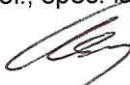
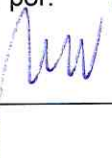


 G05 Medicinska genetika  <b>Klinični inštitut za genetsko diagnostiko</b>	NAVODILO ZA DELO  <b>KLINIČNA POT ZA PRENATALNO GENETSKO DIAGNOSTIKO</b>	G05.010001_izd1_9.1.2023
		Velja od: 13. 1. 2023
		Stran 1 od 1

- 1 NAMEN
- 2 PODROČJE UPORABE
- 3 POVEZAVE Z DRUGIMI PROCESI/ORGANIZACIJSKI PREDPISI
- 4 OKRAJŠAVE IN POJMI
  - 4.1 Razlaga okrajšav
  - 4.2 Razlaga pojmov
- 5 OPIS POSTOPKA
- 6 KAKOVOST DELOVANJA POSTOPKA
- 7 NADZOR NAD IZVAJANJEM PREDPISANE VSEBINE
- 8 SPREMEMBA IN PREDHODNA ŠIFRA DOKUMENTA
- 9 PREHODNE IN KONČNE DOLOČBE
- 10 POVEZAVE Z ZUNANJIMI DOKUMENTI
- 11 PRIPRAVA DOKUMENTA

<b>Skrbnik procesa:</b>	Predstojnica Kliničnega inštituta za genetsko diagnostiko	prof. dr. Nadja KOKALJ VOKAČ, univ. dipl. biol., spec. lab. med. gen. 
<b>Pregledal:</b>	Predstojnik Oddelka za perinatologijo (skrbnik povezanega procesa)	izr. prof. dr. Faris MUJEZINOVIC, dr. med., spec. gin. in por. 

 G05 Medicinska genetika  <b>Klinični inštitut za genetsko diagnostiko</b>	NAVODILO ZA DELO  <b>KLINIČNA POT ZA PRENATALNO GENETSKO DIAGNOSTIKO</b>	G05.010001_izd1_9.1.2023
		Velja od: 13. 1. 2023
		Stran 1 od 1

## 1 NAMEN

Dokument je namenjen uporabi kot klinična pot v procesu prenatalne genetske diagnostike.

## 2 PODROČJE UPORABE

Navodilo za delo je namenjeno zaposlenim v Kliničnem inštitutu za genetsko diagnostiko in Oddelku za perinatologijo Klinike za ginekologijo v UKC Maribor.

## 3 POVEZAVE Z DRUGIMI PROCESI/ORGANIZACIJSKIMI PREDPISI

G24 Zdravstvena oskrba/Zdravstvena oskrba v UKC Maribor

## 4 OKRAJŠAVE IN POJMI

### 4.1 Razlaga okrajšav

spec. lab. med. gen. = specialist laboratorijske medicinske genetike

sam. anal. lab. med. = samostojni analitik v laboratorijski medicini

KG = klinični genetik

DMS = diplomirana medicinska sestra v Ambulanti za genetsko svetovanje

LAB = Laboratorijska dejavnost KIGD

KIGD = Klinični inštitut za genetsko diagnostiko

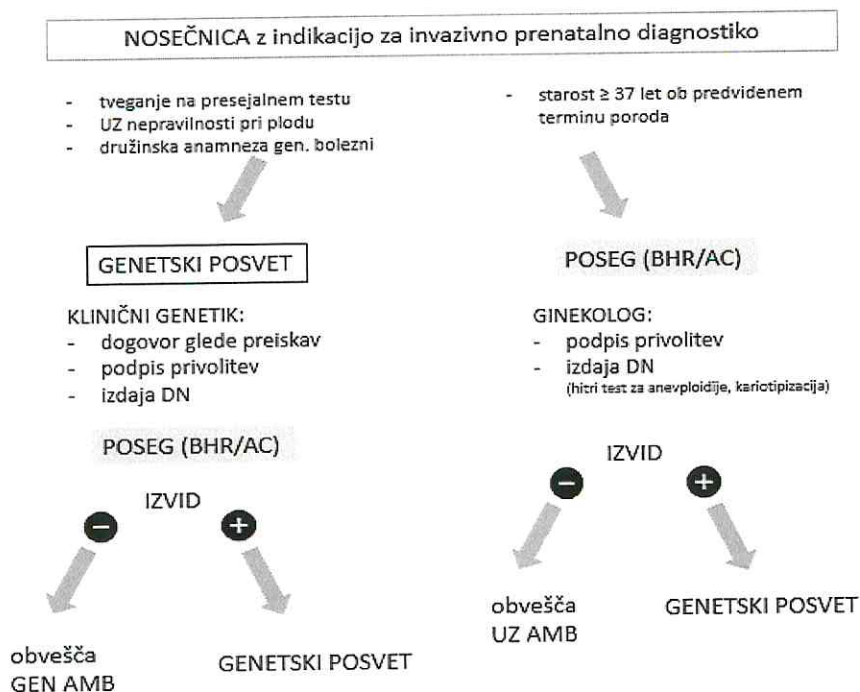
### 4.2 Razlaga pojmov

naročnik preiskave = zdravnik, ki je preiskavo naročil. Praviloma ginekolog-porodničar, če pacientka predhodno ni bila obravnavana v Ambulanti za genetsko svetovanje, ali klinični genetik, če je bila pacientka že predhodno obravnavana v Ambulanti za genetsko svetovanje.

 G05 Medicinska genetika  <b>Klinični inštitut za genetsko diagnostiko</b>	NAVODILO ZA DELO  <b>KLINIČNA POT ZA PRENATALNO GENETSKO DIAGNOSTIKO</b>	G05.010001_izd1_9.1.2023
		Velja od: 13. 1. 2023
		Stran 1 od 1

## 5 OPIS POSTOPKA

### 5.1 Organigram postopka



### 5.2 Hitri testi QF-PCR

Izvid je praviloma na voljo v roku treh delovnih dni po posegu.

#### 5.2.1 Normalni izvid:

- DMS: obvesti ginekologa-porodničarja/UZ ambulanto o izvidu;
- Pacientkam, ki nimajo genetskega posveta, izda normalni izvid UZ ambulanta, kot do sedaj.
- Pacientkam, obravnavanim v genetski ambulanti, izda izvid KG.
- LAB: glede na napotno diagnozo in naročene preiskave nadaljuje s predvidenimi preiskavami (večinoma klasična ali molekularna karyotipizacija, ostalo po predhodni obravnavi v Ambulanti za genetsko svetovanje).

#### 5.2.2 Patološki izvid hitrega testa (QF-PCR):

5.2.2.1 Če je nedvomno trisomija (3 od 7 markerjev so informativni in kažejo na trisomijo):

- LAB: vedno izdela tudi klasični karyotip;
- spec. lab. med. gen. / sam. anal. lab. med.: obvesti ginekologa-porodničarja o patološkem izvidu in ga seznaniti, da nosečnica potrebuje napotnico za posvet (VZS 1022P), ki jo naj izda ginekolog;

 G05 Medicinska genetika  <b>Klinični inštitut za genetsko diagnostiko</b>	NAVODILO ZA DELO	G05.010001_izd1_9.1.2023
	<b>KLINIČNA POT ZA PRENATALNO GENETSKO DIAGNOSTIKO</b>	Velja od: 13. 1. 2023
		Stran 1 od 1

- LAB: originalni izvid preda DMS;
- DMS: pacientki določi prvi možni termin obravnave v ambulantni (v 3 – 5 delovnih dneh) in jo vpiše v Medis ob 8.30 zjutraj, kar je rezervirani termin za nosečnice s patološkim izvidom – o terminu obvesti sestro v UZ-ambulantni;
- DMS: kopijo izvida posreduje po notranji pošti ginekologu-porodničarju v vednost;
- DMS: o izvidu in terminu posveta obvesti kliničnega genetika (na službeni enaslov, po dogovoru lahko tudi telefonsko);
- KG: pacientki na posvetu pojasni izvid.

5.2.2.2 Če rezultat za enega izmed pregledanih kromosomov ni povsem jasen:

- LAB: glede na izvid QF-PCR naroči klasično in molekularno kariotipizacijo;
- LAB: izda izvid, kjer je to jasno navedeno, npr.: »Z opravljeno analizo smo ugotovili normalen profil kromosomov 21 in 13. Analiza kromosoma 18 ni dala dokončnega rezultata; naročena je bila kariotipizacija.« (razvidno mora biti, da ni jasnega rezultata);
- spec. lab. med. gen./sam. anal. lab. med.: telefonsko obvesti ginekologaporodničarja o izvidu;
- LAB: originalni izvid preda DMS;
- DMS: pacientki določi prvi možni termin obravnave v ambulantni (v 3 – 5 delovnih dneh) in jo vpiše v Medis ob 8.30 zjutraj, kar je rezervirani termin za nosečnice s patološkim izvidom – o terminu obvesti sestro v UZ ambulantni;
- DMS: kopijo izvida posreduje po notranji pošti ginekologu-porodničarju v vednost;
- DMS: o izvidu in terminu posveta obvesti kliničnega genetika (na službeni e-naslov, po dogovoru lahko tudi telefonsko);
- klinični genetik pacientki na posvetu pojasni izvid.

### 5.3 Klasična in molekularna kariotipizacija

Izvid je na voljo 14 – 21 dni po posegu

#### 5.3.1 Normalni izvid:

- DMS: obvesti ginekologa-porodničarja/UZ ambulanto o izvidu;
- pacientkam, ki niso bile predhodno na genetskem posvetu, izda normalni izvid UZ ambulanta, kot do sedaj;
- pacientkam, predhodno obravnavanim v genetski ambulantni, izda izvid KG;
- LAB: glede na napotno diagnozo in naročene preiskave nadaljuje s predvidenimi preiskavami (po predhodni obravnavi v Ambulantni za genetsko svetovanje) oz. zaključi obravnavo.

#### 5.3.2 Patološki izvid klasične kariotipizacije ali molekularne kariotipizacije pri plodu med nosečnostjo:

- spec. lab. med. gen./sam. anal. lab. med.: obvesti ginekologa-porodničarja o patološkem izvidu in ga seznaniti, da nosečnica potrebuje napotnico za posvet (VZS 1022P), ki jo naj izda ginekolog;

 G05 Medicinska genetika  <b>Klinični inštitut za genetsko diagnostiko</b>	NAVODILO ZA DELO	G05.010001_izd1_9.1.2023
	<b>KLINIČNA POT ZA PRENATALNO GENETSKO DIAGNOSTIKO</b>	Velja od: 13. 1. 2023
		Stran 1 od 1

- LAB: originalni izvid preda DMS;
- DMS: pacientki določi prvi možni termin obravnave v ambulanti (v 3 – 5 delovnih dneh) in jo vpiše v Medis ob 8.30 zjutraj, kar je rezervirani termin za nosečnice s patološkim izvidom – o terminu obvesti sestro v UZ-ambulantni;
- DMS: kopijo izvida posreduje po notranji pošti ginekologu-porodničarju v vednost;
- DMS: o izvidu in terminu posveta obvesti kliničnega genetika (na službeni e-naslov, po dogovoru lahko tudi telefonsko),
- KG: pacientki na posvetu pojasni izvid.

5.3.3 Izvid molekularne kariotipizacije z nejasnim kliničnim pomenom (VUS) pri plodu med nosečnostjo in potreba po vzorcu krvi staršev:

- LAB: Obvesti DMS, da za opredelitev izvora in morebitno razjasnitev rezultata potrebujemo vzorec krvi staršev;
- DMS: pokliče nosečnico in ji pove, da je za zaključevanje izvida potrebna dodatna informacija – vzorec krvi obeh staršev, ob tem pridobi informacije o partnerju (ime, priimek, datum rojstva);
- DMS: naroči nosečnico in partnerja na odvzem krvi (1x vijolična epruveta).

## 6 KAKOVOST DELOVANJA POSTOPKA

Kakovost delovanja postopka se meri s spremljanjem in analizo kazalnikov kakovosti, ki jih spremljamo letno v okviru kazalnikov KIGD.

## 7 NADZOR NAD IZVAJANJEM PREDPISANE VSEBINE (kontrola izvedbe)

Nadzor nad izvajanjem predpisane vsebine se izvaja v okviru rednih notranjih nadzorov in z drugimi kontrolami izvedbe.

## 8 SPREMEMBA IN PREDHODNA ŠIFRA DOKUMENTA

Spremembe tega dokumenta se izvajajo ob spremembah postopka oziroma ob relevantnih zahtevah.

## 9 PREHODNE IN KONČNE DOLOČBE

Prejemniki tega dokumenta so zaposleni z dostopom na intranet.

## 10 POVEZAVE Z ZUNANJIMI DOKUMENTI

- ⤴ Proces KIGD- Laboratorijska dejavnost
- ⤴ Prenatal Diagnosis Best Practise Guidelines (2009)
- ⤴ Offering prenatal diagnostic tests: European guidelines for clinical practise; Eur J Hum Genet (2014) 22, 580-586.

 G05 Medicinska genetika  <b>Klinični inštitut za genetsko diagnostiko</b>	NAVODILO ZA DELO  <b>KLINIČNA POT ZA PRENATALNO GENETSKO DIAGNOSTIKO</b>	G05.010001_izd1_9.1.2023
		Velja od: 13. 1. 2023
		Stran 1 od 1

## 11 PRIPRAVA DOKUMENTA

<b>Pripravili:</b>	Zdravnica specializantka klinične genetike	Barbara STOJANOV, dr. med. <i>Stojanov</i>
	Zdravnica specializantka klinične genetike	Iva OPALIČ, dr. med. <i>Opalic</i>
	Medicinska biokemičarka specialistka	dr. Alenka ERJAVEC ŠKERGET, spec. lab. med. genet. <i>Erjavec</i>
	Analitičarka v laboratorijski medicini	Lucija BUTOLEN, mag. bioteh. <i>Lucija B</i>