

**Zasady zlecenia badań NGS do Pracowni Genetyki Molekularnej Zakładu Genetyki Medycznej:**

1. **Z listy badań** (PX\_ZGE/RM:QP1;FP1 „Lista genetycznych badań laboratoryjnych wykonywanych w Pracowni Genetyki Molekularnej” w Intranecie lub na stronie internetowej Pracowni) należy wybrać **KOD I NAZWĘ BADANIA (kolumna A)**. **Obowiązuje zasada: jeden kod na jedno zlecenie.** Rutynowo analiza i interpretacja danych NGS wykonywana jest wyłącznie w odniesieniu do wybranego kodu badania lub genów wytypowanych na zleceniu i związanych z diagnozowaną chorobą genetyczną. Sekwencja pozostałych genów niezwiązanych z rozpoznaniem/podejrzeniem diagnozowanej choroby nie jest analizowana.
  2. Należy **DOPRECYZOWAĆ ROZPOZNANIE** podejrzewanej choroby/zespołu uwarunkowanego genetycznie poprzez podanie na zleceniu:
    - a. **nazwy choroby wg nomenklatury z bazy danych OMIM lub ORPHANET w polu „Rozpoznanie choroby”****i/lub**
    - b. **panelu genów ściśle skorelowanych z fenotypem choroby pacjenta, wytypowanych przez lekarza zlecającego;** konieczne jest dostarczenie listy genów w wersji elektronicznej (wpisanie ich nazw w pozycji „Gen/marker/locus wybrany do analizy” na zleceniu w systemie Clininet lub dołączenie do niego pliku w formacie Word/Excel). Niedopuszczalne jest odrębne wpisywanie nazw genów, z uwagi na nieczytelność zapisu. W przypadku zlecenia spoza IPCZD wymagane jest przesłanie wykazu w wersji edytowalnej wraz ze skanem zlecenia pocztą elektroniczną na adres mailowy PracowniaGenetykiMolekularnej@ipczd.pl.
- UWAGA: Badane są tylko choroby monogenowe. Diagnostyce genetycznej nie mogą podlegać choroby o nieznanym podłożu genetycznym (m.in. z oznaczeniem % lub \* w bazie OMIM).**
3. Dodatkowo, do zlecenia może być dołączona **EPIKRYZA** (lista objawów klinicznych wg nomenklatury HPO lub OMIM umieszczona na zleceniu, w polu „Istotne dane kliniczne”) oraz inne istotne dane kliniczne, przy czym **epikryza nie może być traktowana jako informacja równoważna ze zdefiniowaniem rozpoznania** (jest to informacja dodatkowa, pomocna w priorytetyzacji i interpretacji danych NGS oraz w opracowaniu ostatecznego sprawozdania z molekularnego badania genetycznego).
  4. W przypadku **trudności w określeniu rozpoznania** wg opcji opisanych w pkt 2. zalecane jest wykonanie analizy całego eksomu (WES) i wówczas do zlecenia wymagane jest dołączenie epikryzy (wg opisu w pkt. 3), natomiast typowanie genów do analizy i sprawozdania odbywa się w wyniku konsultacji w zespole interdyscyplinarnym (m.in. genetyk kliniczny lub inny specjalista kliniczny i genetyk molekularny).
  5. **Zlecenie badań w trybie CITO** jest możliwe w uzasadnionych przypadkach, m.in. w sytuacji zagrożenia życia pacjenta, w razie potrzeby podjęcia natychmiastowych działań lekarskich lub na uzasadnioną prośbę lekarza zlecającego. Ogólna liczba zleceń w trybie CITO nie może przekraczać 10% wszystkich zleceń do Pracowni.