

---

**PROCEDURA KONTROLI WEWNĘTRZNEJ PROWADZONEJ W NZOZ GENOMED**

GENOMED-15

1. W trakcie przyjmowania zlecenia wykonania badania genetycznego sprawdzana jest zgodność danych osobowych pacjenta umieszczonych na skierowaniu, formularzu świadomej zgody i próbówce/bibule/wymazówce z materiałem biologicznym pacjenta.

2. W przypadku wykrycia mutacji lub wariantu genetycznego podejrzanego o patogenny efekt, mutacja jest potwierdzana przez powtórzenie czynności laboratoryjnych:

- w miarę możliwości wykonywana jest ponowna izolacja DNA pacjenta,
- wykonywana jest ponowna amplifikacja matrycy – ponowna reakcja PCR
- wykonywana jest ponowna procedura sekwencjonowania z użyciem startera innego niż w przypadku pierwszego wykrycia mutacji (np. starter reverse)

3. próbki przeznaczone do sekwencjonowania są opisywane w następujący sposób:

nazwa genu\_numer eksonu\_numer próbki DNA pacjenta z informatycznej bazy danych /oznaczenie primera\_inicjały osoby wykonującej badanie\_pozycja próbki na płytce 96 dołkowej (pozycja nadawana automatycznie)\_oznaczenie kodowe płytki 96 dołkowej

BRCA1\_21\_13989R\_KI\_H01\_NZOZ-1465.ab1

4. Elektroforogramy analizowane są przez osoby przeszkolone w analizie sekwencji. Sekwencje podlegają ocenie:

- wzrokowej przez osobę analizującą
- przy pomocy specjalistycznego oprogramowania do analizy sekwencji

5. Sekwencje przeanalizowane, opatrzone komentarzem i podpisem osoby analizującej, są zapisywane w formacie PDF i dołączane są do zlecenia badania Pacjenta w informatycznej bazie danych. W trakcie podłączania pliku PDF do jego nazwy dołączane są inicjały osoby analizującej sekwencje.

6. Należy zawsze sprawdzić czy pozycja próbki na płytce 96 dołkowej dodana automatycznie zgadza się z pozycją zapisaną w zleceniu płytki lub w zeszycie laboratoryjnym

8. Wydawanie wyniku: wynik podlega ocenie merytorycznej i językowej przeprowadzanej przez przynajmniej 2 pracowników laboratorium diagnostycznego (osobę odpowiedzialną za wykonanie badania oraz diagnostę laboratoryjnego). Sprawdzony wynik zatwierdzany jest przez diagnostę laboratoryjnego.

9. Do reakcji PCR oprócz pacjentów należy dołożyć próbki kontrolne (w miarę możliwości) - najlepiej każda z inną mutacją oraz próbę ślepą w celu wykluczenia możliwości kontaminacji odczynników (mieszanka reakcyjna +woda zamiast preparatu DNA).

10. Laboratorium poddaje się kontroli zewnętrznej jakości badań diagnostycznych laboratoriów referencyjnych:

CF Network - 1 raz/rok, EMQN - 1raz/rok