

Jakość w diagnostyce genetycznej

😊 czy ☹️



POLSKA KOALICJA
MEDYCYNY PERSONALIZOWANEJ

Barbara Pieńkowska - Grela 13.13.2016



CENTRUM ONKOLOGII – INSTYTUT
IM. MARII SKŁODOWSKIEJ-CURIE

Komisja JAKOŚĆ

Polskiej Koalicji Medycyny Personalizowanej
w składzie

WWW.COI.PL

Joanna Chorostowska-Wynimko, Agnieszka Dansonka-Mieszkowska, Marta Gadomska-Gołab, Sylwia Jaczyńska-Kolasza, Artur Kowalik, Paweł Krawczyk, Marzena Lewandowska, Rafał Lolo, Dorota Nowakowska, Barbara Pieńkowska-Grela (przewodnicząca), Tadeusz Pieńkowski, Iwona Rzepecka, Łukasz Szafron, Bartosz Wasąg, Piotr Wójcik, Magdalena Zawada

Cel działania: **Rekomendacje zmian w standardach jakości genetycznej diagnostyki laboratoryjnej dla medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących diagnostykę guzów litych**

Obszary zastosowania badania genetycznego w onkologii

Wykrycie **nieprawidłowości genetycznej** związanej z komórką istniejącego nowotworu

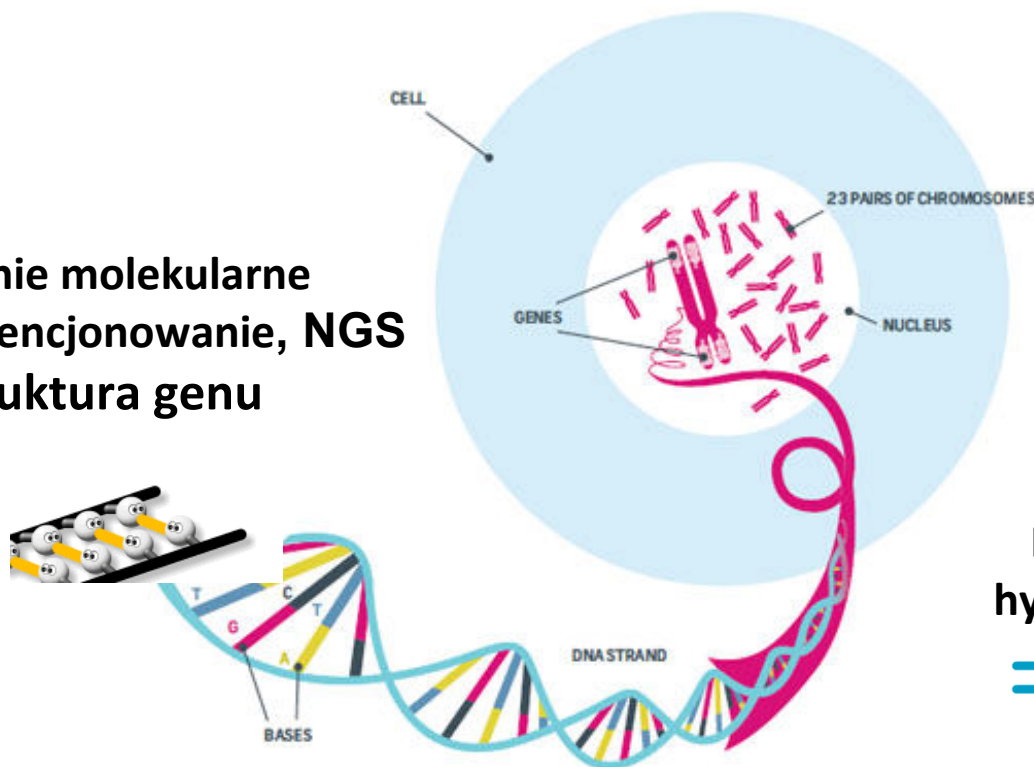
- **Wybór leczenia (celowanie molekularnie)**
- **Diagnostyka** (precyzyjne określenie typu nowotworu – obecności predyspozycji do powstania nowotworu)
- **Prognozowanie/predykcja** (spodziewane wystąpienie choroby, przebieg choroby, przebieg leczenia)
 - **Monitorowanie leczenia** (uzyskanie remisji, wznowa, nabycie oporności)



Techniki diagnostyki genetycznej

Poziom detekcji zmian genetycznych

Badanie molekularne
PCR, sekwencjonowanie, NGS
struktura genu



Bad. cytogenetyczne
Kariotypowanie
chromosom



Badanie FISH
Fluorescencyjna
hybrydizacja in situ



gen

Skutki błędnego oznaczenia



Diagnostyka – nieprecyzyjna diagnoza, błędne rozpoznanie → suboptymalne leczenie



Prognozowanie/predykcja → błędna kwalifikacja do grupy ryzyka → niewłaściwa decyzja terapeutyczna



- **Terapia celowania molekularnie** → niewłaściwa decyzja terapeutyczna

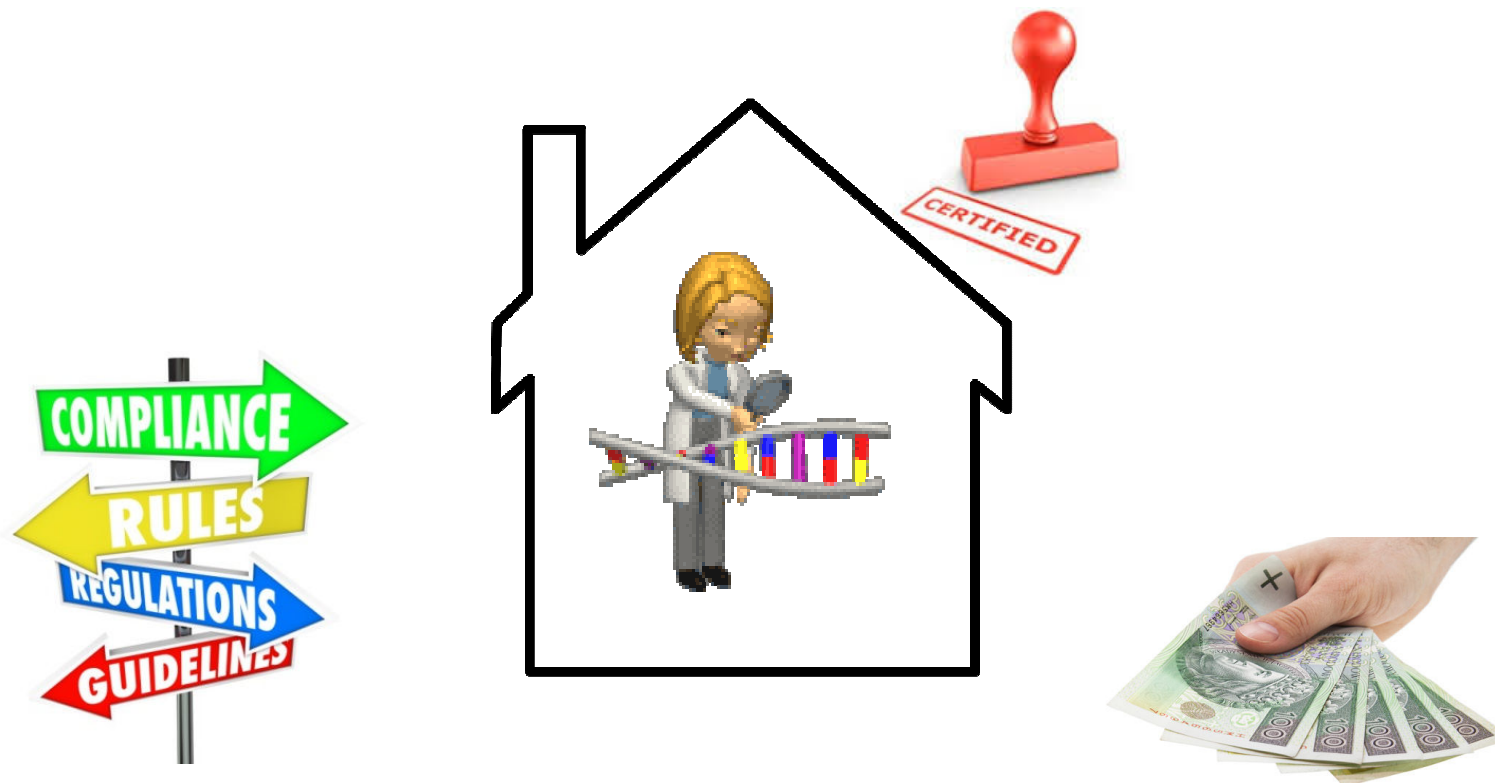


- → **wynik fałszywie pozytywny - brak celu molekularnego w komórkach guza** → nieskuteczne leczenie celowane
- → **wynik fałszywie negatywny – niewykryty cel molekularny w komórkach guza** → niezastosowanie leczenia celowanego

Podstawy prawne

1. Ustawa o działalności leczniczej (Dz.U. 112 poz 654 z późn. zmianami)
2. Ustawa o diagnostyce laboratoryjnej (Dz.U. 2001 Nr 100 poz. 1083 z późn. zmian.) Wpis do ewidencji Krajowej Izby Diagnostów Laboratoryjnych (KIDL)
3. Ustawa o wyrobach medycznych (rozdział 11) 2 maja 2010 Dz.U. poz 876
ROZPORZĄDZENIE MINISTRA ZDROWIA (z dnia 19 sierpnia 2015 r. Poz. 1372) zmieniające rozporządzenie w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych, zał. 4
STANDARDY JAKOŚCI DLA LABORATORIUM W ZAKRESIE CZYNNOŚCI LABORATORYJNEJ
GENETYKI MEDYCZNEJ ORAZ LABORATORYJNEJ INTERPRETACJI I AUTORYZACJI WYNIKU
BADAŃ
4. Ustawa o ochronie danych osobowych 2016-03-11. Dz.U. 1997 Nr 133 poz. 883.
5. OBWIESZCZENIE MINISTRA ZDROWIA z dnia 28 października 2015 r. w sprawie standardów akredytacyjnych w zakresie udzielania świadczeń zdrowotnych oraz funkcjonowania podmiotów leczniczych wykonujących inwazyjne procedury zabiegowe i operacyjne
6. PN-EN ISO 17025; PN-EN ISO 15189:2008

Warunki skutecznego wykonywania badania – organizacja laboratorium



Rekomendacje zmian w standardach jakości genetycznej diagnostyki laboratoryjnej dla medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących diagnostykę guzów litych

Powstałe w wyniku uzgodnień Grupy JAKOŚĆ DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ
W ramach prac Polskiej Koalicji Medycyny Personalizowanej

I. Personel

1. Laboratorium powinno zapewniać udzielanie świadczeń zdrowotnych wyłącznie przez **osoby wykonujące zawód medyczny** lub spełniające wymagania określone w odrębnych przepisach.
2. Dla zapewnienia stałego nadzoru nad badaniami w laboratorium musi być zatrudniony co najmniej jeden **specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej**, uprawniony do autoryzacji wyniku badania.
3. Osoba pełniąca funkcję **kierownika laboratorium** powinna spełniać łącznie następujące kryteria:
 - a. Posiadać **uprawnienia zawodowe** diagnosty laboratoryjnego;
 - b. Posiadać **specjalizację** w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej, genetyki klinicznej lub odpowiednią specjalizację medyczną adekwatną do profilu laboratorium; oraz
 - c. Posiadać **wystarczającą wiedzę i doświadczenie zawodowe minimum 5 lat** w pracy w obszarze badań genetycznych, będących przedmiotem umowy (odpowiednio technikami biologii molekularnej i/lub cytogenetyki, w tym cytogenetyki molekularnej).
4. W laboratorium musi być zatrudnionych przynajmniej dwóch pracowników z uprawnieniami autoryzacji dla zapewnienia ciągłości pracy. **Osoba autoryzująca** bierze na siebie odpowiedzialność za cały przebieg badania, zachowanie wszystkich procedur, oraz za zachowanie tajemnicy zawodowej. Wyniki badań mogą być autoryzowane przez kierownika laboratorium. **Kierownik laboratorium wyznacza** jedną lub więcej osób upoważnionych do autoryzacji wyników badań. Kierownik laboratorium może wyznaczyć taką osobę spośród następujących osób spełniających łącznie następujące kryteria:
 - a. Posiadających **uprawnienia zawodowe** diagnosty laboratoryjnego lub właściwą specjalizację medyczną, zgodną z profilem działalności laboratorium; oraz
 - b. Posiadających **wiedzę i doświadczenie zawodowe minimum 3 lata**, dostateczne dla kompetentnej oceny wykonywanych oznaczeń, wymaganych testów, jakości uzyskiwanych danych i znaczenia klinicznego uzyskiwanych wyników.

II. Doświadczenie laboratorium i poprawność procedur laboratoryjnych

1. Laboratorium wykonujące diagnostyczne badania genetyczne musi mieć **rejestrację w KIDL** oraz legitymować się **wysokim poziomem kompetencji**, wyrażonym liczbą oznaczeń rocznie. Minimum świadczące o dostatecznym poziomie kompetencji laboratorium to **nie mniej niż 200 badań rocznie określonego rodzaju** (biologii molekularnej lub cytogenetyki lub cytogenetyki molekularnej).
2. Laboratorium obowiązane jest do **walidacji wdrażanych procedur diagnostycznych** w miejscu ich wykonywania, przed ich oferowaniem dla rutynowego stosowania.
3. Laboratorium obowiązane jest opracować, udostępnić zleceniodawcom i stosować:
 - a. Listę wykonywanych badań z wymaganym opisem;
 - b. Procedury pobrania i transportu materiału do badania;
 - c. Procedurę i formularz zlecenia badania laboratoryjnego;
 - d. Formularz zgody pacjenta na badanie genetyczne;
 - e. Procedurę wydawania sprawozdań z genetycznego badania laboratoryjnego (wyniku);
 - f. Wzór sprawozdania (wyniku badania);
 - g. Procedurę postępowania z materiałem pacjenta po wykonaniu badania diagnostycznego.

III. Kontrola jakości badań diagnostycznych

1. Laboratorium obowiązane jest opracować, wdrożyć i stosować – w miejscu wykonywania czynności laboratoryjnej – **kontrolę wewnętrzną**, w celu zapewnienia wysokiej jakości prowadzonych badań.
2. Laboratorium obowiązane jest uczestniczyć regularnie w programach **zewnętrznej kontroli jakości** – zgodnie z częstością kolejnych edycji, jednak nie rzadziej niż co 2 lata – oraz **uzyskać pozytywny wynik** dla każdej wykonywanej usługi diagnostycznej. W przypadku, jeżeli zewnętrzna kontrola jakości dla danej usługi diagnostycznej nie jest prowadzona, obligatoryjnie wymagany jest udział w zewnętrznej kontroli w zakresie używanej metody badawczej.
3. Wymagany jest udział w programach kontroli jakości, prowadzonych przez organizacje wymienione poniżej oraz powstałe na ich bazie lub w programach prowadzonych przez organizacje rekomendowane przez Europejskie Towarzystwo Genetyki Człowieka:
 - a. **EMQN** *European Molecular Genetics Quality Network*;
 - b. **CEQA** *Cytogenetic European Quality Assessment*;
 - c. **UK NEQAS** (*United Kingdom National External Quality Assessment Service*);
 - d. **EQA** *External Quality Assurance Services*.
4. Uzyskany certyfikat jakości badań **dotyczy jedynie laboratorium, które poddało się testowi**, w miejscu wykonywania czynności laboratoryjnej. Certyfikaty muszą być dostępne i przedstawione na żądanie usługobiorcy lub właściwych organów kontrolnych.
5. Laboratorium musi stosować **rekomendowane metody oceny i interpretacji wyniku** (raportu z badania), zgodnie z aktualną wiedzą.
6. Laboratorium musi prowadzić rejestr wszystkich przeprowadzonych badań. Okresowo przeprowadzana analiza przyczyn niepowodzeń w wykonaniu badań powinna służyć poprawie jakości pracy i wyeliminowania błędów laboratoryjnych.



IV. Urządzenia i wyroby diagnostyczne

1. Laboratorium musi posiadać sprawne urządzenia oraz stosować wyroby (testy i odczynniki), służące do wykonywania oferowanych badań diagnostycznych, zgodne z aktualną wiedzą w zakresie biologii molekularnej i cytogenetyki molekularnej guzów litych.
2. Zaleca się stosowanie urządzeń i wyrobów diagnostycznych z certyfikatem CE-IVD, zapewniających właściwy standard badań.
3. Dopuszczone jest stosowanie urządzeń i testów bez certyfikatu CE-IVD, pod warunkiem ich pełnej, udokumentowanej, wewnątrzlaboratoryjnej walidacji.
4. Na wypadek awarii każdego urządzenia, laboratorium powinno mieć zapewniony dostęp do równoważnego urządzenia lub posiadać możliwość wykonania badania równoważną metodą.

V. Ochrona danych osobowych

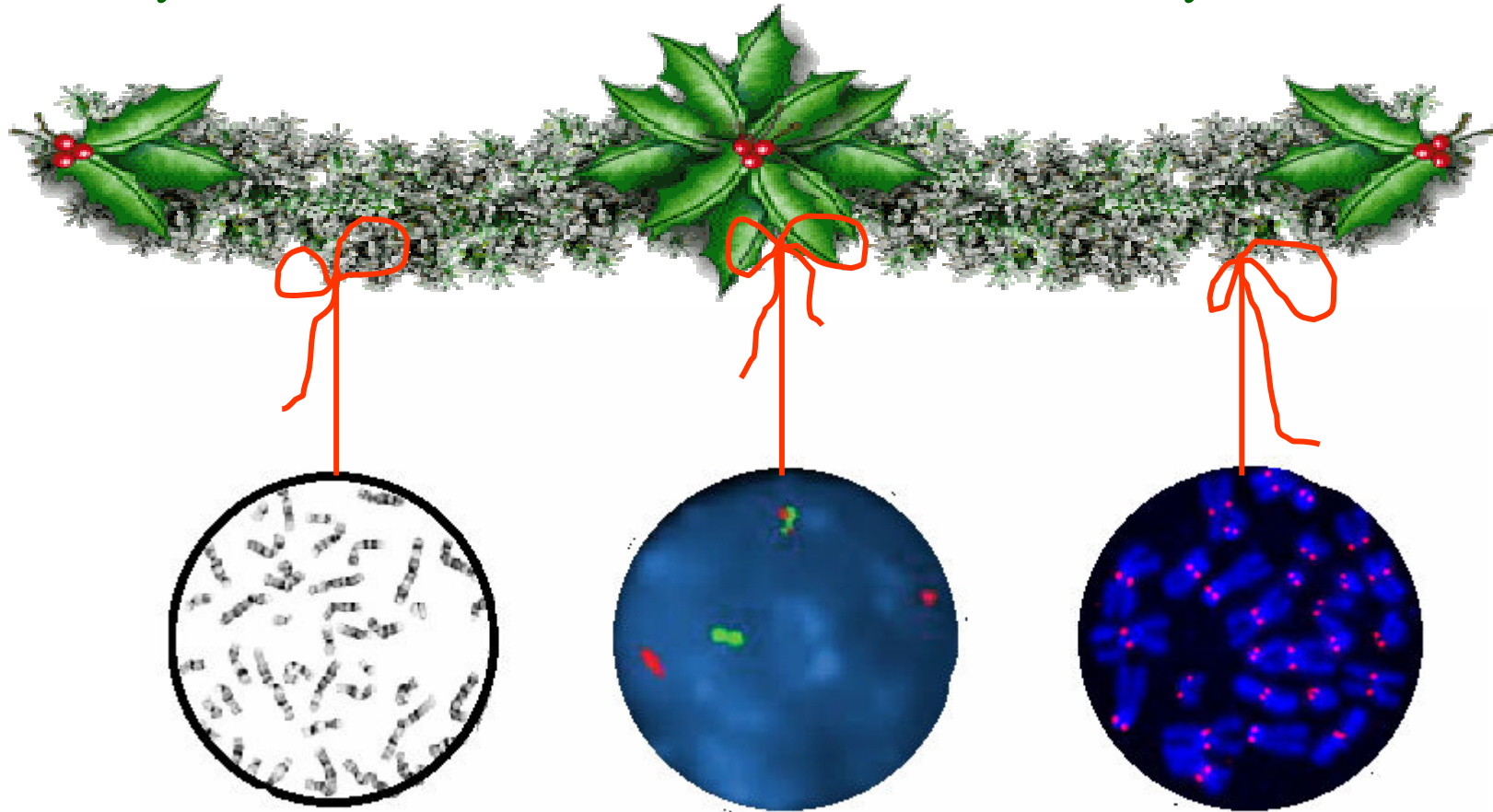
- 
1. Laboratorium musi skutecznie zabezpieczać dane pacjenta na każdym etapie badania
- 

- Diagnostyczne badanie genetyczne
musi opierać się na aktualnych wytycznych i być
wykonywane przez doświadczone laboratorium
za pomocą zwalidowanych metod testowych

Rekomendacje zmian w standardach jakości genetycznej diagnostyki laboratoryjnej dla medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących diagnostykę w obszarze hematoonkologii (...)



Wesołych Świąt i szczęścia w Nowym Roku



*Niech Twój genom pozostanie nietknięty,
umysł zintegrowany, a duch – silny i niepokonany...*