

## Wytyczne dla laboratoriów genetyki nowotworów litych

W imieniu Komisji ds. Standaryzacji Badań Molekularnych  
przy Konsultancie Krajowym ds. Genetyki Klinicznej

Barbara Pieńkowska-Grela<sup>1</sup>, Joanna Chorostowska-Wynimko<sup>2</sup>, Cezary Cybulski<sup>3</sup>,  
Artur Kowalik<sup>4</sup>, Dorota Nowakowska<sup>5</sup>, Iwona K. Rzepecka<sup>6</sup>, Łukasz M. Szafron<sup>6</sup>,  
Mirosław Śnietura<sup>7</sup>, Bartosz Wasąg<sup>8</sup>, Magdalena Zawada<sup>9</sup>, Maria M. Sąsiadek<sup>10</sup>

Niniejsze wytyczne skierowane są do laboratoriów wykonujących diagnostyczne badania genetyczne technikami biologii molekularnej i cytogenetyki molekularnej (FISH) w zakresie genetyki nowotworów litych zarówno w obszarze zaburzeń genetycznych dziedzicznych, jak i nabytych. Diagnostyczne badanie genetyczne jest wykonywane w celu identyfikacji zaburzeń w DNA komórek człowieka. Przestrzeganie niniejszych zasad ma na celu zapewnienie wysokiego poziomu usług medycznych świadczonych przez laboratoria.

### Guidelines for the laboratories of solid tumors genetics

On behalf of the Committee for Standardization of Molecular Testing in Oncology attached to the National Consultants for Clinical Genetics

The present guidelines are addressed to the laboratories performing diagnostic genetic testing in solid tumors, both hereditary and sporadic, with the use of molecular biology and molecular cytogenetics (FISH) techniques. Diagnostic genetic testing is carried out to identify abnormalities in human DNA. Compliance of these rules aims to ensure a high level of medical services provided by the laboratories.

Biuletyn PTO NOWOTWORY 2016; 1, 2: 184–189

**Słowa kluczowe:** jakość, laboratorium, diagnostyka genetyczna, guzy lite

**Key words:** quality, laboratory, genetic diagnostics, solid tumors

<sup>1</sup>Samodzielna Pracownia Cytogenetyki, Centrum Onkologii — Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie w Warszawie

<sup>2</sup>Zakład Genetyki i Immunologii Klinicznej, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc w Warszawie

<sup>3</sup>Zakładu Genetyki i Patomorfologii, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

<sup>4</sup>Zakład Diagnostyki Molekularnej, Świętokrzyskie Centrum Onkologii w Kielcach

<sup>5</sup>Przychodnia Genetyczna, Centrum Onkologii — Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie w Warszawie

<sup>6</sup>Pracownia Diagnostyki Genetycznej i Molekularnej Nowotworów — Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie w Warszawie

<sup>7</sup>Zakład Patologii Nowotworów, Centrum Onkologii — Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie w Gliwicach

<sup>8</sup>Zakład Biologii i Genetyki, Gdański Uniwersytet Medyczny w Gdańsku

<sup>9</sup>Zakład Diagnostyki Hematologicznej, Szpital Uniwersytecki w Krakowie

<sup>10</sup>Katedra Genetyki, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Dynamiczny rozwój genetyki w ostatnich dziesięcioleciach doprowadził nas do momentu, kiedy w onkologii zarówno diagnostykę, rokowanie, jak i leczenie coraz większej liczby nowotworów opieramy w znacznej mierze na analizie zmian genetycznych w komórkach nowotworowych.

Obok klasycznej klasyfikacji histopatologicznej dla coraz większej liczby nowotworów pojawia się klasyfikacja molekularna. Około 20 markerów predykcyjnych i prognostycznych zostało już zaakceptowanych przez Europejskie Towarzystwo Onkologii Medycznej dla raka płuc, żołądka, piersi, jelita grubego i prostaty jako wystarczająco udokumentowane, aby zostać wprowadzone do praktyki klinicznej. Leczenie personalizowane, oparte na analizie zmian molekularnych w komórkach nowotworowych, ukierunkowane jest obecnie przeciwko mutacjom „wiodącym” rozwój guza (*drive mutations*) i stosowane w leczeniu np. raka piersi, raka jajnika, raka płuc, czerniaka, raka podścieliskowego żołądka, przerzutów raka jelita grubego. W ten sposób diagnostyka molekularna stała się niezbywalną częścią „pakietu” diagnostycznego w chorobach nowotworowych.

Sytuacja w Polsce w zakresie diagnostyki molekularnej jest bardzo trudna. O rozwoju nowoczesnej medycyny personalizowanej w onkologii w naszym kraju trudno jest mówić zarówno ze względu na brak uregulowań prawnych prowadzenia badań genetycznych, brak szczegółowych standardów wykonywania tych badań, brak infrastruktury diagnostycznej genetyczno-onkologicznej, jak i brak odpowiednich funduszy przeznaczanych na tę diagnostykę przez Narodowy Fundusz Zdrowia.

Brak uregulowań prawnych w zakresie wykonywania badań molekularnych dla potrzeb klinicznych oraz bardzo ograniczone możliwości świadczenia takich usług w ramach postępowania medycznego finansowanego przez NFZ mogą w tym zakresie spowodować negatywną selekcję wśród placówek diagnostyki molekularnej. Brak dostatecz-

nych nakładów na funkcjonowanie i rozwój laboratoriów diagnostycznych działających w ramach krajowego systemu ochrony zdrowia grozi zahamowaniem ich działalności, szczególnie w obszarze wprowadzania nowych technik i procedur diagnostycznych. Brak systemowych mechanizmów kontroli jakości diagnostyki genetycznej prowokuje zleceniodawców (szpitale i kliniki onkologiczne) do korzystania z rozwiązań dyktowanych pozorną oszczędnością, to jest wykonywania tych badań w tanich laboratoriach badań molekularnych, niepodlegających żadnemu nadzorowi, lub wysyłanie DNA polskich pacjentów za granicę.

W sytuacji, kiedy urzędy powołane do zabezpieczania obywatelom Polski dostępu do nowoczesnych usług medycznych oraz sprawowania kontroli nad jakością świadczenia tych usług nie spełniają swojej roli, musimy podjąć wszelkie starania, aby nie dopuścić w miarę naszych możliwości do narastania patologii w tym obszarze. W tym kontekście opracowanie standardów jakości dla laboratoriów wykonujących klinicznie użyteczne badania genetyczne w onkologii jest działaniem wyjątkowo ważnym.

Jestem przekonana, że jakkolwiek z opóźnieniem w stosunku do krajów rozwiniętych, to jednak decydenci, kształtujący zakres i strukturę świadczeń medycznych w Polsce, zrozumieją konieczność usunięcia zaniezań w obszarze diagnostyki genetycznej nowotworów, a fakt istnienia standardów badań genetycznych w onkologii umożliwi szybkie ich wprowadzenie w system nadzoru.

Przedstawiamy niniejszym *Wytyczne dla laboratoriów genetyki nowotworów litych* z nadzieją, że ich opublikowanie będzie pomocne w utrzymaniu wysokich standardów polskich laboratoriów diagnostycznych pracujących w tym obszarze.

Jednocześnie dziękuję zespołowi ekspertów z Komisji ds. Standaryzacji, Autorom standardów, którzy wykonali społecznie tę niezwykle ważną pracę.

*Konsultant Krajowy ds. Genetyki Klinicznej*  
**Prof. dr hab. n. med. Maria Małgorzata Sęsiadek**

Analiza genetyczna komórek nowotworowych jest obecnie rutynowym postępowaniem diagnostycznym. Wiedza na temat obecności lub braku nieprawidłowości w komórkach nowotworu dostarcza istotnych informacji użytecznych dla patologa lub/i klinicysty. Wynik badania genetycznego wspomaga prawidłową diagnozę, a w procesie leczenia pomaga lekarzowi dokonać wyboru rodzaju i trybu prowadzonej terapii. Należy podkreślić, że fundamentem prawidłowego wykonania i wykorzystania badania genetycznego jest współpraca i wzajemna wymiana informacji pomiędzy diagnostą a patologiem i klinicystą, a uzyskany wynik powinien być zawsze rozpatrywany w kontekście

klinicznym. Laboratoria badające predyspozycje genetyczne muszą współpracować z genetykiem klinicznym.

Niezależnie od miejsca w strukturze organizacyjnej podmiotu leczniczego (samodzielne laboratorium, część zakładu/pracowni patologii/innej struktury) medyczne laboratorium diagnostyczne zobowiązane jest spełniać ogólnie obowiązujące normy prawne. Laboratoria wykonujące diagnostyczne badania genetyczne muszą przestrzegać praw nałożonych przez polskie ustawodawstwo. Powinny również spełniać wymagania europejskich organów regulacyjnych, a w szczegółowym obszarze poszczególnych badań muszą opierać się na aktualnych zaleceniach sfor-

mułowanych przez uznane grona ekspertów (konsultanci krajowi oraz towarzystwa naukowe czy międzynarodowe grupy badawcze).

Raport z badania (wynik) musi być przedstawiony zgodnie z obowiązującymi regulacjami, na podstawie aktualnej wiedzy dotyczącej przedmiotu oceny. Laboratorium z najwyższą starannością musi wykonywać badania diagnostyczne w zakresie otrzymanego zlecenia. W przypadku braku możliwości wykonania zleconego badania laboratorium powinno zapewnić zleceniodawcy informacje o konieczności skierowania do specjalistycznego laboratorium, gdzie takie badania są wykonywane.

Używane w niniejszym dokumencie sformułowanie „musi” określa warunki konieczne dla medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących badania przy użyciu technik biologii molekularnej i cytogenetyki molekularnej w guzach litych. Natomiast określenie „powinno” definiuje zalecenia dla powyższych laboratoriów. Niniejsze wytyczne

## **Wymagania szczegółowe**

1. Warunkiem koniecznym wykonywania diagnostycznych badań genetycznych jest wpis laboratorium na listę medycznych laboratoriów diagnostycznych Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych (KIDL).

Laboratorium musi równocześnie:

2. Posiadać odpowiednie pomieszczenia laboratoryjne.
3. Dysponować odpowiednim sprzętem laboratoryjnym do wykonania oferowanych badań diagnostycznych.
4. Stosować wyroby (odczynniki, testy itp.) i metody diagnostyczne zgodne z aktualną wiedzą w zakresie biologii molekularnej i cytogenetyki molekularnej (FISH) guzów litych.
5. Spełniać wymagania dotyczące zawodowych kwalifikacji personelu.
6. Spełniać wymagania dotyczące jakości udzielanych świadczeń.
7. Poddawać się regularnie kontroli jakości prowadzonych badań diagnostycznych.
8. Zapewnić właściwe warunki i bezpieczeństwo pracy.
9. Stosować się do procedur ochrony danych osobowych.
10. Stosować się do obowiązujących w Polsce aktów prawnych dotyczących działalności leczniczej i diagnostyki laboratoryjnej.

## **Omówienie**

### **Ad 1. Laboratorium**

Laboratorium jest przedsiębiorstwem podmiotu leczniczego lub jednostką organizacyjną przedsiębiorstwa podmiotu leczniczego, instytutu badawczego albo uczelni medycznej. Laboratorium musi uzyskać wpis do rejestru wo-

są obowiązujące dla każdego indywidualnego laboratorium (tj. laboratorium traktowane jest osobno w każdej lokalizacji wykonywania oznaczeń). Należy podkreślić, że w poniższych *Wymaganiach szczegółowych* przedstawiono wymagania minimalne, które powinny być rozszerzane stosownie do rodzaju i liczby wykonywanych w laboratorium badań diagnostycznych.

Na zakończenie należy podkreślić, że obok właściwej organizacji laboratorium kluczowe znaczenie dla jakości pracy diagnostycznej ma fachowość zespołu, a przede wszystkim — profesjonalny osąd i doświadczenie wykonawców badania.

*W imieniu Komisji ds. Standaryzacji Badań  
Molekularnych w Onkologii  
przy Konsultancie Krajowym ds. Genetyki Klinicznej*

Przewodnicząca:

**Dr hab. n. med. Barbara Pieńkowska-Grela, prof. nadzw.**

jewody oraz wpis do ewidencji prowadzonej przez Krajową Radę Diagnostów Laboratoryjnych.

### **Ad 2. Pomieszczenia**

Laboratorium musi dysponować wystarczającą liczbą pomieszczeń o standardzie zabezpieczającym właściwe warunki wykonywania wszystkich etapów procesu diagnostycznego. Wymagania minimalnie to:

- 2.1. Punkt przyjęcia i rozdziału materiału do badań.
- 2.2. Wydzielone pomieszczenie laboratoryjne (Mol — badania technikami molekularnymi, ISH — badania techniką fluorescencyjnej hybrydyzacji *in situ* FISH, ewentualnie CISH/SISH) do:
  - 2.2.1. izolacji kwasów nukleinowych (Mol; FISH — jeśli stosuje),
  - 2.2.2. amplifikacji kwasów nukleinowych oraz elektroforezy (Mol),
  - 2.2.3. pokój sekwencjonowania (Mol — jeśli dotyczy),
  - 2.2.4. przeprowadzania procedury z możliwością zaciemnienia pomieszczenia (FISH),
  - 2.2.5. analizy w mikroskopie fluorescencyjnym z możliwością zaciemnienia (FISH).
- 2.3. Pomieszczenie administracyjno-biurowe.
- 2.4. Pomieszczenia socjalne i sanitarne.
- 2.5. Inne, zgodnie ze specyfiką laboratorium (np. chłodnia, archiwum materiału biologicznego, pomieszczenie do hodowli *in vitro*).

### **Ad 3. Urządzenia i sprzęt diagnostyczny**

- 3.1. Laboratorium musi posiadać sprawne urządzenia służące do wykonywania oferowanych badań diagnostycznych zgodnie z aktualną wiedzą w zakresie biologii molekularnej i cytogenetyki molekularnej guzów litych.

- 3.2.** Zaleca się stosowanie urządzeń z certyfikatem CE-IVD zapewniających właściwy standard badań. Dopuszczalne jest jednak stosowanie urządzeń bez certyfikatu CE-IVD z udokumentowaną wewnątrzlaboratoryjną walidacją.
- 3.3.** Na wypadek awarii każdego urządzenia laboratorium powinno mieć zapewniony dostęp do równoważnego urządzenia lub posiadać możliwość wykonania badania równoważną metodą.
- 3.4.** Urządzenia stosowane w procesie diagnostycznym muszą być okresowo walidowane i serwisowane, z udokumentowaniem tych procedur w karcie urządzenia będącej częścią dokumentacji laboratoryjnej.
- 3.5.** Laboratorium musi dysponować:

**3.5.1.** dla badań technikami molekularnymi: termocykler oraz (w dostępie) sekwenator DNA; zalecany dostęp do sekwenatora NGS w jednostce, szczególnie w przypadku badań predyspozycji; termomikser; urządzenie do pomiaru stężenia kwasów nukleinowych; system do dokumentacji żeli (jeśli dotyczy); wyciąg chemiczny; komora laminarna; dostęp do mikrotomu dla przygotowania preparatów z tkanek utrzalonych w parafinie; wirówki/miniwirówki; lodówki, zamrażarki; inny niezbędny sprzęt wyposażenia laboratorium,

**3.5.2.** dla badań techniką FISH: mikroskop fluorescencyjny, pozwalający na ocenę sygnałów sond DNA znakowanych fluoroforami, musi być zaopatrzony w wystarczające źródło światła i zestaw co najmniej 3 różnych filtrów (w tym jeden umożliwiający wizualizację jąder komórkowych), obiektywy ze szkła fluorytowego w tym o powiększeniu 20 × i 100 × oil (zalecane Plan-Apochromat) [w przypadku techniki niefluorescencyjnej — mikroskop świetlny klasy diagnostycznej]; płytę grzejną lub hybrydyzator lub procesor, zapewniające powtarzalność i precyzję odczytu parametrów wpływających na przebieg procedury; system umożliwiający archiwizację uzyskanych obrazów; wyciąg chemiczny; komora laminarna w przypadku pracy z żywymi komórkami; dostęp do mikrotomu dla przygotowania preparatów mikroskopowych z tkanek utrzalonych w parafinie; wirówki/miniwirówki; lodówki, zamrażarki; inny niezbędny sprzęt wyposażenia laboratorium.

#### **Ad 4. Wyroby diagnostyczne**

- 4.1.** Laboratorium musi stosować wyroby (odczynniki, testy itp.) odpowiadające wymaganiom obowiązującej ustawy o wyrobach medycznych.
- 4.2.** Dla celów diagnostycznych muszą być używane certyfikowane odczynniki CE-IVD tam, gdzie są dostępne;

przy ich braku można używać produktów zwalidowanych w laboratorium, pod warunkiem udokumentowania procesu walidacji.

- 4.3.** Stosowane odczynniki muszą spełniać wszelkie wymogi jakości (termin ważności, warunki przechowywania) zgodnie ze wskazaniami producenta.
- 4.4.** Drobny miarowy sprzęt laboratoryjny musi podlegać cyklicznym kontrolom, kalibracji i wzorcowaniu zgodnie z zaleceniami producenta i zasadami ustawy o wyrobach medycznych.
- 4.5.** Sprzęt jednorazowy musi być dostępny w ilości i jakości zapewniającej utrzymanie czystości próbek i uniemożliwiającej kontaminację badanego materiału.

#### **Ad 5. Personel**

**5.1.** Laboratorium musi zapewniać udzielanie świadczeń zdrowotnych przez osoby wykonujące zawód medyczny lub spełniające wymagania określone w odrębnych przepisach.

**5.2.** Dla zapewnienia stałego nadzoru nad badaniami w laboratorium musi być zatrudniony co najmniej jeden specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej, uprawniony do autoryzacji wyniku.

**5.3.** Kierownik laboratorium musi posiadać:

**5.3.1.** uprawnienia zawodowe diagnosty laboratoryjnego i mieć specjalizację w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej lub specjalizację medyczną zgodną z profilem laboratorium.

**5.3.2.** wiedzę i doświadczenie zawodowe dostateczne dla kompetentnej oceny wykonywanych w laboratorium oznaczeń, jakości uzyskiwanych danych i znaczenia klinicznego uzyskiwanych wyników, to jest minimum 5 lat w pracy w obszarze badań genetycznych wykonywanych (odpowiednio) technikami biologii molekularnej lub/i FISH.

**5.4.** Uprawnienia do autoryzacji sprawozdania z badania (wyniku) nadaje kierownik laboratorium osobie spełniającej oba poniższe wymagania:

**5.4.1.** osoba autoryzująca musi posiadać wiedzę i doświadczenie zawodowe (minimum 2 lata), dostateczne dla kompetentnej oceny wykonywanych w laboratorium oznaczeń, wymaganych testów, jakości uzyskiwanych danych i znaczenia klinicznego uzyskiwanych wyników,

**5.4.2.** osoba autoryzująca musi posiadać uprawnienia zawodowe diagnosty laboratoryjnego lub właściwą specjalizację medyczną zgodną z profilem laboratorium; powinna być specjalistą laboratoryjnej genetyki medycznej lub genetyki klinicznej,

**5.5.** W laboratorium musi być zatrudnionych przynajmniej dwóch pracowników z uprawnieniami autoryzacji dla

zapewnienia ciągłości pracy, a pisemne poświadczenie nadania uprawnień musi być przechowywane w dokumentacji laboratorium.

- 5.6. Kierownictwo laboratorium musi zapewnić możliwość stałego podnoszenia kwalifikacji zawodowych swoich pracowników (minimum 10 pkt. edukacyjnych rocznie).
- 5.7. Laboratorium musi ściśle współpracować z patologiem, klinicystą i specjalistą w zakresie genetyki klinicznej (w zależności od profilu wykonywanych badań).

#### **Ad 6. Jakość udzielanych świadczeń**

- 6.1. Laboratorium obowiązane jest do walidacji wdrażanych procedur diagnostycznych przed ich rutynowym zastosowaniem.
- 6.2. Laboratorium musi wykazywać wysoki poziom kompetencji, tj. wykonywać nie mniej niż 200 oznaczeń rocznie dla każdej metody.
- 6.3. Laboratorium musi opracować, udostępnić zleceniodawcom i stosować:
  - 6.3.1. listę wykonywanych badań z podaniem: celu i metody wykonania badania, odniesienie do prawidłowego wzorca,
  - 6.3.2. procedurę i formularz zlecenia badania laboratoryjnego,
  - 6.3.3. procedury pobrania i transportu materiału do badania (rodzaj materiału, warunki pobierania, przechowywania i dostarczenia materiału do laboratorium),
  - 6.3.4. formularz zgody pacjenta na badanie genetyczne,
  - 6.3.5. procedurę wydawania sprawozdań z genetycznego badania laboratoryjnego (wyniku),
  - 6.3.6. wzór sprawozdania (wyniku),
  - 6.3.7. laboratorium musi mieć jasne wytyczne dotyczące postępowania z materiałem pacjenta po wykonaniu badania diagnostycznego. Powyższe dokumenty muszą pozostawać w zgodzie z aktualnymi przepisami prawa.

#### **Ad 7. Kontrola jakości badań diagnostycznych**

- 7.1. Laboratorium musi opracować, wdrożyć i stosować kontrolę wewnętrzną w celu zapewnienia wysokiej jakości prowadzonych badań.
- 7.2. Laboratorium musi regularnie uczestniczyć w zewnętrznej kontroli jakości i uzyskać pozytywny wynik dla każdej wykonywanej usługi diagnostycznej, dla której jest dostępny taki program (uznany test, organizowany przez podmiot o charakterze *non profit*). Certyfikaty jakości badań muszą być dostępne i przedstawione na żądanie usługobiorcy lub właściwych organów kontrolnych.
- 7.3. Laboratorium musi stosować rekomendowane metody oceny i interpretacji wyniku (raportu z badania) zgodnie z aktualną wiedzą, tj. zaleceniami towarzystw

oraz ekspertów krajowych i międzynarodowych. Muszą być stosowane ostatnie opublikowane zalecenia, które odpowiadają aktualnej wiedzy. Przy ich braku należy zastosować i zacytować aktualne piśmiennictwo przedmiotu. Wybór aktualnych zaleceń (2016) podano w załączonym piśmiennictwie.

- 7.4. Laboratorium musi wprowadzić skuteczną procedurę wykluczającą z analizy próbki niespełniające kryteriów podjętego badania, co mogłoby spowodować uzyskanie wyniku fałszywie ujemnego.
- 7.5. Laboratorium musi prowadzić rejestr wszystkich przeprowadzonych badań. Okresowo przeprowadzana analiza przyczyn niepowodzenia powinna służyć do poprawy jakości pracy i wyeliminowania błędów laboratoryjnych.

#### **Ad 8. Warunki bezpieczeństwa pracy**

- 8.1. Laboratorium musi zapewnić bezpieczeństwo pracy (zgodnie ze szczegółowymi przepisami BHP, w tym środki ochrony osobistej, szczepienia ochronne itp.).
- 8.2. W pomieszczeniach służących do wykonywania diagnostyki laboratoryjnej powinny być regularnie kontrolowane warunki dotyczące wentylacji, temperatury, wilgotności, skażenia chemicznego.
- 8.3. W laboratorium muszą być zapewnione warunki mające na celu ochronę przed kontaminacją materiału biologicznego do badań.
- 8.4. Laboratorium musi opracować i przestrzegać procedur postępowania z materiałem potencjalnie zakaźnym i substancjami toksycznymi. Powyższe procedury muszą być opisane w księdze jakości danego laboratorium i konsekwentnie przestrzegane.

#### **Ad 9. Laboratorium musi stosować się do procedur ochrony danych osobowych zgodnie z obowiązującym prawem**

- 9.1. Laboratorium musi zabezpieczyć dane pacjenta przed nieupoważnionym wglądem na każdym etapie badania diagnostycznego.
- 9.2. W przypadku zamierzonej publikacji wyników uzyskanych danych laboratorium musi stosować formularz świadomej zgody pacjenta na przetwarzanie informacji medycznych w sposób uniemożliwiający jego identyfikację przez osoby niezwiązane bezpośrednio z rutynowym procesem terapeutycznym pacjenta.

#### **Ad 10. Laboratorium musi stosować się do obowiązujących w Polsce aktów prawnych**

Za przestrzeganie obowiązujących w Polsce aktów prawnych dotyczących czynności działalności leczniczej i diagnostyki laboratoryjnej w działalności laboratorium odpowiada kierownik laboratorium i dyrekcja jednostki nadrzędnej

(jeśli dotyczy). Spis obowiązujących obecnie (2016) aktów prawnych zawarto w części *Dokumenty związane*.

### Dokumenty związane

- Ustawa z dnia 15 kwietnia 2011 r. o działalności leczniczej (Dz.U. z 2011 r. Nr 112, poz. 654, z późn. zm., tekst jedn.: Dz. U. z 2016 r. poz. 960).
- Ustawa z dnia 27 lipca 2001 r. o diagnostyce laboratoryjnej (z późn. zm., tekst jedn.: Dz. U. z 2016 r. Nr 144, poz. 1529).
- Ustawa z dnia 29 sierpnia 1997 r. o ochronie danych osobowych (z późn. zm., tekst jedn.: Dz. U. z 2015 r. poz. 2281).
- Ustawa z dnia 20 maja 2010 r. o wyrobach medycznych (Dz.U. z 2010 r. Nr 107, poz. 679, tekst jedn.: Dz. U. z 2016 r. poz. 542).
- Ustawa z dnia 14 grudnia 2012 r. o odpadach (Dz.U. z 2013 r. poz. 21).
- Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 19 sierpnia 2015 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (Dz.U. z 3 sierpnia 2015 r. poz. 1093).
- Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 11 grudnia 2012 r. w sprawie wykazu specjalizacji uprawniających lekarza do samodzielnego wykonywania czynności diagnostyki laboratoryjnej w medycznym laboratorium diagnostycznym (Dz.U. z 2012 r. poz. 1420).
- Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 22 maja 2013 r. w sprawie Dobrej Praktyki Laboratoryjnej i wykonywania badań zgodnie z zasadami Dobrej Praktyki Laboratoryjnej (Dz.U. z 2013 r. poz. 665).
- Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 21 grudnia 2010 r. w sprawie rodzajów i zakresu dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz.U. z 2010 r. Nr 252, poz. 1697, z późn. zm., Dz. U. z 2015 r. poz. 2069).
- Norma ISO: PN-EN ISO 15189 Laboratoria medyczne. Szczególne wymagania dotyczące jakości i kompetencji.

**Konflikt interesów:** nie zgłoszono

**Prof. nadzw. dr hab. n. med. Barbara Pięnkowska-Grela**  
*Samodzielna Pracownia Cytogenetyki*  
*Centrum Onkologii — Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie*  
*ul. Wawelska 15, 02-034 Warszawa*  
*e-mail: pgn@coi.pl*

Otrzymano i przyjęto do druku: 11 lipca 2016 r.

### Piśmiennictwo

1. Wolff AC, Hammond ME, Hicks DG i wsp. Recommendations for human epidermal growth factor receptor 2 testing in breast cancer: American Society of Clinical Oncology/ College of American Pathologists clinical practice guideline update. *J Clin Oncol* 2013; 31: 3997–4013.
2. Hastings R, Howell R, Betts D i wsp. Guidelines and Quality Assurance for Acquired Cytogenetics. E.C.A. Permanent Working Group for Cytogenetics and Society. *Newsletter*, Nr 31, 2013. ([http://www.e-c-a.eu/files/downloads/Guidelines/NL31\\_Acquired\\_Guidelines.pdf](http://www.e-c-a.eu/files/downloads/Guidelines/NL31_Acquired_Guidelines.pdf)).
3. Hastings Rj, Bown N, Tibiletti M. Guidelines for cytogenetic investigations in tumours. *Eur J Hum Gen* 2016; 24: 6–13.
4. Shaffer LG, McGowan-Jordan J, Schmid M (eds.). *ISCN 2013: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature*. Basel: Karger 2013
5. Matthijs G, Souche E, Alders M i wsp. Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet* 2016; 24: 2–5.
6. Aziz N, Zhao Q, Bry L i wsp. College of American Pathologists' laboratory standards for next-generation sequencing clinical tests. *Arch Pathol Lab Med* 2015; 139: 481–493.
7. Krawczyk P, Chorostowska-Wynimko J, Dziedziszko R i wsp. Methodological recommendations for the diagnostics of EGFR gene mutations and ALK gene rearrangement in the selection of non-small-cell lung cancer patients to molecularly targeted therapies. *Pneumonol Alergol Pol* 2014; 82: 437–444.
8. Lindeman NI, Cagle PT, Beasley MB i wsp. Molecular testing guideline for selection of lung cancer patients for EGFR and ALK tyrosine kinase inhibitors: guideline from the College of American Pathologists, International Association for the Study of Lung Cancer, and Association for Molecular Pathology. *J Thorac Oncol* 2013; 8: 823–859.
9. Gonzalez D, Fearfield L, Nathan P i wsp. BRAF mutation testing algorithm for vemurafenib treatment in melanoma: recommendations from an expert panel. *Br J Dermatol* 2013; 168: 700–707.
10. Al-Shamsi HO, Alhazzani W, Wolff RA. Extended RAS testing in metastatic colorectal cancer—Refining the predictive molecular biomarkers. *J Gastrointest Oncol* 2015; 6: 314–321.
11. Gastrointestinal stromal tumours: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. ESMO/European Sarcoma Network Working Group. *Ann Oncol* 2014; 25 Supl 3: 21–26.