

Formularz wyniku badania cytogenetycznego – oceny kariotypu

Formularz wyniku badania cytogenetycznego powinien zawierać:

Datę badania (otrzymania materiału do badania)

Datę wydania wyniku badania

Dane pacjenta:

- imię i nazwisko,
- PESEL i datę urodzenia,
- płeć,
- miejsce zamieszkania/oddział szpitalny/nr identyfikacyjny pacjenta (rodowodu, karty choroby,

Dane ośrodka zlecającego badanie/ Dane lekarza kierującego

Dane laboratorium wykonującego badanie,

Numer laboratoryjny badania

Wskazanie do badania

Rodzaj badanego materiału,

Zastosowane metody

Liczbę komórek, w których liczone/analizowano chromosomy

Poprawny, zgodny z obowiązującym ISCN zapis kariotypu wzorem,

Omówienie uzyskanego wyniku w sposób zrozumiały dla niespecjalisty

W przypadku stwierdzenia aberracji chromosomowej opis wyniku badania powinien zawierać:

- opis stwierdzonej nieprawidłowości z określeniem czy ma ona charakter zrównoważony czy niezrównoważony,
- liczbę badanych komórek w przypadku stwierdzenia mozaikowości,
- interpretację cytogenetyczną uzyskanego wyniku
- elementy interpretacji klinicznej: nazwę zespołu/choroby gdy wynik potwierdza rozpoznanie kliniczne określonego zespołu, a w przypadku badań hematoonkologicznych i guzów litych np. znaczenie rokownicze stwierdzonych aberracji
- informację czy wynik badania zgodny jest ze wskazaniem do badania,
- prośbę lub wskazanie konieczności pobrania próbki do dalszych badań tam gdzie ma to zastosowanie

W opisie wyniku należy także podać ograniczenia diagnostyczne jeśli miały miejsce, np. nie adekwatną do wskazania rozdzielczość prążkową analizowanych chromosomów

Tam gdzie ma to zastosowanie informację o ewentualnej konieczności konsultacji w poradni genetycznej, wskazaniach do prenatalnej diagnostyki itp

Wynik badania powinien być autoryzowany przez diagnostę laboratoryjnego z wieloletnim (co najmniej 5 letnim) stażem w cytogenetyce klinicznej i specjalizacją z laboratoryjnej genetyki medycznej