

- 1 NAMEN
- 2 PODROČJE UPORABE
- 3 POVEZAVE Z DRUGIMI PROCESI/ORGANIZACIJSKI PREDPISI
- 4 OKRAJŠAVE
- 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 ARHIVIRANJE DOKUMENTACIJE
- 12 PRIPRAVA DOKUMENTA

Skrbnik procesa:	Vodja Kliničnega inštituta za genetsko diagnostiko	prof. dr. Nadja KOKALJ VOKAČ, univ. dipl. biol., spec. lab. med. gen., ErCLG
-------------------------	--	--

1 NAMEN

Dokument je namenjen uporabi kot klinična pot, kadar obstaja jasen klinični sum na genetsko obolenje in se lahko preiskava izvede brez predhodnega posveta v Ambulanti za genetsko svetovanje, če:

- A. je genetski izvid ključnega pomena za nadaljnje spremljanje oz. zdravljenje, je smiselno, da klinik naroči usmerjeno preiskavo; ALI
- B. gre za analizo polimorfizmov in pogostejših genetskih obolenj, ki najverjetneje ne vplivajo bistveno na širšo družino oz. na reproduktivne odločitve.

Izvid preiskave se nato sporoči zdravniku naročniku.

Klinično pot lahko uporabljajo samo zdravniki, zaposleni na oddelkih in v ambulantah UKC Maribor; ne velja za zunanje naročnike.

Predpogoji za uporabo klinične poti:

- jasna diagnoza oz. utemeljen klinični sum;
- možnost usmerjene diagnostike in postavljena metoda v KIGD;
- vpliv na načrtovanje zdravljenja oz. spremljanja;
- podpisana privolitev za genetsko testiranje in shranjevanje vzorca (Privolitev za genetsko testiranje oziroma Privolitev za genetsko in genomsko testiranje);
- pravilno izpolnjena naročilnica za preiskavo (Naročilnica za želeno genetsko preiskavo)

2 PODROČJE UPORABE

Obolenja, za katera se lahko uporabi klinična pot:

A. iz prve skupine:

- spinalna mišična atrofija;
- duchennova mišična distrofija;
- huntingtonova bolezen;
- cistična fibroza;
- kardiomiopatije;
- hematurija;
- Alportov sindrom;
- hiperholesterolemija;
- policistična bolezen ledvic;
- DiGeorgeov sindrom;
- sekvenciranje znanih družinskih različic.

B. iz druge skupine:

- Gilbertov sindrom;
- hemokromatoza;
- faktor V (Leiden)/protrombin;
- alfa-1-antitripsin;
- celiakija;
- Crohnova bolezen (NOD27CART15);
- HLA-A29;
- HLA-B27;

- HLA-B51;
- Leberjeva optična distrofija;
- mikrolelecije kromosoma Y;
- MTHFR;
- SERPINE/PAI1;
- levkemije (Naročilnica za genetsko analizo diagnostika levkemij)

Navodilo je namenjeno Kliničnemu inštitutu za genetsko diagnostiko in zdravnikom specialistom UKC Maribor.

3 POVEZAVE Z DRUGIMI PROCESI/ORGANIZACIJSKIMI PREDPISI

Ni povezave z drugimi procesi.

4 OKRAJŠAVE

KIGD	– Klinični inštitut za genetsko diagnostiko
HLA	– humani levkocitni antigen
MTHFR	– metilenetetrahidrofolat reduktaza
SERPINE/PAI1	– gen SERPINE1, ki kodira PAI-1 za regulacijo tkivnega aktivatorja plazminogena

5 OPIS POSTOPKA

I. Koraki, kadar klinik postavi pri pacientu sum na obolenje:

- a) pridobi pacientovo soglasje za testiranje (Privolitev za genetsko testiranje oziroma Privolitev za genetsko in genomsko testiranje),
- b) pacientu odvzame kri (1 epruveto z EDTA – vijolično),
- c) izpolnjeno privolitev, obrazec in kri pošlje v ustrezni laboratorij na KIGD.

II. Laboratorij sprejme vzorec:

- a) preveri, ali je ob poslanem vzorcu priložena ustrezno izpolnjena dokumentacija:
 - če DA, gl. točko II.b,
 - če NE, gl. točko III.;
- b) izvede predvideno preiskavo,
- c) izda izvid in original pošlje naročniku,
- d) ob tem kopijo pozitivnih izvidov preda v vednost Ambulanti za genetsko svetovanje.

III. Če vzorcu ni priložena ustrezna dokumentacija (privolitev IN delovni nalog):

- a) izolira se DNA,
- b) naročnika se obvesti o pomanjkljivi dokumentaciji,
- c) preiskava se NE izvede, dokler niso na KIGD dostavljeni vsi zahtevani obrazci.

IV. Obveščanje o izvidih:

- a) Pacienta o izvidu obvešča zdravnik, ki je naročil preiskavo.
- b) KIGD o pozitivnih izvidih obvesti Ambulanto za genetsko svetovanje.

- c) Ambulanta za genetsko svetovanje pacientom iz skupine A pošlje vabilo na genetsko svetovanje ob izvidu.
- d) Pacienti, testirani za bolezni iz skupine B, se lahko sami naročijo na posvet, če želijo.

6 KAKOVOST DELOVANJA POSTOPKA

Kakovost delovanja postopka se meri s spremljanjem in analizo kazalnikov kakovosti.

7 NADZOR NAD IZVAJANJEM PREDPISANE VSEBINE

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

- ESHG smernice: <https://www.eshg.org/eshgdocs>

11 ARHIVIRANJE DOKUMENTACIJE

Vsa dokumentacija se hrani v skladu z Zakonom o varstvu dokumentarnega in arhivskega gradiva ter arhivih, drugimi zakonskimi določili in internimi akti.

12 PRIPRAVA DOKUMENTA

Pripravili:	Vodja Kliničnega inštituta za genetsko diagnostiko	prof. dr. Nadja KOKALJ VOKAČ, univ. dipl. biol., spec. lab. med. gen., ErCLG
	Zdravnica specialistka klinične genetike	Marta BANJAC, dr. med., spec. klin. gen.
	Zdravnica specializantka klinične genetike	Ana KOGOVSĚK, dr. med.