

Pracownie genetyczne

ZASTĘPCA KIEROWNIKA DZIAŁU DIAGNOSTYKI LABORATORYJNEJ DS. DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ CZŁOWIEKA

dr n. med. Iwona Solarska – specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej

KONTAKT Z PRACOWNIAMI

Pracownia Cytogenetyczna	83 41 47 656
Pracownia Molekularna - biuro	83 41 47 688
Pracownia Molekularna	83 41 47 665
e-mail	genetyka@szpitalbp.pl cytogenetyka@szpitalbp.pl iwona.solarska@szpitalbp.pl

SPECYFIKA PRACOWNI

Pracownie genetyczne zlokalizowane są w budynku Białskiej Onkologii. Działalność diagnostyczna pracowni obejmuje szeroki zakres badań genetycznych niezbędnych w diagnostyce nowotworów układu krwiotwórczego i chłonnego. Badania wykonywane są w oparciu o wytyczne i standardy krajowych i międzynarodowych towarzystw naukowych i grup roboczych, Światowej Organizacji Zdrowia oraz Europejskiej Sieci ds. Białaczek (European LeukemiaNet, ELN). W ramach diagnostyki chorych z nowotworami układu krwiotwórczego i chłonnego w pracowniach wykonywane są badania cytogenetyczne i molekularne. Do zadań pracowni należy również bankowanie i archiwizowanie komórek oraz wyizolowanego materiału genetycznego (DNA, RNA) do przyszłych badań naukowych.

W pracowniach genetycznych zatrudniony jest zespół asystentów diagnostyki laboratoryjnej, który podnosi swoje kompetencje uczestnicząc w warsztatach i konferencjach naukowych oraz bierze udział w zewnątrzlaboratoryjnych kontrolach jakości.

Pracownia Cytogenetyczna

Pracownia Cytogenetyczna prowadzi działalność specjalistyczną w zakresie diagnostyki, oceny czynników prognostycznych oraz monitorowania leczenia w nowotworowych chorobach układu krwiotwórczego i chłonnego.

Badania cytogenetyczne wykonywane są z zastosowaniem prążkowej metody cytogenetyki klasycznej (GTG) oraz cytogenetyczno-molekularnej techniki fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ (FISH).

Pracownia wyposażona jest w zaawansowaną technologicznie aparaturę diagnostyczną, w tym zautomatyzowany mikroskop sprzężony z systemem wyszukiwania metafaz oraz oprogramowaniem z częściową sztuczną inteligencją, które wspomaga w analizie wyników badań genetycznych.

Badania cytogenetyczne wykonywane są zgodnie z protokołami dostępnymi w piśmiennictwie oraz wytycznymi specjalistycznych krajowych i międzynarodowych grup badawczych. Opracowywanie wyników odbywa się zgodnie z wytycznymi Międzynarodowego Systemu Nazewnictwa Chromosomów (ISCN 2020).

Pracownia Cytogenetyczna posiada międzynarodowe certyfikaty jakości w zakresie czynności laboratoryjnych i interpretacji wyników badań FISH w diagnostyce szpiczaka plazmocytozy i przewlekłej białaczki limfocytowej - CEQAS (Cytogenetic External Quality Assessment Service, Member of UK NEQAS Consortium) oraz polskie i międzynarodowe certyfikaty jakości w zakresie hodowli in vitro limfocytów T krwi obwodowej (EQAgene, 2022; UK NEQAS, 2023).

Pracownia Molekularna

Pracownia Molekularna prowadzi specjalistyczną działalność w zakresie diagnostyki molekularnej nowotworowych chorób układu krwiotwórczego. Wykonywane badania genetyczne koncentrują się na ocenie mutacji w genach oraz ekspresji genów mających znaczenie dla rozpoznania, przebiegu klinicznego, rokowania i prognozowania chorych na nowotwory układu krwiotwórczego.

Pracownia wyposażona jest w wysokospecjalistyczną, zaawansowaną technologicznie aparaturę diagnostyczną, w tym m.in. zautomatyzowany system do izolacji kwasów nukleinowych oraz sekwenator następnej generacji.

Badania wykonywane są z zastosowaniem technik PCR jakościowej (RT-PCR, ASO-PCR, ARMS PCR), ilościowej (RQ-PCR)

oraz sekwencjonowania DNA, w oparciu o międzynarodowe protokoły i zgodnie z aktualnymi wytycznymi światowej organizacji zdrowia.

Zespół Pracowni Molekularnej bierze udział w zewnątrzlaboratoryjnych kontrolach jakości organizowanych przez międzynarodowe konsorcjum UK NEQAS (external quality assessment services) oraz europejską grupę badaczy przewlekłej białaczki limfocytowej - ERIC (European Research Initiative on CLL).

Pracownia Molekularna świadczy również usługi komercyjne w zakresie wybranych oznaczeń genetycznych:

- Diagnostyka przewlekłej białaczki szpikowej
Identyfikacja genu fuzyjnego *BCR::ABL1* metodą multiplex PCR
- Diagnostyka przewlekłych nowotworów mieloproliferacyjnych *BCR::ABL1* ujemnych:
Identyfikacja mutacji V617F w genie *JAK2* metodą ARMS PCR
Identyfikacja mutacji w eksonie 9 genu *CALR* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji w eksonie 10 genu *MPL* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu *JAK2* metodą sekwencjonowania
- Diagnostyka nowotworów mielodysplastycznych:
Identyfikacja mutacji w eksonach 13-16 genu *SF3B1* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu *ASXL1* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji P95 w genie *SRSF2* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji S34/Q157 w genie *U2AF1* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji w eksonie 4 genów *IDH1/IDH2* metodą sekwencjonowania
- Diagnostyka nowotworów mielodysplastycznych:
Identyfikacja mutacji w eksonach 13-16 genu *SF3B1* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji w eksonie 12 genu *ASXL1* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji P95 w genie *SRSF2* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji S34/Q157 w genie *U2AF1* metodą sekwencjonowania
Identyfikacja mutacji w eksonie 4 genów *IDH1/IDH2* metodą sekwencjonowania
- Diagnostyka mastocytozy:
Identyfikacja mutacji D816V w genie *c-KIT* metodą ARMS-PCR
- Diagnostyka różnicowa białaczki włochatokomórkowej:
Identyfikacja mutacji V600E w genie *BRAF* metodą AS-PCR
- Diagnostyka makroglobulinemii Waldenströma:
Identyfikacja mutacji L265P w genie *MYD88* metodą AS-PCR
- Diagnostyka przewlekłej białaczki eozynofilowej:
Identyfikacja genu fuzyjnego *FIP1L1::PDGFRA*
- Diagnostyka hemochromatozy:

1 etap: identyfikacja mutacji w eksonie 2 i 4 genu *HFE* metodą sekwencjonowania

2 etap: identyfikacja mutacji w eksonie 3 genu *HFE* metodą sekwencjonowania

W przypadku zainteresowania prosimy o kontakt telefoniczny w celu uzgodnienia terminu wykonania oznaczenia oraz zapoznanie się z instrukcją dotyczącą zasad pobierania i transportu materiału do badań molekularnych (*załącznik*).

Wymagane formularze:

- Zlecenie na badania molekularne

- Formularz świadomej zgody

Wyniki badań genetycznych wydawane są w terminie do 21 dni kalendarzowych od momentu przyjęcia materiału biologicznego do badań i otrzymania prawidłowo wypełnionej dokumentacji medycznej.

Pliki do pobrania

[Oświadczenie dot. wytwarzania i używania testów diagnostycznych in-house.pdf](#) | PDF, 864,47 KB |

[Zal. nr 5 Instrukcja pobierania i transport materiału biologicznego do molekularnych badań genetycznych_ver.2.pdf](#) | PDF, 262,64 KB |

Dodana: 8 sierpień 2023 07:45 Zmodyfikowana: 20 czerwiec 2025 11:28

[Powrót](#)

[Ekran główny](#)