

Standardy badań w laboratoryjnej genetyce medycznej

Liczba badań

Minimum 500 badań rocznie, w tym nie mniej niż 100 badań określonego rodzaju.

W przypadku badań aCGH – liczba badań 50 rocznie, nie mniej niż 20 badań określonego rodzaju.

W przypadku badań z zakresu biochemii genetycznej co najmniej 10 rozpoznań różnych wrodzonych wad metabolicznych w ciągu ostatnich 3 lat oraz co najmniej 10 przypadków monitorowania leczenia rocznie.

Skuteczność badań

Tkanka badana	Minimalny % badań, w których uzyskano wynik
Krew obwodowa, krew płodu	98
Hematologia (szpik kostny, krew, węzły chłonne)	95
Płyn owodniowy/trofoblast hodowany	98

Czas trwania badania cytogenetycznego

Materiał badany	Czas badania, dni
Krew obwodowa	do 28 (90 dla aCGH)
Płyn owodniowy/trofoblast hodowany	do 21/ 17
Hematologia (szpik, krew, węzły chłonne)	do 21 (90 dla aCGH)
Tkanki stałe (za wyjątkiem guzów litych)	do 28 (90 dla aCGH)
Krew obwodowa, pępowinowa, badania pilne	do 7
Szpik kostny, badania pilne	do 7

Czas trwania badania molekularnego

Materiał badany	Czas badania, dni
Badanie zmian konsytycyjnych	do 60 (180 dla NGS)
Badanie zmian somatycznych	do 14

Wymagana rozdzielczość prążkowa w odniesieniu do wskazania do oceny kariotypu

Wskazanie do badania (kariotyp konstytucyjny)	Liczba prążków/haploidalny zestaw chromosomów
Podjęzienie aneuploidii	< 300
Wykluczenie dużej aberracji strukturalnej	300
Identyfikacja lub wykluczenie małej spodziewanej aberracji strukturalnej	400
Inne wskazania (ID, wady wrodzone, cechy dysmorfii, niepowodzenia rozrodu)	550
Podjęzienie zespołu mikrodelecji jeśli nie można zastosować innej metody (np. FISH, MLPA)	700

Wymagana rozdzielczość w odniesieniu do wskazania do badania aCGH

Wskazanie do badania	Rozdzielczość
Podjęzienie aneuploidii	1 Mb
Ocena aberracji w tkance nowotworowej	0.5 Mb
Inne wskazania (ID, wady wrodzone, cechy dysmorfii, niepowodzenia rozrodu)	150 kbp
Podjęzienie zespołu mikrodelecji	150 kbp
Podjęzienie disomii jednorodzicielskiej	2 Mb (SNP)