



## Proces certyfikacji Laboratoriów Rekomendowanych przez PTGC

### Standardy jakości badań

Na podstawie:

- 1/ *General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics, ECA 2012*
- 2/ *Guidelines for diagnostic next generation EuroGentest 2 Dec 2014*
- 3/ *Guidelines for diagnostic next-generation sequencing, EJHG 2016*
- 4/ *Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants, ACMG 2015*
- 5/ *European Guidelines for constitutional cytogenomic analysis, EJHG 2019*
- 6/ *Guidelines and Quality Assurance for Acquired Cytogenetics, ECA 2013*

**Liczby przeprowadzonych badań proszę wpisać w formularzu zgłoszeniowym.**

**W poniższych tabelach w wierszach obejmujących badania niewykonywane w laboratorium zgłaszającym wniosek wpisać <nie dotyczy>**

**Efektywność badań kariotypu:**

Tkanka badana	Przewidziany w standardach minimalny % badań, w których należy uzyskać wynik	% badań, w których uzyskano wynik w Laboratorium
Krew obwodowa, krew płodu	98	
Płyn owodniowy/trofoblast hodowany	98	
Nowotworowo zmieniony układ krwiotwórczy (szpik kostny, krew, węzły chłonne)	95	

**Czas trwania badania cytogenetycznego:**

Materiał badany	Czas trwania badania (dni) przewidziany w standardach	Czas trwania badania w Laboratorium: liczba dni średnio/zakres; np. 28/22-34
Krew obwodowa	28 – cytogenetyka klas. (ew. FISH) (CK+F) 90 - aCGH	CK+F: aCGH:
Płyn owodniowy (PO)	21	CK+F: aCGH:
Kosmki trofoblastu po hodowli długoterminowej (CVS)	17	CK+F: aCGH:
Nowotworowo zmieniony układ krwiotwórczy (szpik, krew, węzły chłonne)	21 – cytogenetyka klas. (ew. FISH) (CK+F) 90 – aCGH	CK+F: aCGH:
Tkanki stałe (z wyjątkiem guzów litych)	28 - cytogenetyka klas. (ew. FISH) (CK+F) 90 – aCGH	CK+F: aCGH:
Krew obwodowa, pępowinowa, szpik kostny i in. - badania pilne	7	

**Wymagana rozdzielczość prążkowa w odniesieniu do wskazania do oceny kariotypu:**

Wskazanie do badania (kariotyp konstytucyjny)*	Liczba prążków /haploidalny zestaw chromosomów	Tu wpisać dostępne w laboratorium techniki barwień prążkowych:
		Proszę wpisać <tak> przy spełnieniu standardu albo <nie>, przy braku spełnienia (opisać wtedy odstępstwa)
Podjęzzenie aneuploidii	<300	
Wykluczenie dużej aberracji strukturalnej	300	
Identyfikacja lub wykluczenie małej spodziewanej aberracji strukturalnej	400	
Inne wskazania (NI, wady wrodzone, dysmorfia, niepowodzenia prokreacji)	550	
Podjęzzenie zespołu mikrodelecji, jeśli nie można zastosować innej metody (np. FISH, MLPA)	700	Proszę wpisać alternatywne metody, jeśli są stosowane

\*brak ściśle określonych wymagań dla kariotypów komórek nowotworowych

**Wymagana rozdzielczość macierzy w odniesieniu do wskazania do badania aCGH lub SNP:**

Wskazanie do badania	Rozdzielczość	Wpisać typ/rozdzielczość macierzy stosowanej w wymienionym wskazaniu
Podjęzzenie aneuploidii	1 Mb	
Ocena aberracji chromosomowych w tkance nowotworowej	0.5 Mb	
Inne wskazania (NI, wady wrodzone, dysmorfia, niepowodzenia prokreacji)	150 kb	
Podjęzzenie zespołu mikrodelecji	150 kb	
Podjęzzenie disomii jednorodzicielskiej	2 Mb (SNP)	

**Wymagana rozdzielczość w odniesieniu do wskazania do badania metodą NGS:**

Wskazanie do badania	Obszar mapowania (%)	Liczba odczytów	Wpisać własne parametry laboratorium posługującego się NGS, zarówno w odniesieniu do parametrów podanych obok, jak i czasu oczekiwania na wynik badania, jeśli badanie traktowane jest jako diagnostyczne (optymalnie do 90 dni)
Analiza zmiany germinalnej w DNA	75 (WES) 90 (panel)	> 40	
Analiza zmiany somatycznej w DNA tkanki nowotworowej	90 (panel)	> 100	
Analiza zmiany w mtDNA	96	> 30 (dla >40% heteroplazmii)	
Klasyfikacja wariantów wg wytycznych American College of Medical Genetics, 2015			

Za zgodność powyższych danych ze stanem faktycznym

Data:.....

.....  
Pieczęć laboratorium

.....  
Podpis i pieczęć kierownika laboratorium