

2018-02-16

## CYTOGENETYKA KLASYCZNA 1/2017

W październiku 2017 roku przeprowadziliśmy trzecią edycję zewnętrznej oceny cytogenetycznej laboratoriów wykonujących diagnostyczne badania metodą cytogenetyki klasycznej.

Laboratoria, które poddały się ocenie, otrzymały do przeanalizowania po 15 metafaz wybarwionych metodą prążków G, uzyskanych z hodowli *in vitro* limfocytów T krwi obwodowej od trzech pacjentów. Dołączyliśmy informację o wskazaniach do badań.

Obrazy metafaz przesłano w plikach JPG. Zadaniem ocenianych laboratoriów było przeanalizowanie tych metafaz, ustalenie kariotypów oraz sporządzenie raportu z badań. Raport należało sporządzić na drukach, na których laboratorium rutynowo zapisuje wydawane wyniki badań cytogenetycznych i odesłać do Sowa-med.

Eksperci Sowa-med oceniali zapisy kariotypów oraz opis i interpretacje wyników. Maksymalnie można było otrzymać 300 punktów- po 100 punktów za badanie, w tym po: 50 pkt. za pacjenta za zapis kariotypu, po 30 pkt. za opis i interpretację cytogenetyczną wyniku i postępowanie diagnostyczne oraz po 20 pkt. za zapis raportu genetycznego (dane pacjenta, materiał, metoda, wskazanie do badania, ośrodek zlecający, czytelność wyniku).

Ocenie poddało się 21 laboratoriów z całej Polski. Laboratoria zostały opatrzone swoim, unikalnym kodem i pod tym kodem można odszukać wyniki oceny.

### Zapisy kariotypów:

**Pacjent 1:** 46,XX,t(11;13)(p13;q32)

**Pacjent 2:** 46,XY,inv(9)(p12q13) lub 46,XY

**Pacjent 3:** 46,X,der(X)(pter->q24::p11.4->pter) lub  
46,X,der(X)t(X;X)(q24;p11.4)

Kryteria jakie zastosowano podczas oceny wszystkich próbek załączono w oddzielnym piśmie (zał. 1.). W tabeli zbiorczej (zał. 2) przedstawiono punktację uzyskaną przez poszczególne laboratoria .

**Spośród 21 laboratoriów biorących udział w ocenie (zał. nr 2), 5 uzyskało ocenę doskonałą lub bardzo dobrą.**

**Pamiętajcie, że udział w ocenie zewnętrznej, to nie współzawodnictwo między laboratoriami i ma za zadanie poprawienie jakości badań wykonywanych przez Wasze laboratoria !!!!**

**Gratulujemy wszystkim laboratoriom uczestniczącym w ocenie EQAgen.**

## RAPORT KOŃCOWY

Sprawdzian wysłano: 2017.09.19  
Data zakończenia: 2017.10.20  
Data raportu: 2018.02.16

### Raport zawiera:

- komentarz eksperta
- indywidualną oceną laboratorium

### Błędy w raportach:

Za błędy powstałe przy podawaniu wyników odpowiada laboratorium. SOWA-med odpowiada za błędy powstałe przy opracowywaniu wyników.

Reklamacje powinny być zgłoszone pisemnie do biura SOWA-med najpóźniej cztery tygodnie od daty tego listu.

### Ekspert sprawdzianu

Dr hab. Mariola Iliszko,  
Gdański Uniwersytet Medyczny

### Koordynator sprawdzianu

mgr Gabriela Bednarczuk  
SOWA-med

### SOWA-med

Ul. Dębinki 7  
80-211 Gdańsk

Tel/Fax: 58 346 15 38  
Fax: 58 341 23 05

info@sowa-med.pl  
www.sowa-med.pl

Każdy wynik oceniany był niezależnie. Jeśli popełniono błąd np. w zapisie raportu genetycznego i powtarzał się we wszystkich wynikach- wszędzie odejmowane były punkty.

Jakość barwienia prążkowego ocenianych metafaz była różnie postrzegana przez laboratoria. Niektóre laboratoria oceniały ją 400- 500 prążków, a niektóre podawały rozdzielczość 450-650 prążków na haploidalny kariotyp. W przesłanych zdjęciach, rozdzielczość była różna (tak jak to mamy na co dzień w pracy diagnostycznej), od 400 do 550 prążków. Ta ostatnia rozdzielczość jest wymagana, przy wskazaniach do badań jakie były u pacjentów ocenianych przez Państwa laboratoria.

### **Zapisy kariotypów:**

Liczba metafaz w zapisie kariotypu nie jest obowiązkowa, jeśli wszystkie analizowane metafazy miały taki sam układ chromosomów (ISCN 2016, rozdz. 4.1). Te informacje muszą być podane w sprawozdaniu z badań !! Jednak jeśli była podana, przy zapisie kariotypu, należało zrobić to zgodnie z wymaganiami ISCN 2016, czyli np. 46,XX,t(11;13)(p13;q32)[15], a nie 46,XX,t(11;13)(p13;q32)(analizowano 15 metafaz) – jedno laboratorium, tracono punkty.

Ocena kariotypu pacjentów 1 i 2 generalnie nie stanowiła problemu.

**Pacjent 1:** Wszystkie laboratoria prawidłowo oceniły obecność translokacji wzajemnej, zrównoważonej, u kobiety, we wszystkich analizowanych metafazach. Jednak były błędy w zapisie aberracji:

1. sześć laboratoriów nieprawidłowo oceniło miejsca pęknięć: 11p15 i 13q34, a nie 11p13 i 13q32, za co straciły punkty.
2. jedno laboratorium zapisało kariotyp: 46,XX,t(11;13)(p?15;q?34) i straciło punkty. Można było mieć wątpliwości do numeru prążka, bo dysponowaliśmy Państwo tylko zdjęciami kariogramów, ale wtedy zapis powinien być: 11p1?5 i 13q3?4 (jedno laboratorium) i taki zapis oceniony był na maksymalną liczbę punktów. Region pęknięcia chromosomów można określić bez problemu!!

**Pacjent 2:** Kariotyp mężczyzny z obecną inwersją perycentryczną chromosomu 9 we wszystkich analizowanych metafazach. Inwersja 9 jest wariantem polimorficznym bez konsekwencji klinicznych. Uznawano za prawidłowy zapis, z maksymalną liczbą punktów dwie wersje: 46,XY,inv(9)(p12q13) – osiem laboratoriów lub 46,XY – 13 laboratoriów. Generalnie, jest zasada, że w zapisie kariotypu nie uwzględniamy polimorfizmów takich jak: 1qh+, 9qh+, 16qh+, czy chromosomy akrocentryczne z polimorficznymi satelitami, np. 21s+, 15pstk+ i innych, opisywanych w ISCN 2016. Odnośnie inwersji 9, osobiście uważam, że zmiana ta powinna być zapisana w kariotypie, ale NA PEWNO powinna być uwzględniona w opisie cytogenetycznym. Laboratoria (po jednym), które traciły kilka punktów za zapis kariotypu, popełniły błędy:

1. zapis liczby metafaz jak podałam powyżej....(analizowano 15 metafaz),
2. spacja po chromosomach płci
3. błędne miejsce pęknięcia w zapisie inwersji chromosomu 9 – inv(9)(p11q13) – powinno być: inv(9)(p12q13) - wg ISCN 2016, str.12

**Pacjent 3:** Sprawił Państwu najwięcej problemów. Wszystkie laboratoria rozpoznały nieprawidłową strukturę jednego z chromosomów X, natomiast różne były opisy tej nieprawidłowości. Najlepiej w tym wypadku było opisać istniejący marker tzw. zapisem rozszerzonym: **46,X,der(X)(pter->q24::p11.4->pter)**, bo ten zapis najlepiej obrazuje budowę markera – ISCN 2016 str. 61 (sześć laboratoriów). Niestety jedno laboratorium zapisało: 46,X,der(X)(pter->q24::p11.2->qter, zamiast pter i za to straciło kilka punktów. Kilka laboratoriów podawało dwie formy zapisu, a dwa z nich błędnie zapisało formę podstawową: 46,X,der(X)del(X)(q24)dup(X)(p11.2p22.3). Zapis ten mówi o utracie fragmentu ramion q chromosomu X, ale dodatkowa kopia fragmentu ramion p chromosomu X, obecna w der(X), nie jest po prostu duplikacją (ISCN 2016 str. 67).

Błędnie zapisane kariotypy – każdy wystąpił w jednym laboratorium (od punktu 1 do 5 włącznie), tracono punkty:

1. 46,X,der(X),t(X:X)(p?11;q?2?3) jest błędny, sugeruje obecność 3 chromosomów X: prawidłowy, der(X) i t(X:X), a były tylko dwa chromosomy X. Zapis t(X:X)(p?11;q?2?3), mówi

nam, że do ramion p jednego chromosomu X w p?11 przyłączył się fragment Xq?2?3. To nie jest prawdą, bo do ramion q chromosomu X w podanym miejscu pęknięcia, przyłączył się fragment ramion p chromosomu X !!!

2. 46,X,der(X)add(X)(q?22.1)del(X)(q?22.1). Nieprawidłowy zapis der(X) - add(X)(q?22.1) oznacza, że chromosom pękł w podanym miejscu w ramionach q i od tego miejsca do qter jest tracony, a przyłączył się fragment chromosomu niewiadomego pochodzenia i nie trzeba podawać, że jest jeszcze del(X). Nie jest prawdą, że nie można rozpoznać materiału rozpoznać fragment chromosomu przyłączonego do Xq i powinno być der(X), a nie add(X).
3. 46,Xder(X)- brak przecinka po chromosomie X – heterochromosom prawidłowy oddzielamy od heterochromosomu z aberracją strukturalną przecinkiem (ISCN 2016 str. 50). Zapis chromosomu nieprawidłowego jako tylko der(X), to za mało!!!
4. 46,X,?add(X)(q28) – niewiadomego pochodzenia materiał genetyczny przyłączył się na końcu q chromosomu X (q28 to telomer). Zapis całkowicie błędny!!!
5. 46,X,inv(X)(q25q28) – całkowicie błędny
6. Sześć laboratoriów zapisało nieprawidłowy chromosom X, jako chromosom izodicytryczny: 46,X,idic(X)(q21), w tym dwa laboratoria: 46,X,psu idic(X)(q21). Wzór prążkowy der(X) od miejsca q12 w „górze” do cen i „dół” chromosomu do hipotetycznego cen, nie jest identyczny, co sugeruje zapis dic. Chromosom markerowy stwierdzony u pacjentki na pewno nie jest dicytryczny! Obydwa zapisy są nieprawidłowe, tracono punkty. Miej punktów utraciły laboratoria, które rozpoznały pseudodicytryk, bo to oznacza, że jeden centromer jest nieaktywny i w morfologii chromosomu nie widać dwóch centromerów.

### **Opis, interpretacja cytogenetyczna wyniku, postępowanie diagnostyczne.**

Każdy z pacjentów miał dla siebie charakterystyczny kariotyp. Interpretację każdego wyniku należy przeprowadzić osobno.

Niemniej jednak, nasunęły mi się uwagi ogólne, które dotyczą wszystkich trzech wyników, a które sugerują, że do opisu wyników też stosujemy wzorzec wyniku. To jest w porządku, ale pamiętajmy, aby wprowadzać konieczne dla danego przypadku zmiany i uaktualnienia!!! :

1. Dwa laboratoria nie umieściły na wyniku informacji o konieczności konsultacji w Poradni Genetycznej – bardzo ważne, aby wynik wydał pacjentowi lekarz ze specjalizacją z genetyki klinicznej, dlatego straciły punkty – dotyczy pacjenta nr 1 i 3. Natomiast aż sześć laboratoriów nie „przewiduje” konsultacji u lekarza genetyka klinicznego w przypadku pacjenta nr 2!!
2. **Raczej nie powinniśmy** informować lekarza jaki cel ma konsultacja – cytuję: „... w celu określenia znaczenia klinicznego aberracji i oszacowania ryzyka genetycznego związanego z prokreacją” (pięć laboratoriów).
3. Laboratorium **nie jest upoważnione** do udzielania porady genetycznej, np.: opis ryzyka poronienia, ryzyko urodzenia dziecka z wadami, sugerowanie badań prenatalnych, diagnostyki preimplantacyjnej i inne (pięć laboratoriów). To rola lekarza genetyka. **Lekarz genetyk kliniczny udzieli pacjentom porady w oparciu o zapis i opis wyniku cytogenetycznego.**

### ***Pacjent 1***

Interpretacja cytogenetyczna, nie stwarzała większych trudności. Wszystkie laboratoria stwierdziły, że wynikiem jest kariotyp żeński z translokacją wzajemną zrównoważoną (we wszystkich metafazach) pomiędzy chromosomami 11 i 13, a 13 laboratoriów prawidłowo oceniło miejsca pęknięć: 11p13 i 13q32.

Należało zaznaczyć, że pacjentka jest nosicielem translokacji, a osiem laboratoriów nie umieściło tej informacji w raporcie!!

We wskazaniu do badania podano dwa samoistne poronienia. W opisie wyniku należało zaznaczyć, że uzyskany wynik cytogenetyczny potwierdza wskazanie do badań, ponieważ translokacja zrównoważona może być przyczyną zaburzeń w gametogenezie (niezrównoważone gamety) u jej nosiciela i związanych z tym niepowodzeń rozrodu. Tej informacji nie podało siedem laboratoriów.

Laboratorium powinno zasugerować wykonanie badań w rodzinie probanta: kariotypów u rodziców oraz ewentualnego rodzeństwa nosiciela translokacji. Nie możemy zasugerować badania kariotypów u dzieci – pacjentka badana z powodu samoistnych poronień, nie mamy informacji czy już ma dzieci (jedno laboratorium).

### **Pacjent 2**

Wszystkie laboratoria stwierdziły kariotyp prawidłowy męski we wszystkich analizowanych metafazach. Należało zapisać, że stwierdzono polimorficzną inwersję chromosomu 9, inv(9)(p12q13) bez konsekwencji klinicznych, o czym nie napisały 4 laboratoria. Trzy laboratoria błędnie zapisały inwersję: dwa laboratoria - inv(9)(p11q13), a trzecie – 9qh+, tracono punkty. Aż 10 laboratoriów nie umieściło informacji o znaczeniu klinicznym inwersji chromosomu 9. Sześć laboratoriów uzyskało maksymalną liczbę punktów.

### **Pacjent 3**

Wszyscy prawidłowo ocenili, że jest to kariotyp żeński z nieprawidłową strukturą jednego z chromosomów X we wszystkich metafazach, i że zmiana jest nie zrównoważona. Bardzo ważne jest podanie fragmentów chromosomów, które są nie zrównoważone, czyli w tym wypadku: dodatkowa kopia (częściowa trisomia) fragmentu ramion p (krótkich) chromosomu X od p11 do pter oraz utrata (częściowa monosomia) fragmentu ramion q (długich) chromosomu X od q24 do qter.

Wynik badania zgodny ze wskazaniem – nie napisały o tym dwa laboratoria, a jedno laboratorium błędnie wpisało wskazanie – niepowodzenia rozrodu. Musimy precyzyjnie wpisywać wskazania do dokumentacji badania, bo tylko wtedy będziemy mogli precyzyjnie odpowiedzieć na zadane nam pytania!! Należy uzasadnić, dlaczego wynik zgodny ze wskazaniem. Utrata fragmentu ramion q (długich) od miejsca q24 do qter, występująca u pacjentki i utrata genów zlokalizowanych w traconym fragmencie chromosomu X, związana jest z przedwczesnym wygaszaniem funkcji jajników (POF1)- siedem laboratoriów o tym nie napisało.

W dalszym postępowaniu diagnostycznym, kilka laboratoriów sugerowało wykonanie dodatkowych badań metodą FISH z zastosowaniem sond swoistych dla miejsc nie zrównoważonych, ewentualnie aCGH, aby określić precyzyjnie nie zrównoważenie. Można wykonać takie badania, ale nie jest to niezbędne, bo wynik cytogenetyczny odpowiada na pytanie zawarte w skierowaniu – przyczyna wtórnego braku miesiączki. Nie odejmowano punktów za brak informacji o dodatkowych badaniach metodą cytogenetyki molekularnej. Natomiast nie powinniśmy pisać, że badanie aCGH cytuję „umożliwi ocenę ewentualnych sekwencji chromosomu Y lub genu *SRY* „ – dwa laboratoria. Pacjentka już jest zestresowana, że nie ma miesiączki, nie dokładajmy jej teoretycznych przypuszczeń, że może ma fragment chromosomu Y. Poczekajmy, w tym wypadku, na wynik aCGH i wtedy udzielimy informacji stosownych do uzyskanego wyniku !!!

Celowe natomiast było wykonanie badań metodą prążków C, aby określić, czy der(X) nie jest chromosomem dicentrycznym (nie jest).

Konieczna konsultacja w Poradni Genetycznej!!! Można zasugerować badania cytogenetyczne rodziców.

Trzy laboratoria sugerowały potrzebę przeanalizowania od 50 do 100 metafaz, celem wykluczenia mozaiki. Jednak, gdy we wszystkich analizowanych metafazach występuje ta sama aberracja, wystarczy jak przeanalizujemy 30 metafaz (to powinno być zawarte w komentarzu do wyniku). Analizując 100 płytek, możemy wykryć mikromozaikę, ale jak wszyscy wiemy, mikromozajki nie mają znaczenia klinicznego, a tak naprawdę mogą powstać *in vitro* w trakcie procedury badawczej.

### **Zapis raportu genetycznego:**

Dotyczy wszystkich przypadków. Stosujemy wzory wyników, na których wypisywany jest raport z badania. Wstępna część wyniku (daty otrzymania materiału i wydania wyniku, identyfikacja laboratorium, wskazanie do badania, dane identyfikacyjne pacjenta, metoda barwienia, rozdzielczość prążkowa, liczba analizowanych metafaz) w zasadzie nie budzi zastrzeżeń, chociaż były Laboratoria (dwa), które nie podały daty wydania wyniku. Jednakże, w przypadku rodzaju

badanego materiału, cztery laboratoria nie zaznaczyły, że analizowano metafazy pochodzące z hodowli *in vitro* limfocytów T krwi obwodowej. Nie wystarczy podać, że materiałem badanym była krew. Ważne, że była hodowla i z niej pochodzi materiał do badań. Za brak takiej informacji laboratoria traciły punkty.

Niestety, sprawozdania 12 laboratoriów ogólnie określam jako nieczytelne lub mało czytelne, w tym osiem z „ukrytym” zapisem kariotypu – laboratoria traciły punkty!!! Już zwracałam na to uwagę przy poprzednich edycjach!!!! Pamiętajcie, że **najważniejszą informacją na wyniku jest... wynik, czyli zapis kariotypu zgodnie z zasadami opisanymi w obowiązującym ISCN (aktualnie z 2016r.)**. Zapis kariotypu **Nie** może być „ukryty”, tak że musiałam szukać miejsca, gdzie ten wynik zapisano: wciśnięty w kąciuku strony i napisany bardzo małą czcionką, całkowicie zdominowany przez inne treści umieszczone w raporcie – też ważne, ale zapis kariotypu powinien być widoczny, jak tylko spojrzymy na raport. W uwidocznieniu wyniku pomogłoby **np.** powiększenie czcionki, pogrubienie czcionki i napisanie go na środku druku wyniku.

Raport genetyczny nie powinien zaczynać się od zapisu kariotypu, a potem dopiero dane osobowo-formalne i interpretacja (jedno laboratorium). Najpierw dane formalne, opis metody i inne informacje, potem zapis kariotypu i dopiero interpretacja.

Aż 9 laboratoriów dane techniczne, często opisane szczegółowo, typu: metoda barwienia, rozdzielczość prążkowa, że badanie wykonano zgodnie z obowiązującą procedurą badawczą i inne, umieściło w opisie cytogenetycznym. To są dane techniczne i powinny być podane w pierwszej części wyniku - tracono punkty. Po zapisie kariotypu należy podać informacje interpretujące wynik, postępowanie diagnostyczne, wskazanie – versus wynik. Pięć laboratoriów, zupełnie niepotrzebnie, w opisie cytogenetycznym pod zapisem wyniku – jeszcze raz podawało zapis kariotypu, cytuję „...stwierdzono nieprawidłowy kariotyp żeński: 46,XX,t(11;13)....”

Ważna jest informacja, że zapis kariotypu jest zgodny z ISCN 2016 – aż osiem laboratoriów nie podało tej informacji w żadnym miejscu wyniku !!!!! - utrata punktów.

Jedno laboratorium dwa wyniki wdało na papierze w „prążki”, czcionka mała i wynik całkowicie nieczytelny!! – utrata punktów.

### **Szanowni Państwo, uczestnicy kontroli!!!**

**Pamiętajcie, że najważniejszą rolą** laboratorium jest wykonanie zleconego badania i odpowiedź na pytania zawarte w skierowaniu, i że **zawsze** musi być informacja o konieczności porady genetycznej u specjalisty genetyka klinicznego, również w przypadku prawidłowego kariotypu !!!!

Pamiętajcie również, że **p** i **q** to są ramiona chromosomów, a nie ramię. Badamy chromosomy mitotyczne, metafazowe. Przed wejściem komórki w mitozę, odbywa się proces replikacji DNA, czyli każdy metafazowy chromosom jest „podwójny” – zbudowany z dwóch chromatyd siostrzanych. To uwaga na przyszłość (za to nie tracono punktów).

Nie używajmy stwierdzeń, cytuję „na chromosomie 11... stwierdzono pęknięcie..”. To sugeruje, że chromosom 11 ma „ryse”, a nie że jest złamany. Lepiej brzmi: chromosom **11 pękł w miejscu...**, albo: **w** chromosomie 11 stwierdzono pęknięcie.

Dziękujemy za udział w kolejnej edycji oceny EQAgen. Mamy nadzieję, że udział w ocenie pomoże Waszym laboratoriom w doskonaleniu oceny kariotypu oraz interpretacji uzyskanych wyników cytogenetycznych.

## Załącznik 1

### Kryteria oceny zastosowane dla trzech próbek, 1/2017

#### 1. Zapis kariotypu

50 pkt.	Bezbłędny zapis wg zasad ISCN 2016
45pkt.	np.: użycie złych symboli, brak spacji,
40-35 pkt.	np.: niewłaściwe miejsca pęknięć,
30-15 pkt.	np.: częściowy zapis kariotypu, ominięcie chromosomów płci, niewłaściwe ramiona chromosomu, brak zapisu rodzaju aberracji
10-0 pkt.	np. brak zapisu kariotypu, nie wykrycie aberracji lub wykrycie złej aberracji

#### 2. Opis, interpretacja cytogenetyczna, postępowanie diagnostyczne

30 pkt.	<ul style="list-style-type: none"><li>Jasny opis wyniku cytogenetycznego zgodnie z ISCN 2016, z podaniem liczby analizowanych metafaz: Kariotyp żeński, <u>nosiciel</u> translokacji wzajemnej, zrównoważonej, podać chromosomy uczestniczące w translokacji oraz miejsca pęknięć (pacjent 1), kariotyp męski z polimorficzną inv(9)(p12q13) lub prawidłowy męski (pacjent 2), kariotyp niezrównoważony żeński z nieprawidłową strukturą jednego z chromosomów X (pacjent 3)</li><li>Wynik cytogenetyczny potwierdza wskazanie do badania (pacjent 1), ponieważ translokacja zrównoważona, może być przyczyną zaburzeń w gametogenezie u jej nosiciela i związanych z tym niepowodzeń rozrodu, ponieważ (pacjent 3) utrata fragmentu chromosomu Xq24-qter związana jest z zaburzeniami funkcji jajników (POF1). Informacja o polimorficznej inwersji perycentrycznej chromosomu 9, bez konsekwencji klinicznych (pacjent 2)</li><li>Zalecenie porady genetycznej u lekarza genetyka klinicznego – zawsze!</li><li>Przeanalizowanie dodatkowych metafaz (do 30), pacjent nr 3</li><li>Zasugerowanie badań kariotypów u rodziców i rodzeństwa nosiciela translokacji (pacjent 1), i zasugerowanie badań kariotypów u rodziców (pacjent 3).</li></ul>
25- 20 pkt.	Np.: <ul style="list-style-type: none"><li>brak dwóch pkt. z opisu optymalnego,</li><li>niekompletny opis aberracji,</li><li>nie wymienione nr chromosomów lub ramion chromosomów uczestniczących w aberracji,</li><li>nie wymieniona płeć,</li><li>opis wariantów cytogenetycznych, a potem interpretacja</li><li>zapisanie nieklonalnych nieprawidłowości chromosomowych</li><li>brak zalecenie porady genetycznej u lekarza genetyka klinicznego</li></ul>
15-10 pkt.	Np.: <ul style="list-style-type: none"><li>brak informacji, że kariotyp jest zrównoważony (pacjent 1), prawidłowy (pacjent ) 2, czy niezrównopważony (pacjent 3)</li><li>brak opisu kariotypu</li><li>brak informacji o relacji wskazanie do badania, a wynik</li><li>brak informacji o dalszym postępowaniu diagnostycznym np. badania kariotypów rodziców.</li><li>udzielanie porady – konsultacja w poradni genet. w celu: np. oceny ryzyka poronień, badania kariotypu każdej ciąży itp.</li></ul>
5-0 pkt.	Np.: <ul style="list-style-type: none"><li>błędny, nieprawidłowy opis wyniku</li></ul>

### 3. Zapis raportu genetycznego

20 pkt.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Data opisu, data otrzymania materiału</li><li>• Identyfikacja laboratorium</li><li>• Dane pacjenta (pesel, data urodzenia, płeć)</li><li>• Ośrodek kierujący</li><li>• Lekarz kierujący</li><li>• Nr badania</li><li>• Rodzaj badanego materiału (krew obwodowa, hodowla <i>in vitro</i> limfocytów T - rutynowa)</li><li>• barwienie GTG lub GTW</li><li>• Wskazanie do badania</li><li>• Stopień rozdzielczości prążkowej</li><li>• Zapis kariotypu</li><li>• Liczba analizowanych metafaz</li><li>• Czytelność wyniku: np. wielkość czcionki, rodzaj tła, rozmieszczenie informacji: najpierw dane formalne, potem zapis kariotypu, a potem opis i interpretacja.</li><li>• Podpisy: osoby wykonującej i autoryzującej (diagnosta laboratoryjny ze specjalizacją z laboratoryjnej genetyki medycznej)</li></ul>
5-15 pkt.	np.: <ul style="list-style-type: none"><li>• brak jednego do dwóch pkt. z opisu optymalnego,</li><li>• wynik nieczytelny: mało widoczny zapis kariotypu -np, bardzo mała czcionka</li><li>• powtórny zapis kariotypu w komentarzu</li><li>• dane techniczne: liczba metafaz, rozdzielczość prążkowa umieszczone w komentarzu</li></ul>
0 pkt.	<ul style="list-style-type: none"><li>• 4 punktów z opisu optymalnego</li></ul>