

ĖMINIŲ / MĖGINIŲ GENETINIAMS TYRIMAMS MEDICININĖS GENETIKOS CENTRE PAĖMIMO IR GABENIMO REIKALAVIMAI

2023 m. gruodžio 22 d.

Sąvokos:

Analitė – komponentas, kurio rodikliai mėginyje nustatomi kokybinės ar kiekybinės analizės būdu ir išreiškiami matavimo vienetais.

Ėminys – tiriamosios visumos dalis, imama tirti.

Ėminių / mėginių talpyklos – *in vitro* diagnostikos medicinos prietaisai, vakuuminiai arba nevakuuminiai, specialiai gamintojų numatyti iš žmogaus kūno *in vitro* diagnostikos tikslams paimtiems ėminiams laikyti ir konservuoti.

Mėginys – ėminys ar jo dalis, paruošta arba iš karto tinkanti tirti cheminiais, biocheminiais, genetiniais, biologiniais ir kitais būdais.

Tyrimo užsakovas – fizinis, juridinis asmuo, kita organizacija ar jos padalinys, užsakantys tyrimą.

Santrumpos:

MGC – VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų Medicininės genetikos centras

MGCL – MGC Molekulinės genetikos ir citogenetikos laboratorija

SAM – Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija / ministras

VNTPMALL – Visuotinio naujagimių tikrinimo ir paveldimųjų medžiagų apykaitos ligų diagnostikos laboratorija.

1. Reikalavimai tyrimo užsakymui genetiniams tyrimams

- 1.1. Tyrimo užsakovų genetiniai tyrimai gali būti užsakomi pildant siunčiančios įstaigos patvirtintą tyrimo užsakymo formą, atitinkančią SAM nustatytus reikalavimus (Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. sausio 27 d. įsakymas Nr. V-120 „Dėl privalomų sveikatos statistikos apskaitos ir kitų tipinių formų bei privalomų sveikatos statistikos ataskaitų formų patvirtinimo“).
- 1.2. Tyrimo užsakymo formoje privaloma nurodyti tyrimo užsakovo pavadinimą ir kontaktinę informaciją.
- 1.3. Tyrimo užsakymo formoje privaloma nurodyti el. pašto adresą, kuriuo bus siunčiamas tyrimo atsakymas (jeigu taikoma).
- 1.4. Tyrimo užsakymo formoje turi būti nurodyta:
 - 1.4.1. Įrašai, identifikuojantys pacientą
 - 1.4.1.1. paciento vardas, pavardė arba tyrimo užsakovo identifikacinis kodas;
 - 1.4.1.2. paciento lytis, gimimo data arba amžius;
 - 1.4.2. Įrašai, identifikuojantys ėminį / mėginį
 - 1.4.2.1. ėminio / mėginio surinkimo data ir laikas;
 - 1.4.3. Specialūs įrašai
 - 1.4.3.1. trumpai aprašomas klinikinis atvejis / diagnozė;
 - 1.4.3.2. genealogija (kai reikalinga);
 - 1.4.3.3. analitė (tyrimo pavadinimas);
 - 1.4.3.4. ištyrimo pobūdis: pirminis, pakartotinis (nurodyti prieš tai atlikto tyrimo datą), saugojimui;

- 1.4.3.5. pažymima, kurie ėminiai / mėginiai imami prieš ir po intervencijų / funkcinių mėginių / medikamentų paskyrimo;
- 1.4.3.6. nurodyti vartojamus vaistus ir / ar maisto papildus (jei siunčiama biocheminiam genetiniam ištyrimui);
- 1.4.3.7. dietos pobūdį, jei taikoma (kai siunčiama, biocheminiam genetiniam ištyrimui);
- 1.4.3.8. ant plazmos mėgintuvėlio nurodyti antikoagulantą (pvz.: ličio heparinas ar EDTA);
- 1.4.3.9. nurodyti ėminio / mėginio konservantą, jei naudojamas.
- 1.5. Kiekvienam pacientui naudoti atskiras tyrimo užsakymo formas. Jeigu siunčiami keli skirtingi to paties paciento ėminiai / mėginiai, kiekvienam ėminiui / mėginiui reikalinga atskira tyrimo užsakymo forma.
- 1.6. Jeigu atlikus biopsiją siunčiami keli to paties tipo ėminiai / mėginiai, kiekvienam ėminiui / mėginiui reikalinga atskira tyrimo užsakymo forma, nurodant ėminio / mėginio paėmimo vietą.
- 1.7. Kiekvienas ėminys / mėginys siunčiami atskirose ėminiams / mėginiams skirtose talpose.
- 1.8. Duomenys ant ėminių talpyklos su ėminiais / mėginiais turi sutapti su duomenimis, nurodytais tyrimo užsakyme.

2. Bendrieji reikalavimai ėminių genetiniams tyrimams surinkimui, gabenimui ir saugojimui

- 2.1. Visos ėminių / mėginių surinkimo bei gabenimo talpyklos privalo būti švarios ir neužterštos medžiagomis, galinčiomis reaguoti su ėminiais / mėginiais ar turėti įtakos tyrimo rezultatams.
- 2.2. Visos ėminių / mėginių talpyklos privalo būti nepažeistos, su sandariais dangteliais.
- 2.3. Visi ėminiai / mėginiai, juos surenkant, gabenant bei saugant, turi būti apsaugoti nuo tiesioginių saulės spindulių ar kitų galimai kenksmingų aplinkos poveikių.
- 2.4. Ant ėminių / mėginių surinkimo talpyklų turi būti aiškiai ir tvarkingai užklijuotos brūkšninio kodo etiketės su nurodyta paciento identifikacine informacija. Jeigu ėminio talpyklos negalima paženklinti brūkšninio kodo etikete, informacija turi būti užrašyta vandeniui atspariu rašikliu (markeriu).
- 2.5. Brūkšninio kodo etiketė negali būti klijuojama (arba informacija užrašoma) ant talpyklos sudedamųjų dalių, kurios gali būti lengvai nuimamos ar sukeičiamos (pvz.: ant ėminio talpyklos dangtelio).
- 2.6. Jeigu yra paciento sutikimas atskleisti informaciją dėl krauju plintančių infekcijų, būtina tai pažymėti ant ėminio / mėginio talpos.
- 2.7. Kai reikia paimti kelis to paties paciento ėminius, įskaitant kelis audinio gabalėlius ar mikropreparatus, reikalinga ant ėminių / mėginių surinkimo talpyklų aiškiai ir tvarkingai užklijuoti etiketes su nurodytais skirtingais registracijos kodais ir aiškiai ženklinančias atskirus to paties tipo ėminius / mėginius bei kita svarbia informacija.
- 2.8. Talpyklų etiketės turi būti tinkamos naudoti ir žemose temperatūrose.
- 2.9. Ėminiai / mėginiai turi būti pristatyti tyrimo užsakovo transportu MGCL darbo laiku, jeigu nenurodyta kitaip.

3. Specialieji reikalavimai tiriamosios medžiagos surinkimui ir gabenimui molekuliniams genetiniams ir citogenetiniams tyrimams

3.1. Kraujo paėmimas citogenetiniams tyrimams

- 3.1.1. kraujas (2–4 ml) imamas iš venos į vakuuminį mėgintuvėlį su žaliu kamšteliu (vakuuminio mėgintuvėlio priedas – ličio heparinas);
- 3.1.2. kraujo pritraukiama iki vakuuminio mėgintuvėlio atžymos (pilnai užpildomas mėgintuvėlio vakuumas);
- 3.1.3. mėgintuvėlis su paimtu krauju nedelsiant pavartomas 8–10 kartų, kad kraujas susimaišytų su antikoaguliantu;
- 3.1.4. ėminys tinkamai pažymimas (ant mėgintuvėlio žymimi paciento identifikaciniai duomenys ir kita reikalinga informacija) ir pristatomas į MGCL tik su užpildyta tyrimo užsakymo forma.

3.2. Vaisiaus vandenų ar choriono gaurelių paėmimas citogenetiniams tyrimams

- 3.2.1. vaisiaus vandenys imami į sterilų 20 ml švirkštą, pritraukiama ne mažiau kaip 15–20 ml vaisiaus vandenų;
- 3.2.2. choriono gaureliai (5–40 mg) imami į sterilų mėgintuvėlį su ląstelių mitybine terpe arba fiziologiniu tirpalu arba 0,004 proc. heparino tirpalu;
- 3.2.3. ėminys pažymimas (ant švirkšto ar mėgintuvėlio užrašomi paciento identifikaciniai duomenys ir kita reikalinga informacija) ir pristatomas į MGCL tik su užpildyta tyrimo užsakymo forma.

3.3. Kraujo paėmimas molekuliniams genetiniams tyrimams

- 3.3.1. kraujas (2–10 ml) imamas iš venos į 2 ml, 3 ml arba 10 ml tūrio mėgintuvėlį su violetiniu kamšteliu (vakuuminio mėgintuvėlio priedas – EDTA);
- 3.3.2. kraujo pritraukiama iki vakuuminio mėgintuvėlio atžymos (pilnai užpildomas mėgintuvėlio vakuumas);
- 3.3.3. mėgintuvėlis su paimtu krauju nedelsiant pavartomas ne mažiau kaip 8–10 kartų, kad kraujas susimaišytų su antikoaguliantu;
- 3.3.4. ėminys pažymimas (ant mėgintuvėlio žymimas paciento registracijos kodas ir kita reikalinga svarbi informacija) ir pristatomas į MGCL tik su užpildyta tyrimo užsakymo forma.

3.4. Vaisiaus vandenų ar choriono gaurelių paėmimas molekuliniams genetiniams tyrimams

- 3.4.1. vaisiaus vandenys (5–10 ml) imami į sterilų švirkštą;
- 3.4.2. choriono gaureliai (5–40 mg) imami į sterilų mėgintuvėlį arba sterilią Petri lėkštelę 0,004% heparino tirpale;
- 3.4.3. ėminys pažymimas (ant švirkšto žymima paciento registracijos kodas) ir pristatomas į MGCL tik su užpildyta tyrimo užsakymo forma;
- 3.4.4. vaisiaus vandenų ar choriono gaurelių ėminys neturi būti užterštas motinos ląstelėmis. Molekuliniams genetiniams tyrimams iš vaisiaus vandenų ar choriono gaurelių būtina pristatyti ir vaisiaus motinos kraujo ėminį (reikalavimų 3.3 punktas) DNR tyrimui.

3.5. Kitų ėminių paėmimas citogenetiniams ir molekuliniams genetiniams tyrimams

- 3.5.1. embriono blastomeros ląstelės, blastocistos trofektodermos ląstelės arba, išimtiniais atvejais, polinio kūnelio ląstelės preimplantaciniam genetiniam tyrimui paimamos biopsijos metu. Paėmimą vykdo embriologas steriliomis sąlygomis. Priklausomai nuo embriono vystymosi stadijos, vienam embrionui paimama bent viena ląstelė, vėlesnėse vystymosi stadijose gali būti paimama iki keliolikos ląstelių. Kiekvieno embriono (arba polinio kūnelio) biopsijos ląstelės patalpinamos atskiruose 0,2 ml polipropileno plastiko steriliuose mėgintuvėliuose su 0,1 % PBS/PVA buferiu (ne daugiau nei 2,5 µl tūrio kiekviename mėgintuvėlyje). Kiekvienas mėgintuvėlis pažymimas, nurodant embriono kodą ir pristatomas į MGCL tik su užpildyta tyrimo užsakymo forma. Atskirame mėgintuvėlyje pateikiama terpė (neigiama kontrolė);
- 3.5.2. kiti ėminiai (pvz.: audinių biopsinė medžiaga, abortinė medžiaga) pristatomi sterilioje talpykloje arba pagal ėminio procedūros reikalavimus.

3.6. Ėminių gabenimo citogenetiniams ir molekuliniams genetiniams tyrimams sąlygos

- 3.6.1. kraujo ėminiai citogenetiniams ir molekuliniams genetiniams tyrimams turi būti laikomi ir gabenami kambario temperatūroje, vertikalioje padėtyje, vengiant tiesioginių saulės spindulių bei šilumos poveikio. Jei veninio kraujo ėminių gabenimas gali užtrukti ilgiau nei 2 valandas, ėminius rekomenduojama gabenti nuo +2 °C iki +8 °C temperatūroje;
- 3.6.2. kraujo ėminiai citogenetiniams ir molekuliniams genetiniams tyrimams į MGCL turi būti pristatyti ne vėliau kaip per 6 val. po ėminio paėmimo. Nesant tokių galimybių ėminiai gali būti laikomi nuo +2 iki +8 °C temperatūroje iki vienos paros;
- 3.6.3. kraujo ėminiai citogenetiniams tyrimams į MGCL turi būti pristatyti pirmadieniais ir antradieniais, išskyrus MGCL nurodytas datas, iki 15 val.;
- 3.6.4. vaisiaus vandenys ir choriono gaureliai citogenetiniams ir molekuliniams genetiniams tyrimams pristatomi į MGCL kambario temperatūroje. Jei ėminys negali būti pristatytas į MGCL greičiau kaip per 3 valandas, jis turi būti laikomas ir gabenamas nuo +2 °C iki +8 °C temperatūroje;
- 3.6.5. vaisiaus vandenys ir choriono gaureliai citogenetiniams ir molekuliniams genetiniams tyrimams į MGCL turi būti pristatyti ne vėliau kaip per 6 val. po ėminio paėmimo. Nesant galimybių ėminiai gali būti laikomi +2 °C temperatūroje iki vienos paros;
- 3.6.6. vaisiaus vandenų bei choriono gaurelių ėminiai citogenetiniams tyrimams į MGCL turi būti pristatomi pirmadieniais iki 15 val. Dėl ėminio paėmimo ir pristatymo kitomis darbo dienomis arba dėl šventinių / nedarbo dienų būtina iš anksto suderinti su MGCL prieš vieną darbo dieną;
- 3.6.7. embriono biopsijos ląstelės (blastomeros ląstelės ar blastocistos trofektodermos ląstelės) arba polinio kūnelio biopsijos ląstelės į MGCL pristatomos nedelsiant po biopsijos procedūros, sterilintame šaldomame stovelyje ar dėžutėje, transportavimui tinkamoje talpoje, nuo +2 °C iki +8 °C temperatūroje, saugant mėginius nuo suvartymo, supurtymo ir užteršimo. MGCL gavus ėminius, preimplantacinis genetinis tyrimas pradedamas nedelsiant. Nesant galimybės tyrimą pradėti nedelsiant, biopsijos ląstelės turi būti užšaldomos ir laikomos nuo –20 °C iki –25 °C temperatūroje, gabenamos sterilintame šaldomame stovelyje ar dėžutėje, transportavimui tinkamoje talpoje su sausu ledu, saugant mėginius nuo suvartymo, supurtymo, užteršimo ir atšildymo.

4. Specialieji reikalavimai tiriamosios medžiagos surinkimui ir gabenimui biocheminiams genetiniams tyrimams

4.1. Mėginių surinkimas

- 4.1.1. ėminiai biocheminiams genetiniams tyrimams imami iš ryto ir nevalgius, arba nevalgius 4-6 valandas; naujagimiams ir kūdikiams, kurie maitinami kas kelias valandas, kraujas imamas prieš pat maitinimą;
- 4.1.2. išimtis, kuomet kraujas imamas pavalgius: jei įtariamas ar anamnezėje žinomas tam tikras paveldimas medžiagų apykaitos sutrikimas, kuriam esant po valgio atsiradę biocheminiai pokyčiai yra reikšmingi diagnozės patvirtinimui (pvz.: hiperamonemija, glikogeno saugojimo ligos ir kt.).

4.2. Kraujo paėmimas serumui

- 4.2.1. kraujas imamas į vakuuminę mėgintuvėlį su raudonu kamštelio (be jokių priedų) arba su geltonu kamštelio (šis mėgintuvėlis turi skiriamąjį gelį);
- 4.2.2. kraujas nedelsiant (30 min. bėgyje) gabenamas į laboratoriją arba, po 20–30 min. stovėjimo kambario temperatūroje, kraujas centrifuguojamas 10 min. 3000 aps/min. ir serumas perkeliamas į švarų mėgintuvėlį be jokių priedų (pvz., 2 ml mikromėgintuvėlis);
- 4.2.3. serumas nedelsiant (30 min. bėgyje) transportuojamas į laboratoriją arba užšaldomas – 20 °C.

4.3. Kraujo paėmimas plazmai su ličio heparinu (LiHep)

- 4.3.1. kraujas imamas į vakuuminę mėgintuvėlį su žaliu kamštelio (vakuuminio mėgintuvėlio priedas – ličio heparinas);
- 4.3.2. kraujo pritraukiama iki mėgintuvėlio atžymos (pilnai užpildomas mėgintuvėlio vakuumas);
- 4.3.3. mėgintuvėlis su paimtu krauju pavartomas 8–10 kartų, kad kraujas susimaišytų su antikoagulantu;
- 4.3.4. kraujas centrifuguojamas nedelsiant, 10 min. 3000 aps/min.;
- 4.3.5. jei nėra galimybės centrifuguoti tuoj po kraujo paėmimo, mėgintuvėlis su krauju dedamas į tirpstančio ledo vonelę ir centrifuguojamas per 20 min. nuo kraujo paėmimo;
- 4.3.6. po centrifugavimo kraujo plazma perkeliama į švarų mėgintuvėlį be jokių priedų! (pvz., 2 ml mikromėgintuvėlis *eppendorf*) ir nedelsiant transportuojama į laboratoriją arba užšaldoma –20 °C;
- 4.3.7. jei nešaldytos kraujo plazmos pristatymas į laboratoriją gali užtrukti ilgiau nei 30 min., rekomenduojama plazmą gabenti tirpstančio ledo vonelėje arba užšaldyti –20 °C.

4.4. Kraujo paėmimas plazmai su EDTA

- 4.4.1. kraujas imamas į vakuuminę mėgintuvėlį su violetiniu kamštelio (vakuuminio mėgintuvėlio priedas – EDTA);
- 4.4.2. kraujo pritraukiama iki mėgintuvėlio atžymos (pilnai užpildomas mėgintuvėlio vakuumas);
- 4.4.3. mėgintuvėlis su paimtu krauju pavartomas 8–10 kartų, kad kraujas susimaišytų su antikoagulantu;
- 4.4.4. kraujas centrifuguojamas nedelsiant, 10 min. 3000 aps/min.;

- 4.4.5. jei nėra galimybės centrifuguoti tuoj po kraujo paėmimo, mėgintuvėlis su krauju dedamas į tirpstančio ledo vonelę ir centrifuguojamas per 20 min. nuo kraujo paėmimo;
- 4.4.6. po centrifugavimo kraujo plazma perkeliama į švarų mėgintuvėlį be jokių priedų! (pvz., 2 ml mikromėgintuvėlis) ir nedelsiant (30 min. bėgyje) transportuojama į laboratoriją arba užšaldoma –20 °C;
- 4.4.7. jei nešaldytos kraujo plazmos pristatymas į VNTPMALL laboratoriją gali užtrukti ilgiau nei 30 min, rekomenduojama plazmą gabenti tirpstančio ledo vonelėje arba užšaldyti –20 °C.

4.5. Kraujo paėmimas ant tyrimo kortelės

- 4.5.1. kraujo imama ant specialios tyrimo kortelės;
- 4.5.2. prieš imant kraują, užpildoma testo kortelės informacinė dalis, noliečiant ir neužteršiant pažymėtų apskritimų;
- 4.5.3. kraujo imama iš paciento piršto ar kulno (naujagimiui);
- 4.5.4. dezinfekuojama įdūrimo vieta ir leidžiama dezinfektantui išdžiūti;
- 4.5.5. praduriama vienkartinis skarifikatoriumi kulną (pirštą);
- 4.5.6. susidaręs pirmas kraujo lašas steriliai nuvalomas;
- 4.5.7. prie kito susidariusio didelio kraujo lašo pridedama tyrimo kortelė (noliečiant dūrio vietos) ir laikoma, kol kraujas pilnai persisunkia per tyrimo kortelę ir užpildo kortelėje pažymėtus skritulius;
- 4.5.8. tyrimo kortelė prie kraujo lašo pridedama tik iš vienos tyrimo kortelės pusės;
- 4.5.9. taip užpildomi visi pažymėti skritulėliai testo kortelėje.
- 4.5.10. paėmus kraujo, dūrio vietoje pridedamas sterilus tvarstis;
- 4.5.11. surinktas kraujas paliekamas džiūti kambario temperatūroje, saugant nuo tiesioginių saulės spindulių, apie 2–4 val.;
- 4.5.12. išdžiovintas kraujas pristatomas ar siunčiamas paštu į VNTPMALL laboratoriją;
- 4.5.13. jei kraujas iš dūrio vietos nebėga, draudžiama spausti aplink dūrio vietą, o rekomenduojama kartoti odos punkciją.

4.6. Šlapimo surinkimas biocheminiams genetiniams tyrimams

- 4.6.1. tyrimams reikalinga vienkartinė šlapimo porcija. Pageidautina rytinė, kuomet šlapimas būna labiausiai koncentruotas;
- 4.6.2. renkama vidurinė šlapimo porcija į švarų šlapimo indelį ir nedelsiant (30 min. bėgyje) transportuojama į laboratoriją arba užšaldoma –20 °C.

4.7. Šlapimo surinkimas sulfitų testui

- 4.7.1. tyrimas atliekamas ką tik surinktame (šviežiame) šlapime (tyrimas prie lignonio!). Pastovėjęs mėginyš netiriamas!

4.8. Šlapimo surinkimas kokybiniam porfobilinogeno tyrimui

- 4.8.1. kokybiniam porfobilinogeno tyrimui šlapimas renkamas ūmaus skausmo ir/ar ligos paūmėjimo metu;
- 4.8.2. renkama vienkartinė šlapimo porcija, šlapimo indelis turi būti gabenamas apsaugotas nuo šviesos.

4.9. Likvoro surinkimas biocheminiams genetiniams tyrimams

- 4.9.1. prieš atliekant likvoro punkciją, būtina susisiekti su VNTPMALL laboratorija dėl specialaus likvoro surinkimo protokolo (skirtingiems tyrimams gali būti taikomi skirtingi protokoliai);
- 4.9.2. likvoro punktatas dedamas ant sauso ledo ar užšaldomas -80°C temperatūroje.

4.10. Reikalavimai mėginių biocheminiams genetiniams tyrimams transportavimui ir saugojimui

- 4.10.1. visi mėginiai privalo būti pristatomi į VNTPMALL laboratoriją iš karto po paėmimo arba 30 min. bėgyje tirpstančio ledo vonelėje, išskyrus likvorą – jis gabenamas sausame lede;
- 4.10.2. jei mėginių gabenimas gali užtrukti ilgiau nei 30 min., juos rekomenduojama gabenti užšaldytus -20°C temperatūroje, likvorą -80°C ;
- 4.10.3. kraujo plazma, serumas ir šlapimas užšaldyti -20°C , o likvoras -80°C temperatūroje gali būti saugomi iki 1 metų. Griežtai draudžiama mėginius pakartotinai užšaldyti, nes pakartotiniai šaldymai ir atšildymai gali suardyti tiriamąsias medžiagas;
- 4.10.4. ilgesniam nei 1 metų saugojimui rekomenduojama mėginius užšaldyti ir laikyti -80°C temperatūroje (šis reikalavimas netaikomas likvoriui);
- 4.10.5. sauso kraujo mėginiai gali būti transportuojami kambario temperatūroje, saugant mėginius nuo tiesioginių saulės spindulių ir drėgmės; sauso kraujo mėginių saugojimo terminai priklauso nuo tiriamosios analizės stabilumo sauso kraujo mėginyje;
- 4.10.6. jei nėra išankstinio suderinimo su laboratorija, VISI mėginiai, atlikus tyrimo užsakyme nurodytus tyrimus, sunaikinami praėjus 3 mėnesiams nuo jų gavimo.

5. Reikalavimai (tyrimo užsakovui) pateikto tyrimo rezultato dokumentavimui

- 5.1. Tyrimo užsakovas atsakingas, jog ligos istorijos išrašuose (epikrizėje) privalo būti nurodyta, kad tyrimas buvo atliktas VšĮ VUL Santaros klinikų Medicininės genetikos centre.
- 5.2. Pateikiant tyrimo atsakymus trečioms šalims (pacientams, kitiems gydytojams specialistams, išorinėms įstaigoms, kt.), privalo būti pateikiama originalaus VšĮ VUL Santaros klinikų MGC laboratorijose atlikto tyrimo atsakymo kopija.