**5.7 A Molekuláris Genetikai Osztály diagnosztikus tevékenysége**

5.7.1 A Molekuláris Genetikai Osztály diagnosztikai tevékenysége: **molekuláris genetikai vizsgálatok** egyes örökletes daganatszindrómák esetében. A genetikai vizsgálat célja a nagy genetikai rákkockázattal élők azonosítása (a daganatos megbetegedésre fokozottan hajlamosító öröklött génhiba meghatározása).

5.7.2 A genetikai vizsgálatokat az érvényben lévő rendeletek, nemzetközi és hazai szakmai ajánlások alapján, a 2008. évi XXI. „Genetikai törvény”-ben foglaltaknak és más hatályos jogszabályok rendelkezésének megfelelően, valamint Etikai Bizottsági engedéllyel, a Főigazgató Főorvos közvetlen szakmai irányítása alá tartozó Molekuláris genetikai diagnosztikával rendelkező szakorvos (Osztályvezető) által vezetett Molekuláris Genetikai Osztály végzi. A vizsgálat előtt és az eredmények elkészülte után is a betegek genetikai tanácsadás keretében kapnak tájékoztatást a vizsgálatról és az eredmény értelmében a Molekuláris Genetikai Leleten Szakorvosi vélemény is közlésre kerül. (lásd: Molekuláris Genetikai Osztály működési rendje)

* Az Osztály az ország egész területéről – Országos Onkológiai Intézet társosztályairól, illetve más egészségügyi intézményből – fogad familiáris daganatos megbetegedésben szenvedő betegeket, illetve daganatszindrómával diagnosztizált betegek egészséges családtagjait. A beutaláshoz/vizsgálathoz szakorvosi beutaló szükséges.
* A beutalónak, illetve a genetikai vizsgálatkérő lapnak tartalmaznia kell a beteg/családtag nevét, társadalombiztosítási azonosító jelét, születési adatait, anyja nevét, lakcímét, elérhetőségét, a beküldő intézmény kódját, naplószámot, a beutaló orvos pecsétszámát, és a beküldés indokát (terhelő familiáris daganatos anamnézis).
* A Molekuláris Genetikai Osztályra beutalóval kerülő előjegyzett betegeket a feladatra kiképzett egészségügyi szakdolgozó fogadja a rendelési időben. Előzetes telefonos megbeszélés alapján a beteg adatokat gyűjt a családjában előforduló egyéb, daganatos megbetegedésekről, és zárójelentéseinek másolatát magával hozza.
* Az egyéni rákkockázat felméréséhez a beteg szakasszisztens segítségével kérdőívet tölt ki. Feljegyzésre kerül a családban előforduló daganatos megbetegedések típusa és a megbetegedés kora. A szakasszisztens ezen ismeretek birtokában családfát készít. A zárójelentéseket, az egyéni és családi kórtörténetet szakorvos tekinti át, szükség esetén rögzíti a beutalóról még hiányzó további adatokat.
* A molekuláris genetikai diagnosztikai szakvizsgával rendelkező szakorvos az egyéni és családi kórtörténet alapján, és az elkészült családfa adatait értékelve szindróma-analízist végez, felméri a génvizsgálatra beutalt személy rák iránti genetikai fogékonyságának (öröklött rákkockázatának) mértékét, és dönt a genetikai vizsgálat indokoltságáról.
* Indokolt esetben a Vizsgálatvezető genetikai tesztelés lehetőségét indikálja.

5.7.3 Genetikai tanácsadás keretében ismertetésre kerül a genetikai vizsgálat lényege, időigénye, várható eredménye, az alkalmazott módszerekből adódó kísérleti bizonytalanság, valamint a betegség megelőzésének, vagy korai diagnózisának intézeti (hazai) lehetőségei.

* A tájékoztatás megtörténtét a genetikai tanácsadást adó személy a Betegtájékoztató és Beleegyező Nyilatkozaton aláírásával igazolja. A vizsgálat típusa és időigénye a betegség felmért körülményeitől függ, néhány héttől néhány hónapos időtartamig terjedhet.
* A genetikai tanácsadáson kapott tájékoztatás alapján a vizsgálatra jelentkező személy dönt arról, hogy részt kíván-e venni a vizsgálatban. Igenlő döntését a *Betegtájékoztató és Beleegyező* *Nyilatkozat* aláírásával igazolja. A vizsgálandó személy a személyi adatok védelméről és az autonóm döntéshozatal jogáról szóban is megerősítést kap.
* Genetikai teszt kérése esetén a személyazonosító adatok dokumentálása a Nyilvántartási Naplóban, és az Intézeti Betegforgalmi Nyilvántartásban történik. A beteg kórtörténetére, betegséggel kapcsolatos családi hátterére vonatkozó adatokat és Beleegyező Nyilatkozatát egyéni dossziékban, zárható helyiségben tároljuk.
* Az adatrögzítést erre betanított szakasszisztens végzi, a bevitt adatok helyességét a molekuláris genetikai vizsgálat eredményét validáló szakorvos ellenőrzi a vizsgálat utáni genetikai tanácsadás során. Hiba vagy hiányosság észlelése esetében annak korrekciójáról intézkedik.
* A molekuláris genetikai vizsgálatokhoz szükséges vérvétel a Központi Laboratóriumban történik. A szakasszisztens a vérvételi csöveket azzal a kódszámmal látja el, amely a Nyilvántartási Naplóban szerepel. A vérvétel megtörténtét a családfán jelzi.
* Vizsgálati anyag érkezhet az Osztályra más, kooperáló intézmények orvosainak kérésére, előzetes megbeszélés és tájékoztatás után. A beérkezett anyag kódolása és dokumentálása a fent leírtak szerint történik.
* A betegek/páciensek adatainak kezelése a hatályos jogszabályoknak és intézményi szabályzatoknak megfelelően történik.

5.7.4 A genetikai vizsgálatok során a veszélyes és fertőző anyagok kezelésével és megsemmisítésével kapcsolatos helyi szabályok betartásáért az Osztály környezetvédelmi megbízottja felel, a változásokról a dolgozókat tájékoztatja. Az Osztály munka- és tűzvédelmi megbízottja a bevezetésre kerülő új eljárásokkal és műszerekkel kapcsolatos biztonsági előírásokról rendszeresen tájékoztatja a munkatársakat. A laboratóriumban a munkavédelmi szabályzatnak megfelelően munkaruhában történik a munkavégzés (Sz12 – Munkavédelmi Szabályzat, Sz12A – Egyéni védőeszköz szabályzat, Sz48 – Textilkezelési Szabályzat).

* A genetikai vizsgálatokat képzett, tapasztalt és gyakorlott diplomás és humángenetikai szakasszisztensek (megfelelő végzettségű munkatárs felügyelete mellett) végzik.

A vizsgálatok dokumentálása a genetikai vizsgálati jegyzőkönyvekben történik, ezt a szakorvos(ok) és osztályvezető rendszeresen ellenőrzi.

* A vizsgálati eredményeket molekuláris biológus értékeli, majd a szakorvos(ok) s ellenőrzik, és a kódszám alapján a vizsgált személy adataihoz rendeli. Pozitív eredmény esetén a hordozói státusz egy második, független vérmintából történő vizsgálattal kerül megerősítésre.
* A vizsgálati eredmények adatainak tárolása védett adatbázisban történik.
* Az elvégzett genetikai vizsgálatok eredménye a Molekuláris Genetikai Osztályon dolgozó Molekuláris genetikai diagnosztikai szakvizsgával rendelkező szakorvos validálja. Ezt követően három (3) példányban kinyomtatásra kerül a Molekuláris genetikai lelet. A genetikai vizsgálati eredményt tartalmazó leletet a Molekuláris Genetikai Osztályt vezető Osztályvezető és/vagy a szakorvos, valamint a vizsgálatot végző molekuláris biológus írja alá. A lelet egy példánya a vizsgálatot kérő (beutaló) orvoshoz, egy pedig a beteghez kerül. Az Osztályon maradó példány tárolása az egyéni dossziéban történik.
* A genetikai vizsgálat eredményének elkészültéről a vizsgált személyt értesítjük, és egyben felajánljuk számára az eredmények egyéniesített, genetikai tanácsadás keretében történő kiadását. Itt megbeszélik az eredmény jelentését, a gyermekek/családtagok kockázatát. Pozitív hordozói státusz kimutatása esetén, a rendelésen jelenlévő orvos felvázolja az egyéni gondozásba vétel lehetőségét.
* Pozitív eredmény esetén felajánljuk a közvetlen, vérszerinti családtagok célzott genetikai vizsgálatát.