

**Procedura pobierania oraz dostarczania materiału do badań prenatalnych do Laboratorium Poradni
Genetycznej FUM dla jednostek zewnętrznych
Adres laboratorium: ul Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław**

Laboratorium przyjmuje materiał do badań w poniedziałki (8:00-16:00) oraz wtorki-piątki (8:00-14:00). Uprzejmie prosimy o informowanie Laboratorium o każdym wysłanym badaniu nr tel. 71 784 12 58. W razie pytań prosimy o kontakt pod nr tel. 71 784 12 58.

1. PŁYN OWODNIOWY - BADANIE CYTOGENETYCZNE (ANALIZA CHROMOSOMÓW)

Wymogi formalne: konieczne jest dołączenie podpisanego druku świadomej zgody pacjentki oraz skierowania podpisanego przez lekarza.

Pobranie: Płyn pobrać do sterylnej próbówki (np. 15 ml próbówki z czerwoną zakrętką firmy Sarstedt nr kat. 62.554.502).

Ilość: Najlepiej około 13-15 ml, w wyjątkowych przypadkach ilość płynu może być mniejsza.

Opis: Na próbówce należy umieścić dane: imię i nazwisko pacjentki, datę urodzenia lub PESEL, datę pobrania

Transport i przechowywanie: Płyn najlepiej dostarczyć bezpośrednio po pobraniu. W przypadku opóźnienia przechowywać w temperaturze pokojowej (20°C) w przeznaczonym do tego termosie. Nie zamrażać, nie przegrzewać.

Wynik wydawany jest po około 2-3 tygodniach w zależności od wzrostu hodowli.

Uwagi: w przypadku zlecenia dodatkowo badania aCGH (badanie płatne) należy dołączyć dodatkowo zgodę pacjentki na to badanie na odpowiednim formularzu oraz dowód wpłaty. W miarę możliwości należy pobrać od pacjentki dodatkowo 4-5 ml płynu owodniowego do osobnej próbówki.

2. SZYBKA DIAGNOSTYKA ANEUPLOIDII Z PŁYNU OWODNIOWEGO (BADANIE MOLEKULARNE QF-PCR, ANALIZA DNA, BADANIE PŁATNE)

Wymogi formalne: konieczne jest dołączenie podpisanego druku świadomej zgody pacjentki, skierowania podpisanego przez lekarza oraz dowodu wpłaty za badanie.

Badanie wykonywane jest z części płynu dostarczonego na badanie cytogenetyczne (hodowlę). Nie ma potrzeby pobierania dodatkowego materiału.

O wyniku pacjentka jest informowana telefonicznie (jeśli wyraziła pisemną zgodę) w terminie do 5 dni roboczych. Prosimy by poinformować Laboratorium telefonicznie lub mailem [poradniagenetyczna@fundacjaam.pl] o planowanym badaniu QF-PCR, wyraźnie zaznaczyć to na karcie pobrania płynu i dołączyć dowód wpłaty za badanie.

UWAGA:

W przypadku, gdy pobrany płyn owodniowy zawiera krew (płyn brunatny, brązowy, bardzo mętny):

A. istnieje wysokie ryzyko niez uzyskania wyniku badania prenatalnego

B. należy się liczyć z wydłużeniem czasu hodowli

C. nie jest możliwe wykonanie szybkiej diagnostyki aneuploidii QF-PCR

3. KARIOTYP PŁODU Z KOSMÓWKI (ANALIZA CHROMOSOMÓW).

Wymogi formalne: konieczne jest dołączenie podpisanego druku świadomej zgody pacjentki oraz skierowania podpisanego przez lekarza.

Pobranie: Kosmówkę pobrać do próbówki z heparyną wypełnionej podłożem hodowlanym do amniocytów. Dobrze wymieszać przez inwersję.

Opis: Na próbówce należy umieścić dane: imię i nazwisko pacjentki, datę urodzenia lub PESEL, datę pobrania

Transport i przechowywanie: do chwili dostarczenia do laboratorium próbówkę przechowywać w temperaturze pokojowej. Transportować w temperaturze pokojowej w przeznaczonym do tego termosie. Dostarczyć w dniu pobrania do godziny 11:00 ze względu na konieczność odpowiedniego, czasochłonnego przygotowania materiału do analizy.

Wynik wydawany jest po około 2-3 tygodniach w zależności od wzrostu hodowli.

Prosimy by poinformować Laboratorium telefonicznie lub mailem [poradniagenetyczna@fundacjaam.pl] o planowanym badaniu kosmówki.

4. SZYBKA DIAGNOSTYKA ANEUPLOIDII Z KOSMÓWKI (BADANIE MOLEKULARNE QF-PCR, ANALIZA DNA, BADANIE PŁATNE) .

Wymogi formalne: konieczne jest dołączenie podpisanego druku świadomej zgody pacjentki, skierowania podpisanego przez lekarza oraz dowodu wpłaty za badanie.

Badanie wykonywane jest z części kosmówki dostarczonej na badanie cytogenetyczne (hodowlę). Nie ma potrzeby pobierania dodatkowego materiału.

Dodatkowo od pacjentki należy pobrać około 5ml krwi obwodowej do probówki z EDTA najlepiej w systemie próżniowym (np. probówki z czerwonym korkiem z firmy Sarstedt, system S-Monovette) – Jest to konieczne do identyfikacji pochodzenia materiału pacjentka/płód – szczególnie we wczesnych poronieniach.

O wyniku pacjentka jest informowana telefonicznie w terminie do 5 dni roboczych.

Prosimy by poinformować Laboratorium telefonicznie lub mailem [poradniagenetyczna@fundacjaam.pl] o planowanym badaniu QF-PCR lub wyraźnie zaznaczyć to na karcie pobrania kosmówki.

5. IDENTYFIKACJA ANEUPLOIDII W MATERIALE Z PORONIENIA (BADANIE MOLEKULARNE QF-PCR, ANALIZA DNA, BADANIE PŁATNE) .

Tkanki płodu

Wymogi formalne: konieczne jest dołączenie podpisanego druku świadomej zgody pacjentki ze strony [https://www.fundacjaam.pl/poradnia_genetyczna_info_dla_pacjenta.html] oraz dowodu wpłaty za badanie.

Pobranie: Materiał z poronienia należy umieścić w jałowym pustym pojemniku.

Dodatkowo od pacjentki należy pobrać około 5 ml krwi obwodowej do probówki z EDTA najlepiej w systemie próżniowym (np. probówki z czerwonym korkiem z firmy Sarstedt, system S-Monovette) – Jest to konieczne do identyfikacji pochodzenia materiału pacjentka/płód – szczególnie we wczesnych poronieniach.

Ilość: Do badania potrzeba około 1cm² tkanki pochodzenia płodowego, najlepiej kosmówki.

PROSZE ZAPOZNAĆ SIĘ Z INFORMACJA NA w/w STRONIE INTERNETOWEJ

Opis: Zarówno na naczyniu oraz probówce z krwią należy umieścić dane: imię i nazwisko pacjentki, datę urodzenia lub PESEL, datę pobrania.

Transport i przechowywanie: Tkanki należy dostarczyć w ciągu 24 h. Do czasu dostarczenia do laboratorium przechowywać w lodówce (8°C). Jeśli nie jest możliwe dostarczenie w ciągu 24h, materiał należy zamrozić. Po zamrożeniu nie rozmrażać.

Krew pacjentki przechowywać w temperaturze pokojowej (20°C) lub zamrozić.

Uwaga: materiał po poronieniu dostarczony do Laboratorium jest w całości wykorzystywany do badań i nie ma możliwości jego odzyskania.

Wyniki wydawane są w terminie do 6 tygodni.

6. BADANIE MATERIAŁU Z PORONIENIA W CELU OKREŚLANIA PŁCI (IDENTYFIKACJA GENÓW *AMELX*, *AMELY* I *SRY*, BADANIE PŁATNE)

Tkanki płodu

Wymogi formalne: konieczne jest dołączenie podpisanego druku świadomej zgody pacjentki ze strony [https://www.fundacjaam.pl/poradnia_genetyczna_info_dla_pacjenta.html] oraz dowodu wpłaty za badanie.

Pobranie: Materiał z poronienia należy umieścić w jałowym pustym pojemniku.

Ilość: Do badania potrzeba około 1cm² tkanki pochodzenia płodowego, najlepiej kosmówki.

PROSZE ZAPOZNAĆ SIĘ Z INFORMACJA NA w/w STRONIE INTERNETOWEJ

Opis: Zarówno na naczyniu oraz probówce z krwią należy umieścić dane: imię i nazwisko pacjentki, datę urodzenia lub PESEL, datę pobrania.

Transport i przechowywanie: Tkanki należy dostarczyć w ciągu 24 h. Do czasu dostarczenia do laboratorium przechowywać w lodówce (8stC). Jeśli nie jest możliwe dostarczenie w ciągu 24h, materiał należy zamrozić. Po zamrożeniu nie rozmrażać.

Uwaga: materiał po poronieniu dostarczony do Laboratorium jest w całości wykorzystywany do badań i nie ma możliwości jego odzyskania.

Wyniki wydawane są w terminie do 6 tygodni.