOŚCI DLA LABORATORIUM W ZAKRESIE CZYNNOŚCI LABORATORYJNEJ
GENETYKI MEDYCZNEJ ORAZ LABORATORYJNEJ INTERPRETACJI
I AUTORYZACJI WYNIKU BADAŃ**

I. Standardy jakości dla laboratorium w zakresie czynności laboratoryjnej genetyki medycznej

1. Zlecenie badania laboratoryjnego

- 1.1. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedury zlecenia badań laboratoryjnych oraz udostępnia je zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z nimi. Zleceniodawcy zlecają wykonanie badań przez laboratorium zgodnie z procedurami.
- 1.2. Procedury zlecenia badań laboratoryjnych określają formularz zlecenia badania laboratoryjnego oraz formularz zgody na wykonanie badania genetycznego.
- 1.3. Formularz zlecenia badania laboratoryjnego zawiera:
 - 1) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) datę urodzenia,
 - c) adres miejsca zamieszkania albo oddział szpitalny,
 - d) płeć,
 - e) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość,
 - f) numer identyfikacyjny pacjenta (w przypadku braku danych, o których mowa w lit. a–e),
 - g) sposób kontaktu z pacjentem i z lekarzem zlecającym badanie (np. numer telefonu, numer faksu, adres e-mail);
 - 2) pieczęć i podpis lekarza zlecającego badanie;
 - 3) dane jednostki zlecającej badanie;
 - 4) miejsce przesłania wyniku badania lub dane osoby upoważnionej do odbioru wyniku lub sprawozdania z badania;
 - 5) rodzaj materiału do badania i jego pochodzenie;
 - 6) zleczone badania;
 - 7) datę i godzinę pobrania materiału do badania;
 - 8) dane osoby pobierającej materiał do badania;
 - 9) datę i godzinę przyjęcia materiału do laboratorium;
 - 10) wskazanie do wykonania badania oraz istotne dane kliniczne pacjenta:
 - a) rozpoznanie choroby,
 - b) informacje o przeszczepieniu szpiku lub transfuzji, w przypadku gdy źródłem materiału jest krew lub szpik,
 - c) informacje o stosowanym leczeniu,
 - d) w przypadku badania prenatalnego – informację o zaawansowaniu ciąży i wynikach badań przesiewowych oraz wynikach innych badań płodu,
 - e) wywiad rodzinny, w tym informacje o chorobach genetycznych w rodzinie.
- 1.4. Do zlecenia jest dołączany formularz zgody na wykonanie badania genetycznego, podpisany zgodnie z ust. 1.5 pkt 6, albo zezwolenie sądu opiekuńczego na przeprowadzenie badania genetycznego.
- 1.5. Formularz zgody na wykonanie badania genetycznego zawiera:
 - 1) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) datę urodzenia,
 - c) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość;

- 2) w przypadku gdy pacjentem jest osoba małoletnia albo całkowicie ubezwłasnowolniona – dane przedstawiciela ustawowego:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) adres miejsca zamieszkania;
 - 3) rodzaj materiału do badania;
 - 4) określenie celu badania (wskazania do badania);
 - 5) 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 2012 r. poz. 159, z późn. zm), w szczególności o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego;
 - 6) 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.
- 1.6. Zlecenie może być wystawione w postaci elektronicznej.
- 1.7. Na jednym formularzu może być zlecone więcej niż jedno badanie.

2. Pobieranie materiału do badań laboratoryjnych

- 2.1. Materiał pobierany do badań jest traktowany jako materiał zakaźny.
- 2.2. Sposób pobierania materiału do badań nie może wpływać na właściwości próbki.
- 2.3. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedury pobierania materiału do badań oraz udostępnia je zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z nimi. Zleceniodawcy pobierają materiał do badań laboratoryjnych zgodnie z procedurami.
- 2.4. Procedury pobierania materiału do badań określają:
 - 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, przy czym:
 - a) krew jest źródłem materiału do badań pod warunkiem, że w okresie co najmniej dwóch miesięcy poprzedzających badanie nie było przetaczania innej krwi,
 - b) do wykonywanego badania pozyskiwany jest także inny materiał, w tym fragmenty dowolnej tkanki, wymaz z jamy ustnej oraz hodowla komórkowa,
 - c) w przypadku badań prenatalnych źródłem materiału mogą być komórki zarodka, ciało kierunkowe, komórki owodniowe, trofoblast lub inny materiał biologiczny pochodzący od płodu; w przypadku pobrania krwi pępowinowej (kordocenteza) należy określić procent komórek z hemoglobiną płodową HbF;
 - 5) sposób postępowania z wyrobami medycznymi stosowanymi przy pobieraniu materiału oraz ich utylizacji;
 - 6) oznakowanie pojemników z pobranym materiałem imieniem i nazwiskiem wraz z datą urodzenia lub numerem PESEL albo numerem dokumentu potwierdzającego tożsamość pacjenta, albo numerem identyfikacyjnym pacjenta, albo kodem kreskowym oraz datą i godziną pobrania;
 - 7) obowiązki osoby pobierającej materiał:
 - 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 zgodnie z procedurą pobierania materiału do badań.
- 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 osoby. Materiał jest transportowany w zamkniętych probówkach lub pojemnikach, w zamkniętym opakowaniu zbiorczym, oznakowany napisem: „materiał zakaźny” (oznakowanie nie dotyczy wyizolowanych kwasów nukleinowych, białek oraz utrwalonego materiału biologicznego), w warunkach niezmiwiających jego właściwości.
- 3.2. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedury transportu materiału do badań oraz udostępnia je zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z nimi. Zleceniodawcy transportują materiał do badań laboratoryjnych zgodnie z procedurami.
- 3.3. Procedury transportu materiału określają:
 - 1) sposób zabezpieczenia materiału przed uszkodzeniem;
 - 2) sposób zapewnienia bezpieczeństwa osoby transportującej materiał;
 - 3) sposób minimalizacji skutków skażenia w przypadku uszkodzenia transportowanego pojemnika zawierającego materiał i sposób dekontaminacji w przypadku skażenia, z uwzględnieniem rodzajów materiału;
 - 4) sposób opisu pojemników i opakowań zbiorczych przeznaczonych do transportu;
 - 5) dopuszczalny czas transportu;
 - 6) dopuszczalny zakres temperatury transportu.

4. Przyjmowanie materiału do badań laboratoryjnych

- 4.1. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedury przyjmowania, rejestrowania i laboratoryjnego oznakowywania materiału do badań oraz udostępnia je zleceniodawcom, którzy potwierdzają zapoznanie się z nimi.
- 4.2. Laboratorium sprawdza zgodność danych na zleceniu z formularzem zgody na wykonanie badania genetycznego dołączonym do zlecenia oraz z oznakowaniem materiału, a także ocenia przydatność materiału do badania.
- 4.3. W przypadku stwierdzenia, że materiał nie może być wykorzystany do badania z powodu naruszenia procedur pobierania lub transportu lub innego rodzaju nieprawidłowości, pracownik laboratorium zgłasza to kierownikowi laboratorium lub pracownikowi przez niego upoważnionemu, który w razie potwierdzenia tych okoliczności kwalifikuje materiał jako niezdatny do badania i odmawia wykonania badania. Odmowę wykonania badania odnotowuje się w dokumentacji i zawiadamia się o tym zleceniodawcę. Dalsze postępowanie z materiałem laboratorium uzgadnia ze zleceniodawcą.

5. Przechowywanie materiału do badań laboratoryjnych

- 5.1. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedury przechowywania materiału do badania laboratoryjnego dla wszystkich rodzajów wykonywanych badań, określając warunki i maksymalny czas przechowywania materiału od jego pozyskania do wykonania badania oraz po wykonaniu badania, z uwzględnieniem aktualnej wiedzy medycznej i zaleceń wytwórców dotyczących używania wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro.
- 5.2. Materiał do badań jest przechowywany w warunkach niewpływających na jego właściwości.
- 5.3. Laboratorium prowadzi dokumentację dotyczącą przechowywania materiału przed i po wykonaniu badania, z uwzględnieniem:
 - 1) miejsca;
 - 2) czasu;
 - 3) temperatury;
 - 4) sposobów przechowywania;
 - 5) danych osób odpowiedzialnych za przechowywanie materiału.

6. Metody diagnostyczne

- 6.1. Laboratorium stosuje metody diagnostyczne zgodne z aktualną wiedzą w zakresie biologii molekularnej oraz cytogenetyki, które zapewniają uzyskanie wiarygodnego wyniku diagnostycznego i są:
 - 1) opisane w międzynarodowych lub krajowych publikacjach naukowych;
 - 2) rekomendowane przez ośrodki referencyjne;
 - 3) rekomendowane przez konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej;
 - 4) zgodne z zaleceniami wytwórców lub autoryzowanych przedstawicieli, dotyczących używania wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro;
 - 5) opracowane lub zmodyfikowane dla potrzeb danego laboratorium, z uwzględnieniem udokumentowanego przez laboratorium procesu walidacji oraz podstawy teoretycznej do włączenia danej metody do rutynowej diagnostyki, zgodnie z pkt 1–4.
- 6.2. Metody diagnostyczne stosowane w laboratorium są zwalidowane. Walidacja metody badawczej obejmuje:
 - 1) dla metod komercyjnych opracowanych i opisanych przez wytwórcę – ocenę precyzji i poprawności, która dokonywana jest dla co najmniej dziesięciu próbek;
 - 2) dla metod komercyjnych modyfikowanych w laboratorium – ocenę powtarzalności, odtwarzalności i poprawności, a także porównanie wiarygodności wyników badań uzyskiwanych przy użyciu procedury zalecanej przez wytwórcę oraz procedury zmodyfikowanej przez laboratorium;
 - 3) dla metod opracowywanych w laboratorium – pełną walidację metody.
- 6.3. Laboratorium ustala listę wykonywanych badań i udostępnia ją zleceniodawcom.
- 6.4. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedury stosowanych metod diagnostycznych, które zawierają w szczególności:
 - 1) cel i sposób 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 międzynarodowym standardom analizy cytogenetycznej i molekularnej.
- 6.6. Standardy badań cytogenetycznych uwzględniają:
 - 1) metody prowadzenia hodowli komórkowych;
 - 2) zasady standardowych technik barwienia chromosomów;
 - 3) zasady prowadzenia analizy chromosomowej z wykorzystaniem metod cytogenetyki klasycznej i molekularnej w ocenie kariotypu konstytucyjnego oraz w diagnostyce chorób nowotworowych.
- 6.7. Jeżeli laboratorium nie dysponuje metodami, o których mowa w ust. 6.6 pkt 3, określa zasady współpracy w tym zakresie z laboratorium referencyjnym.
- 6.8. Standardy badań molekularnych uwzględniają:
 - 1) zasady izolacji i oczyszczania kwasów nukleinowych (DNA i RNA);
 - 2) zasady rutynowych metod analizy kwasów nukleinowych (DNA i RNA) oraz technik identyfikacji mutacji i zmian polimorficznych (markerów genomowych).
- 6.9. Zapewnienie odpowiedniego standardu badań diagnostycznych, a w szczególności odpowiedniego poziomu kompetencji zespołu diagnostów, wymaga, aby w laboratorium wykonywanych było nie mniej niż 100 badań rocznie określonego rodzaju (badania cytogenetyczne lub molekularne); w przypadku gdy wykonano mniej niż 100 badań, konieczna jest ocena zewnętrzna.

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. Liczba oraz sposób interpretacji wyników badań kontrolnych są powiązane z jakością kontrolowanej metody badawczej, określoną na etapie oceny wstępnej albo walidacji.
- 7.3. Laboratorium, formułując zasady wewnętrznej kontroli jakości badań, uwzględnia dane dotyczące:
 - 1) rodzaju stosowanych materiałów kontrolnych;
 - 2) wielkości dopuszczalnych błędów pomiarów;
 - 3) czułości 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.
- 7.4. W laboratorium stałemu nadzorowi i monitorowaniu podlega:
 - 1) przebieg, prawidłowość i skuteczność stosowanych metod i procedur diagnostycznych;
 - 2) sposób prowadzenia dokumentacji badań, w przypadku badań cytogenetycznych – zgodności zapisu kariotypu z obowiązującymi zasadami aktualnego *An International System for Human Cytogenetic Nomenclature* (ISCN), a w przypadku badań molekularnych – zgodności zapisu z nomenklaturą *Human Genome Variation Society* (HGVS);
 - 3) czas trwania badań;
 - 4) jakość stosowanych odczynników;
 - 5) sposób rozwiązywania zaistniałych problemów technicznych i diagnostycznych.
- 7.5. Minimalną formą kontroli jest kontrola powtarzalności oparta na badaniach wykonywanych w próbkach pochodzących od pacjentów.
- 7.6. W przypadku stwierdzenia niezgodności lub błędów laboratorium wprowadza działania korygujące i zapobiegawcze w zakresie swoich kompetencji.
- 7.7. Laboratorium prowadzi dokumentację wewnętrznej kontroli jakości, w której odnotowuje poświadczone przez wykonawcę:
 - 1) wyniki badań kontrolnych;
 - 2) stwierdzone odstępstwa od wymaganego standardu badania;
 - 3) podjęte działania korygujące i zapobiegawcze.
- 7.8. Laboratorium bierze stały udział w krajowych lub międzynarodowych programach zewnętrznej oceny jakości.
- 7.9. Laboratorium stosuje się do następujących warunków dobrego uczestnictwa w programach zewnętrznej oceny jakości:
 - 1) realizuje badania w otrzymanym materiale kontrolnym w sposób zgodny z praktyką postępowania z próbkami pacjentów;
 - 2) 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) uczestniczy w programach zewnętrznej oceny jakości z właściwą częstością, określaną przez organizatora tych programów;
 - 4) dokonuje oceny poprawności wszystkich rodzajów badań wykonywanych w laboratorium i dostępnych w konkretnym programie zewnętrznej oceny jakości;
 - 5) analizuje wszystkie wyniki uzyskane w programach zewnętrznej oceny jakości i podejmuje działania korygujące i zapobiegawcze w przypadku uzyskania niezadowolających wyników.

- 7.10. Poświadczeniu przez kierownika laboratorium podlegają:
- 1) wyniki uzyskane w programach zewnętrznej oceny jakości;
 - 2) analiza wyników oceny jakości badań z wyjaśnieniem wykazanych niezgodności lub błędów;
 - 3) podejmowane działania korygujące i zapobiegawcze.
- 7.11. Za prowadzenie wewnętrznej kontroli jakości oraz uczestnictwo w programach zewnętrznej oceny jakości odpowiada kierownik laboratorium.
- 7.12. Dokumentacja kontroli jakości badań jest przechowywana przez okres minimum 5 lat, licząc od końca roku kalendarzowego, w którym przeprowadzono kontrolę.

8. Dokumentacja, przedstawianie i wydawanie sprawozdań z badań laboratoryjnych

- 8.1. Laboratorium prowadzi dokumentację badania, która umożliwi prześledzenie całego procesu diagnostycznego pod względem merytorycznym (poprawności zastosowanych metod i procedur) i 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 miały miejsce,
 - e) zapis przeprowadzonej analizy cytogenetycznej i jej dokumentację fotograficzną lub elektroniczną,
 - f) zapis przeprowadzonego badania molekularnego i jego dokumentację fotograficzną lub elektroniczną;
 - 3) sprawozdania z badania wraz z dokumentacją fotograficzną lub elektroniczną uzyskanego wyniku, jeżeli jest wymagana;
 - 4) zgody pacjenta na wykonanie badania genetycznego.
- 8.3. Dokumentacja badania jest prowadzona, przechowywana i przetwarzana zgodnie z przepisami dotyczącymi dokumentacji medycznej.
- 8.4. Laboratorium opracowuje, wdraża i stosuje procedury wydawania sprawozdań z badań laboratoryjnych, ze szczególnym uwzględnieniem laboratoryjnej interpretacji wyniku.
- 8.5. Formularz sprawozdania z badania laboratoryjnego zawiera:
- 1) datę i godzinę wykonania badania oraz numer identyfikacyjny badania;
 - 2) rodzaj badania i zastosowaną metodę;
 - 3) rodzaj badanego materiału;
 - 4) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) datę urodzenia,
 - c) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość,
 - d) płeć,
 - e) adres miejsca zamieszkania albo oddział szpitalny oraz imię i nazwisko lekarza zlecającego badanie,
 - f) numer identyfikacyjny pacjenta (w przypadku braku danych, o których mowa w lit. a–e);
 - 5) miejsce przesłania sprawozdania z badania lub dane osoby upoważnionej do odbioru sprawozdania;
 - 6) dane laboratorium wykonującego badanie;
 - 7) datę i godzinę pobrania materiału do badań;
 - 8) datę i godzinę przyjęcia materiału do badań;
 - 9) wyniki badania w formie zgodnej z obowiązującym w genetyce klinicznej zapisem;

- 10) laboratoryjną interpretację wyników badań;
 - 11) informacje dotyczące widocznych zmian właściwości próbki, które mogą mieć wpływ na wynik badania;
 - 12) podpis osoby wykonującej badanie;
 - 13) podpis i pieczęć osoby upoważnionej do autoryzacji wyniku badania.
- 8.6. W przypadku badań cytogenetycznych opis wyniku badania zawiera informacje dotyczące:
- 1) metody badania;
 - 2) liczby metafaz, w których analizowano chromosomy;
 - 3) poziomu rozdzielczości prążkowej, jeżeli ma to zastosowanie, lub informację, że uzyskana w badaniu rozdzielczość nie była adekwatna do wskazania do badania (poniżej wymaganego minimum);
 - 4) poprawnego, zgodnego z aktualnym ISCN (*International System for Human Cytogenetic Nomenclature*) zapisu wyniku badania oraz jego ograniczenia wraz z interpretacją wyniku;
 - 5) 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) liczbę badanych metafaz w przypadku stwierdzenia mozaikowości;
 - 3) nazwę zespołu lub choroby, gdy wynik potwierdza rozpoznanie kliniczne określonego zespołu;
 - 4) informację, czy wynik badania jest zgodny ze wskazaniem do badania;
 - 5) wskazanie konieczności pobrania próbki materiału do dalszych badań, jeżeli ma to zastosowanie.
- 8.8. W przypadku badań molekularnych opis wyniku badania zawiera informacje dotyczące:
- 1) metody badania;
 - 2) nazwy badanego genu albo locus;
 - 3) listy badanych markerów genomowych;
 - 4) interpretacji wyniku z oceną;
 - 5) wskazania, czy wynik jest prawidłowy czy nieprawidłowy albo niejednoznaczny;
 - 6) konieczności konsultacji w poradni genetycznej, z wyjątkiem wyniku badań komórek nowotworowych.
- 8.9. Opis wyniku badania zawiera wyjaśnienie ograniczeń wynikających z wykonania badania niezgodnie z obowiązującym standardem, jeżeli ma to zastosowanie.
- 8.10. Sprawozdanie z badania może być przekazane w postaci elektronicznej z zachowaniem wymagań, o których mowa w ust. 8.3–8.9.
- 8.11. Sprawozdanie lub kopia sprawozdania z badania laboratoryjnego wraz z zapisami umożliwiającymi pełne odtworzenie przebiegu badania są przechowywane w laboratorium.

II. Standardy w zakresie wykonywania badań genetycznych dla celów zdrowotnych w niehematologicznych nowotworach nabytych

1. Zlecenie badania genetycznego

- 1.1. Do zlecenia badania genetycznego stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 1.1, 1.6 i 1.7.
- 1.2. Formularz zlecenia badania genetycznego zawiera:
 - 1) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko pacjenta,
 - b) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – datę urodzenia oraz nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość,
 - c) numer identyfikacyjny pacjenta (w przypadku braku danych, o których mowa w lit. a i b),
 - d) miejsce zamieszkania albo oddział szpitalny,
 - e) określenie sposobu kontaktu z lekarzem lub kliniką, lub zakładem patomorfologii oraz z pacjentem (np. telefon, faks, e-mail);

- 2) pieczęć i podpis lekarza zlecającego badanie lub imię i nazwisko oraz nazwa i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość innej osoby upoważnionej do zlecenia badania;
 - 3) dane jednostki zlecającej badania;
 - 4) rodzaj zleconego badania genetycznego;
 - 5) datę wystawienia zlecenia badania genetycznego;
 - 6) miejsce przesłania wyniku badania, jeżeli jest inne niż określone w pkt 1 lit. d, lub dane osoby upoważnionej do odbioru wyniku badania;
 - 7) rodzaj materiału i jego pochodzenie (miejsce pobrania) oraz pełne rozpoznanie patomorfologiczne;
 - 8) datę pobrania materiału od pacjenta oraz datę i godzinę dostarczenia materiału do zakładu patomorfologii i postawienia rozpoznania patomorfologicznego z oceną odsetka komórek nowotworowych;
 - 9) dane lekarza patomorfologa stawiającego rozpoznanie oraz dane zakładu patomorfologicznego, w którym postawiono rozpoznanie;
 - 10) datę i godzinę przyjęcia materiału do laboratorium wykonującego diagnostykę genetyczną;
 - 11) wskazanie do wykonania badania oraz istotne dane kliniczne pacjenta:
 - a) kliniczne rozpoznanie choroby,
 - b) informacje o przeszczepieniu szpiku lub transfuzji, w przypadku gdy źródłem materiału jest krew lub szpik,
 - c) informacje o dotychczas stosowanym leczeniu,
 - d) inne istotne informacje kliniczne, które mogą mieć wpływ na rodzaj prowadzonej diagnostyki genetycznej.
- 1.3. Zgoda na wykonanie badania genetycznego jest częścią indywidualnej dokumentacji wewnętrznej pacjenta i nie musi być dostarczana do laboratorium wykonującego diagnostykę genetyczną.

2. Pobieranie materiału do badań genetycznych

- 2.1. Do pobierania materiału do badań genetycznych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 2.1–2.3 i 2.5.
- 2.2. Do pobierania i wstępnej preparatyki materiału przeznaczonego do dalszej diagnostyki stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 2.4.
- 2.3. Procedura pobierania materiału do badań genetycznych uwzględnia informację o rodzaju, sposobie i miejscu (anatomicznym) pobrania materiału, oznakowanie zgodne z numerem badania patomorfologicznego oraz preparat HE z oznaczonym polem do badania FISH, jeśli jest wskazane.
- 2.4. W rutynowo stosowanych badaniach genetycznych wykorzystywanych w kwalifikacji do leczenia chorych na nowotwory nabyte i wykonywanych z materiałów podlegających ocenie patomorfologicznej materiał niezwłocznie po pobraniu, przed przekazaniem do badania genetycznego, powinien być odpowiednio utrwalony, a następnie przekazany w całości do badania patomorfologicznego.
- 2.5. Po przeprowadzeniu odpowiedniej preparatyki, postawieniu rozpoznania i na podstawie skierowania od lekarza specjalisty w dziedzinie onkologii, lekarza specjalisty w dziedzinie pulmonologii lub innego specjalisty zajmującego się leczeniem chorób nowotworowych lekarz specjalista w dziedzinie patomorfologii podejmuje decyzję o rodzaju i wielkości materiału, który zostanie poddany badaniu genetycznemu.

3. Transport materiału do badań genetycznych

- 3.1. Do transportu materiału do badań genetycznych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 3.1 i 3.2.
- 3.2. Procedury transportu materiału określają:
 - 1) sposób zabezpieczenia materiału przed uszkodzeniem;
 - 2) sposób zapewnienia bezpieczeństwa osoby transportującej materiał;
 - 3) sposób minimalizacji skutków skażenia w przypadku uszkodzenia transportowanego pojemnika zawierającego materiał i sposób dekontaminacji w przypadku skażenia, z uwzględnieniem rodzajów materiału;

- 4) sposób opisu pojemników i opakowań zbiorczych przeznaczonych do transportu;
- 5) dopuszczalny czas transportu;
- 6) dopuszczalny zakres temperatury transportu;
- 7) adres i miejsce dostarczenia próbki, wraz z numerem telefonu interwencyjnego w przypadku trudności z dostarczeniem próbki do wskazanego miejsca i w wymaganym przedziale czasowym.

4. Przyjmowanie materiału do badań genetycznych

- 4.1. Do przyjmowania materiału do badań genetycznych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 4.

5. Przechowywanie materiału do badań genetycznych

- 5.1. Do przechowywania materiału do badań genetycznych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 5.

6. Metody diagnostyczne

- 6.1. Do metod diagnostycznych w badaniach genetycznych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 6.
- 6.2. W laboratorium stosuje się metody diagnostyczne, które odpowiadają aktualnej wiedzy medycznej i są:
 - 1) rekomendowane przez towarzystwa naukowe działające w następującej dziedzinie medycyny: genetyka kliniczna, onkologia kliniczna albo patomorfologia, wykonywane przy użyciu wyrobów medycznych, o których mowa art. 3 ust. 1 pkt 7 ustawy z dnia 20 maja 2010 r. o wyrobach medycznych (Dz. U. z 2015 r. poz. 876), opracowane i opisane na potrzeby danego laboratorium z uwzględnieniem udokumentowanego przez laboratorium procesu walidacji lub
 - 2) zgodne z zaleceniami wytwórców wyrobów medycznych do diagnostyki in vitro oznakowanych znakiem CE oraz zawierających informacje, że są przeznaczone do diagnostyki in vitro.

7. Zapewnienie jakości badań genetycznych

- 7.1. Do zachowania jakości badań genetycznych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 7.
- 7.2. Sposób prowadzenia dokumentacji badań w przypadku badań molekularnych jest zgodny z nomenklaturą *Human Genome Variation Society* (HGVS).
- 7.3. Krajowe lub zagraniczne programy międzylaboratoryjnej oceny jakości badań genetycznych, w których bierze udział laboratorium, są rekomendowane przez towarzystwa naukowe działające w następującej dziedzinie medycyny: onkologia kliniczna, patomorfologia albo genetyka kliniczna.

8. Dokumentacja badań genetycznych

- 8.1. Do prowadzenia dokumentacji badań genetycznych stosuje się odpowiednio wymagania, o których mowa w części I ust. 8.1–8.4, 8.6 i 8.9–8.11.
- 8.2. Formularz sprawozdania z badania genetycznego zawiera:
 - 1) datę i godzinę wykonania badania oraz numer identyfikacyjny badania;
 - 2) rodzaj badania;
 - 3) rodzaj badanego materiału, łącznie z rozpoznaniem klinicznym lub patomorfologicznym, jeżeli jest wymagane, wraz z numerem wytypowanego bloczka (preparatu) oraz odsetka komórek nowotworowych;
 - 4) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) datę urodzenia,
 - c) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość,
 - d) nazwę oddziału szpitalnego zlecającego badanie,

- 5) numer identyfikacyjny pacjenta (w przypadku braku danych, o których mowa w pkt 4 lit. a–c),
 - 6) miejsce przesłania sprawozdania z badania lub dane osoby upoważnionej do odbioru sprawozdania;
 - 7) dane laboratorium wykonującego badanie;
 - 8) datę i godzinę pobrania materiału do badań albo datę i godzinę wystawienia zlecenia badania genetycznego w przypadku materiałów archiwalnych;
 - 9) datę i godzinę przyjęcia materiału do badań;
 - 10) wyniki badania w formie zgodnej z obowiązującym zapisem;
 - 11) laboratoryjną interpretację wyników badań, w szczególności przewidywaną wrażliwość na leczenie, jeśli wynik ma wartość predykcyjną;
 - 12) informacje dotyczące widocznych zmian właściwości próbki, które mogą mieć wpływ na wynik badania;
 - 13) podpis osoby wykonującej badanie;
 - 14) podpis i pieczęć osoby upoważnionej do jego autoryzacji.
- 8.3. W przypadku stwierdzenia aberracji chromosomowej opis wyniku badania zawiera dodatkowo:
- 1) opis stwierdzonej nieprawidłowości;
 - 2) liczbę badanych komórek;
 - 3) nazwę zespołu lub choroby, gdy wynik potwierdza rozpoznanie kliniczne określonego zespołu, lub przewidywanej wrażliwości na leczenie przeciwnowotworowe, jeśli wynik ma wartość predykcyjną;
 - 4) informację, czy wynik badania jest zgodny ze wskazaniem do badania;
 - 5) wskazanie konieczności pobrania próbki materiału do badania – tam, gdzie ma to zastosowanie.
- 8.4. W przypadku badań molekularnych opis wyniku zawiera informacje dotyczące:
- 1) metody badania;
 - 2) nazwy badanego genu albo locus;
 - 3) listy badanych nieprawidłowości genetycznych;
 - 4) poprawnego, zgodnego z aktualnym *Human Genome Variation Society* (HGVS) zapisu wyniku badania oraz jego ograniczenia, jeżeli ma to zastosowanie;
 - 5) interpretacji wyniku z oceną prawdopodobieństwa, jeżeli ma zastosowanie, lub przewidywanej wrażliwości na leczenie przeciwnowotworowe, jeżeli ma zastosowanie;
 - 6) konieczności konsultacji w poradni onkologicznej lub innej poradni specjalistycznej.