

ETAPY MOLEKULARNYCH BADAŃ GENETYCZNYCH

Celem badania jest: **1)** określenie defektu molekularnego odpowiedzialnego za wystąpienie danej choroby genetycznie uwarunkowanej i/lub **2)** weryfikacja rozpoznania klinicznego to jest określenie ewentualnej zmiany, zmian w DNA skutkujących wystąpieniem choroby względnie określających **3)** nosicielstwo badanego wariantu genetycznego i/lub **4)** genetycznie uwarunkowanych predyspozycji związanych ze stanem zdrowia, kondycji fizycznej zarówno w chwili badania jak i w dalszym okresie życia.

Celem badania jest również określenie patologii molekularnej pod kątem możliwych terapii spersonalizowanych.

Sprawy formalne

Przygotowanie dokumentacji: [skierowanie na badanie w ramach NFZ](#) lub [zlecenie komercyjne](#) wraz z formularzem świadomej zgody. W przypadku badania komercyjnego również opłacenie badania.

Pobranie krwi

Materiałem do badań genetycznych jest DNA. DNA izolowany jest z leukocytów krwi obwodowej, które są jednym ze składników krwi. Do specjalnych próbek pobieranych jest zwykle kilka ml krwi co gwarantuje zabezpieczenie materiału na wykonanie szeregu badań i ewentualne (za zgodą) bankowanie preparatu DNA.

Izolacja DNA

Izolacja DNA odbywa się w laboratorium. Każdy preparat otrzymuje swój indywidualny numer, który wraz z informacjami dotyczącymi badanej osoby jest wprowadzany do bazy danych. Dostęp do gromadzonych informacji mają wyłącznie pracownicy Zakładu Genetyki Medycznej. Próbkówka z danym preparatem DNA oznaczona jest unikalnym kodem i umieszczana jest w biobanku w temperaturze -20°C .

Analiza DNA

Skierowanie na badanie definiuje przyjęty tok postępowania diagnostycznego. Wybór metody analizy określa diagnosta wykonujący badanie. Stosowane metody umożliwiają dokładne określenie zmian w DNA - zmian w informacji genetycznej. Czas trwania analizy uzależniony jest od przyjętej metody badawczej oraz przygotowania interpretacji otrzymanego wyniku.

Wynik diagnostyki (Sprawozdanie z analizy DNA)

Wynik diagnostyki podawany jest zgodnie z obowiązującymi zasadami nazewnictwa genetycznego. Dodatkowo towarzyszy mu interpretacja i ewentualne wskazania dotyczące dalszych badań diagnostycznych. Wynik analizy DNA jest stały i nie jest uzależniony ani od wieku ani stanu zdrowia pacjenta. Jego korekta może mieć miejsce w przypadku zmiany zakresu badań lub stosowanej metody analitycznej. Zakres analizy DNA, szczególnie w przypadku wielkoskalowych metod sekwencjonowania DNA, definiowany jest przez wskazanie do badania. W przypadku rozszerzenia lub zmiany wskazań klinicznych analiza DNA może być kontynuowana bez konieczności ponownej izolacji DNA.

Wynik diagnostyki przesyłany jest do lekarza kierującego, pacjenta lub osoby prawnie upoważnionej do jego odbioru.