



Pécsi Tudományegyetem
Klinikai Központ
Orvosi Genetikai Intézet
Laboratórium

FELHASZNÁLÓI KÉZIKÖNYV

Az Orvosi Genetikai Intézet Laboratóriumában végzett
vizsgálatokkal kapcsolatos legfontosabb információk a vizsgálatot
kérők számára

Készítette:

Dr. Berenténé Dr. Bene Judit
minőségirányítási vezető

2011. augusztus 25.

Jóváhagyta:

Prof. Dr. Melegh Béla
laboratóriumvezető

2011.szeptember 05.

A dokumentáció kódja:	LMK M14
Változat száma:	1.
Oldalak száma:	7
Mellékletek száma:	-
Érvénybelépés időpontja:	2011.09.05.

TARTALOMJEGYZÉK

1. ÁLTALÁNOS INFORMÁCIÓK	3
2. A LABORATÓRIUM MUNKATÁRSAI, ELÉRHETŐSÉGEK	4
3. A LABORATÓRIUM MUNKARENDEJE	5
4. A LABORATÓRIUM ÁLTAL VÉGZETT VIZSGÁLATOK	5
5. A VIZSGÁLATKÉRÉS MÓDJA	5
6. MINTAVÉTEL, BETEG ÉS MINTA AZONOSÍTÁSA	6
7. MINTASZÁLLÍTÁS, MINTAÁTVÉTEL	6
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 három fő területen (molekuláris genetika, citogenetika és speciális anyagcsere vizsgálatok) 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 15189:2007, az MSZ EN ISO 9001:2009 szabványok előírásait és a Nemzeti Akkreditáló Testület 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
Fax:	72/ 536-032

2. telephely

A laboratórium neve:	Citogenetikai Laboratórium
Címe:	7623 Pécs, József A. u. 7.
Szállítási cím:	7623 Pécs, József A. u. 7.
Telefon:	72/ 535-999
Fax:	72/ 535-972

2. A LABORATÓRIUM MUNKATÁRSAI, ELÉRHETŐSÉGEK

A Laboratórium vezetője: Prof. Dr. Melegh Béla egyetemi tanár
cím: 7624 Pécs, Szigeti út 12.
telefonszám: 72/536-427, 536-426
telefax: 72/536-032
e-mail: belamelegh@aok.pte.hu

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

A Laboratórium rutin diagnosztikájában résztvevő munkatársak

Név	Beosztás	Telefon
Prof. Dr. Melegh Béla	egyetemi tanár, laboratórium-vezető	*36427
Kisfali Péter	tudományos segédmunkatárs laboratóriumvezető helyettes	31073
Dr. Berenténé Dr. Bene Judit	egyetemi adjunktus minőségirányítási vezető	*36097
Dr. Czakó Márta	egyetemi adjunktus	*35978
Dr. Sipeky Csilla	tudományos segédmunkatárs	31071
Blénesi Zoltánné	laboratóriumi asszisztens	31073
Dudás Zsoltné	laboratóriumi asszisztens	35585
Erdélyi Anna	laboratóriumi asszisztens	31071
Halmai Gyöngyi	laboratóriumi szakasszisztens	35585
Hartung Márta	laboratóriumi asszisztens	31071
Mendly Judit	vegyésztechnikus	37884
Oksai Judit	laboratóriumi szakasszisztens	*36426
Papp Edit	vezető asszisztens	*36426
Sámi Zoltánné	laboratóriumi asszisztens	37884
Schrempf Mária	laboratóriumi szakasszisztens	37884
Ujváryné Bártai Ilona	laboratóriumi asszisztens	35585
Varga Eliz	laboratóriumi analitikus	31073

A *-gal jelölt belső telefonszámok a 06/72-5 előtag után a Pécsi Tudományegyetemen kívülről közvetlenül hívhatóak. A többi melléket 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:

- prenatalis diagnosztika (amnion, chorion)
- kromoszóma analízis

4. A LABORATÓRIUM ÁLTAL VÉGZETT VIZSGÁLATOK

A Laboratórium által végzett vizsgálatok három nagy csoportba sorolhatók: molekuláris genetikai, citogenetikai és speciális anyagcsere 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, szérum) 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
- OEP 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:

szűrőpapírra beszárított vércsepp
alvadásgátolt vér (5-10 ml)
DNS

Mintavételnél fontos, hogy a szűrőpapír megfelelően át legyen itatva vérrel, az alvadásgátolt vérminta pedig ne tartalmazzon alvadékot.

Kromoszóma analízishez szükséges minta:

amnion folyadék
corion boholy biopszia

A mintavételi edényeken (szűrőpapírokon) 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. 4-6 órán át tárolt mintát fogadunk.

8. EREDMÉNYEK VALIDÁLÁSA

A Laboratórium csak validált eredményt bocsát ki.

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

Az eredmények technikai érvényesítést a vizsgálatért felelős diplomás végzi, szakmai validálásra csak laboratóriumi 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.