



Pécsi Tudományegyetem
Klinikai Központ
Orvosi Genetikai Intézet
Laboratórium

FELHASZNÁLÓI KÉZIKÖNYV

Az Orvosi Genetikai Intézet Laboratóriumában végzett
vizsgálatokkal kapcsolatos legfontosabb információk

Készítette:

Berenténé Dr. Bene Judit

Dr. Berenténé Dr. Bene Judit 2022. január 5.
minőségirányítási vezető

Jóváhagyta:

Dr. Kinga

Dr. Hadzsiev Kinga 2022. január 10.
laboratóriumvezető

A dokumentáció kódja:	LMK M14
Változat száma:	7.
Oldalak száma:	7
Mellékletek száma:	-
Érvénybelépés időpontja:	2022.01.10.

Teljesítésre 2023.01.10. Berenténé Dr. Bene Judit

TARTALOMJEGYZÉK

1. ÁLTALÁNOS INFORMÁCIÓK.....	3
2. A LABORATÓRIUM MUNKATÁRSAI, ELÉRHETŐSÉGEK	4
3. A LABORATÓRIUM MUNKARENDJE	5
4. A LABORATÓRIUM ÁLTAL VÉGZETT VIZSGÁLATOK.....	5
5. A VIZSGÁLATKÉRÉS MÓDJA	5
6. MINTAVÉTEL, BETEG ÉS MINTA AZONOSÍTÁSA.....	6
7. MINTASZÁLLÍTÁS, MINTAÁTVÉTEL.....	7
8. EREDMÉNYEK VALIDÁLÁSA	7
9. LELETÁTFUTÁSI IDŐ.....	7
10. EREDMÉNYKÖZLÉS	7

1. ÁLTALÁNOS INFORMÁCIÓK

Az Orvosi Genetikai Intézet Laboratóriuma egy olyan komplex betegellátó tevékenységet folytató intézet része, melynek célja a genom rendellenességeihez vezető eltérések, a kialakuló kórfolyamatok felismerése mellett, a veszélyeztetett egyének és családok korai identifikálása, a genetikai ártalom pontos diagnosztizálása nyomán a családon belüli ismétlődés megelőzése, a genetikai hibával születettek testi, szellemi károsodásának megelőzése, az érintettek rehabilitálása. A Laboratórium két területen (molekuláris genetika, citogenetika) végzett diagnosztikai tevékenységével nyújt segítséget ezen speciális betegellátáshoz. A Laboratórium széles vizsgálati palettájának köszönhetően nemcsak helyi, hanem országos feladatokat is ellát. Bizonyos diagnosztikai tevékenysége nemzetközi szintre is kiterjed.

A Laboratórium alapelvei között szerepel, hogy a kor színvonalának és a nemzetközi szakmai előírásoknak megfelelő diagnosztikai tevékenységet folytasson, melyhez elengedhetetlen a szolgáltatást igénybe vevők megfelelő információkkal történő ellátása. Ezen célkitűzés megvalósítása érdekében a Laboratórium ún. „Felhasználói Kézikönyvet” bocsátott ki, amelyben a Laboratóriummal kapcsolatban állókat tájékoztatja a Laboratórium által nyújtott

- diagnosztikai szolgáltatások teljes köréről,
- azok igénybe vételének módjáról,
- útmutatást ad a preanalitikai folyamatok elvégzéséhez.

A Laboratórium a vizsgálatait szigorú minőségirányítási rendszerben, ellenőrzött körülmények közt végzi. Belső szabályainak kialakításakor az MSZ EN ISO 15189:2013, az MSZ EN ISO 9001:2015 szabványok előírásait és a Nemzeti Akkreditáló Hatóság által kiadott ajánlásokat vette figyelembe.

A Laboratórium két telephelyen működik:

1. telephely

A laboratórium neve: Molekuláris Genetikai Laboratórium
Címe: 7624 Pécs, Szigeti út 12.
Szállítási cím: 7624 Pécs, Szigeti út 12.
Telefon: 72/ 536-426

2. telephely

A laboratórium neve: Citogenetikai Laboratórium
Címe: 7623 Pécs, József A. u. 7.
Szállítási cím: 7623 Pécs, József A. u. 7.
Telefon: 72/ 536-000/38761

2. A LABORATÓRIUM MUNKATÁRSAI, ELÉRHETŐSÉGEK

A Laboratórium vezetője: Dr. Hadzsiev Kinga egyetemi docens
cím: 7624 Pécs, Szigeti út 12.
telefonszám: 72/536-426
e-mail: hadzsiev.kinga@pte.hu

Honlap: <http://www.aok.pte.hu>

A Laboratórium rutin diagnosztikájában résztvevő munkatársak

Név	Beosztás	Telefon
Dr. Hadzsiev Kinga	egyetemi docens, laboratóriumvezető	38757
Dr. Berenténé Dr. Bene Judit	egyetemi docens laboratóriumvezető helyettes minőségirányítási vezető	*36097
Prof. Dr. Melegh Béla	egyetemi tanár	*36427
Dr. Czakó Márta	egyetemi adjunktus	38762
Bánfai Zsolt	biológus	36479
Blénesi Zoltánné	laboratóriumi asszisztens	31073
Büki Gergely	biológus	*36479
Halmi Gyöngyi	laboratóriumi szakasszisztens	29272, 35585
Kiss Zsófia	laboratóriumi asszisztens	38761
Dr. Maász Anita	egyetemi tanársegéd	*36097
Dr. Magyar Lili	egyetemi adjunktus	*36479
Molnár Judit	laboratóriumi asszisztens	30170, 31071
Nekina Vanda	laboratóriumi asszisztens	38761
Nyisztor Zsuzsanna	laboratóriumi asszisztens	35585
Oksai Judit	laboratóriumi szakasszisztens	*36426
Papp Edit	vezető asszisztens	*36426
Sebők János	laboratóriumi asszisztens	38761
Dr. Szabó András	egyetemi adjunktus	*36479
Dr. Szalai Renáta	egyetemi tanársegéd	*36097
Szegfűné Ózdi Melinda	laboratóriumi szakasszisztens	35585
Ujváryné Bártai Ilona	laboratóriumi asszisztens	29272, 35585

A *-gal jelölt belső telefonszámok a 06/72-5 előtag után a Pécsi Tudományegyetemen kívülről közvetlenül hívhatóak. A többi melléklet a 06/72-536-000 központi számon keresztül lehet elérni külső telefonról.

3. A LABORATÓRIUM MUNKARENDJE

A Laboratórium a Magyarország teljes területéről, elsősorban azonban a Dél-Dunántúli régióból fogad vizsgálati anyagot.

A Laboratórium szolgáltatását munkanapokon 8-16 óra között biztosítja. Ügyeleti szolgálat nincs.

Speciális előkészítést, illetve feldolgozást igénylő vizsgálatok esetében a vizsgálatkérés időpontját a vizsgálatot végző személy felé előre, szóban jelezni kell. Ezek a következők:

- prenatális diagnosztika (amnion, chorion)
- kromoszóma analízis

4. A LABORATÓRIUM ÁLTAL VÉGZETT VIZSGÁLATOK

A Laboratórium által végzett vizsgálatok két nagy csoportba sorolhatók: molekuláris genetikai és citogenetikai vizsgálatok csoportjába.

A molekuláris genetikai vizsgálatok során a nukleáris vagy a mitokondriális DNS állományában bekövetkezett eltéréseket vizsgáljuk molekuláris biológiai módszerek segítségével diagnosztikai céllal.

A citogenetikai vizsgálatok során a kromoszóma készletben bekövetkezett eltéréseket vizsgáljuk klasszikus és molekuláris citogenetikai módszerek segítségével.

A Laboratórium teljes vizsgálati listája a www.aok.pte.hu honlapon elérhető az LMK M04 Vizsgálatok jegyzéke mellékletben.

5. A VIZSGÁLATKÉRÉS MÓDJA

A laboratóriumban helyi mintavétel nem történik, ezért a vizsgálandó személy mintáját (vér, DNS, vérplazma) a vizsgálatot kérő orvosnak kell a laboratóriumba eljuttatnia.

Vizsgálatkérés kétféle módon történhet:

- MedSol rendszeren keresztül (egyetemen belüli szervezeti egységek számára)
- a Laboratórium saját vizsgálatkérő lapjának kitöltésével (egyetemen kívüli intézetek részére)

A 2008. július 1-től hatályos „A humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól” szóló XXI/2008 évi törvény előírásainak megfelelően minden vizsgálatkéréshez csatolni kell a következőket:

- megfelelően kitöltött és aláírt betegtájékoztatót
- megfelelően kitöltött és aláírt, a genetikai vizsgálat elvégzéséhez szükséges beleegyező nyilatkozatot.

Amennyiben a vizsgálandó személy hozzájárul a vizsgálati mintájának biobankban történő elhelyezéséhez, abban az esetben csatolni kell egy

- megfelelően kitöltött és aláírt beleegyező nyilatkozatot a biobankoláshoz is.

A vizsgálatkérő lapnak kielégítő információt kell tartalmaznia a beteg és a vizsgálatkérésre jogosult személy azonosítására, valamint a klinikai adatokra. Vizsgálatkérő lapjaink az Orvosi Genetikai Intézet honlapjáról letölthetők, melyek a vonatkozó hazai jogszabályok és szakmai előírások figyelembe vételével készültek.

A vizsgálatkérő lap a következő adatokat tartalmazza:

- a beteg egyedi azonosítóját (név, születési dátum, TAJ-szám, anyja neve, lakcím stb.)
- a vizsgálatot kérő orvos azonosítására alkalmas adatokat (név, elérhetőség, pecsét stb.)
- a vizsgálati minta típusát
- a kért vizsgálatokat
- a beküldő diagnózist
- a mintavétel időpontját
- NEAK jelentéshez szükséges adatok (pl: ambuláns naplósorszám, fekvőbeteg törzsszám)

6. MINTAVÉTEL, BETEG ÉS MINTA AZONOSÍTÁSA

A Laboratóriumban helyi mintavétel nem történik. A megfelelő eredmény eléréséhez azonban elengedhetetlen az adott vizsgálatnak megfelelő típusú minta küldése. Az LMK M 04 Vizsgálatok jegyzéke a laboratóriumi vizsgálatok felsorolása mellett információkat tartalmaz arról, hogy mely vizsgálat milyen típusú mintából végezhető el.

A molekuláris genetikai vizsgálatokhoz szükséges minta:

EDTA-val alvadástólított vér (5-10 ml) [újszülöttek esetében 2 ml]
amnion folyadék
corion boholy biopszia
DNS

Mintavételnél fontos, hogy az alvadástólított vérminta ne tartalmazzon alvadékot.

Kromoszóma analízishez szükséges minta:

amnion folyadék
corion boholy biopszia
heparinos vér (csak az Intézet Genetikai tanácsadójában levett minta)

A mintavételi edényeken a beteg azonosítását szolgáló alábbi információknak kell szerepelnie:

- a beteg családi- és keresztnéve, születési dátuma, és/vagy TAJ-száma, vagy a mintavétel dátuma.

7. MINTASZÁLLÍTÁS, MINTAÁTVÉTEL

Molekuláris genetikai vizsgálatokra szobahőmérsékleten max. 24-48 órán át tárolt mintát fogadunk. A minta szállítása történhet postai úton a laboratórium Szigeti út 12 alatti telephelyére. Citogenetikai vizsgálatra szobahőmérsékleten max. 2-4 órán át tárolt mintát fogadunk.

8. EREDMÉNYEK VALIDÁLÁSA

A Laboratórium csak validált eredményt bocsát ki.

Technikai validálás alatt a **mérési eredmények** módszertani szempontból való megfelelőségének vizsgálatát értjük. **Szakmai validálás** során pedig a technikailag validált eredmények és a klinikai információk összefüggéseit vizsgáljuk.

Az eredmények technikai érvényesítését a vizsgálatért felelős diplomás végzi, szakmai validálásra citogenetikai leletek esetében klinikai genetika szakvizsgával rendelkező szakorvos jogosult, molekuláris genetikai vizsgálatok esetében molekuláris biológiai diagnosztika vagy molekuláris genetikai diagnosztika szakvizsgával rendelkező szakember/szakorvos jogosult.

9. LELETÁTFUTÁSI IDŐ

A laboratórium vizsgálatok elkészülésének ideje a kért vizsgálat típusától függ. Az egyes vizsgálatok leletátfutási idejét az LMK M 04 Vizsgálatok jegyzéke tartalmazza.

10. EREDMÉNYKÖZLÉS

A laboratórium vizsgálati eredményt csak a vizsgálatot kérő orvosnak ad ki papírra nyomtatott formában.

10.1 Kritikus eredmények közlése

A laboratórium a magzati diagnosztika során talált kóros eltérések esetében az eredményt validálást követően telefonon közli a vizsgálatot indikáló orvossal.

