

## **INSTRUKCJA POBIERANIA I TRANSPORTU MATERIAŁU BIOLOGICZNEGO DO BADAŃ W KIERUNKU CHOROÓB LIZOSOMALNYCH**

### **PRZYGOTOWANIE PACJENTA DO POBRANIA KRWI**

Pacjent nie musi być na czczo. Materiał pobrany od pacjenta, który w ciągu ostatnich 3 miesięcy otrzymywał transfuzje krwi, nie nadaje się do badań. Poza tym stosuje się ogólnie przyjęte procedury zapewniające bezpieczeństwo pacjenta i osoby pobierającej, które obowiązują w Punktach Pobrań.

#### **I. KREW PEŁNA**

*Cel: Izolacja leukocytów i oznaczenie aktywności enzymów lizosomalnych*

1. Probówkę szklaną lub plastikową o pojemności 12 – 15 ml opisać imieniem i nazwiskiem pacjenta, nr PESEL (lub data urodzenia) oraz datą i godziną pobrania materiału.
2. Do probówki nalać 0,5 ml heparyny Li lub Na. Pobrać 10 ml krwi żyłnej do opisanej probówki z heparyną i zatkać ją korkiem. Delikatnie wymieszać, odwracając probówkę 7 razy. Można również używać firmowych probówko-strzykawek z heparyną lub EDTA.

**Nie można korzystać z produktów firmy MEDLAB (zielony korek) oraz innych, zawierających kuleczki, które NIE NADAJĄ SIĘ DO IZOLOWANIA LEUKOCYTÓW.**

**Należy zwrócić szczególną uwagę, czy w pobranej krwi nie utworzyły się skrzepy !!!**

3. Transportować w temperaturze 15-22°C, najlepiej w pozycji pionowej, nie dłużej niż 12 godzin od momentu pobrania. **NIE CHŁODZIĆ I NIE ZAMRAŻAĆ MATERIAŁU !!!**  
Probówkę z krwią należy zabezpieczyć przed uszkodzeniem, tj. owinać wata lub ligniną i umieścić w odpowiednim pojemniku, zgodnie z ogólnymi zasadami transportu materiału potencjalnie zakaźnego. Całość należy zapakować do pudełka styropianowego (lub tekturowego) i zaadresować.

Pracownia Metaboliczna, pok. 725, piętro VII  
Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii  
Al. Sobieskiego 9  
02-957 Warszawa

**KREW PEŁNA PRZYJMOWANA JEST W ŚRODY W GODZ. 9.00-13.00**

4. Do przesyłki trzeba dołączyć wypełnione 3 formularze:
  - a) zlecenie badania laboratoryjnego,
  - b) ankieta dodatkowa dla chorób lizosomalnych,
  - c) świadoma zgoda na wykonywanie badania w kierunku diagnostyki chorób genetycznych.Formularze te są do pobrania na stronie [www.ipin.edu.pl](http://www.ipin.edu.pl) w zakładce Oferta usług medycznych → Zakład Genetyki.

#### **II. SUCHA KROPLA KRWI**

1. Pobrać 0,5 – 1,0 ml krwi do probówko-strzykawki zawierającej EDTA lub heparynę; wymieszać; odkręcić nasadkę.
2. Pipetą laboratoryjną pobrać 60 mikrolitrów krwi.

**Uwaga:** Jeśli próbkę z krwią odstawiono na dłużej niż 2 min., należy ją ponownie dokładnie wymieszać. Sedymentacja komórek krwi wpływa na wyniki badania !

3. Przenieść krew na bibułkę Whatman nr 3 (lub do skryningu noworodkowego w kierunku PKU) powoli uwalniając ją z pipety.
4. Pozwolić, żeby utworzyła się plama o średnicy ok. 1 cm.
5. Krew nanosić TYLKO po jednej stronie bibułki sprawdzając, czy przesiąkła na drugą stronę bibułki.
6. Od pacjenta należy pobrać 3-6 „kropli” krwi (po jednej do każdego kółeczka).
7. Bibułkę podpisać ołówkiem wg wzoru:
  - Imię i nazwisko
  - data urodzenia lub nr PESEL
  - Data pobrania krwi
8. Bibułkę pozostawić przez noc w temperaturze pokojowej w suchym miejscu.  
NIE KŁAŚĆ NA GRZEJNIKACH C.O. !!!  
NIE SUSZYĆ SUSZARKĄ DO WŁOSÓW !!!
9. Następnie umieścić bibułkę w kopercie (jeśli jest więcej niż jedna bibułka, należy przelożyć je kartką zwykłego papieru) i przesłać na adres Zakładu Genetyki IPiN listem **priorytetowym**.

Wzór bibułki:

<p><i>Imię i Nazwisko</i>.....</p> <p><i>Data urodzenia</i>.....<i>Data pobrania</i>.....</p> <p><i>Stopień pokrewieństwa</i>.....</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center; margin-top: 20px;"> <div style="text-align: center;">○</div> <div style="text-align: center;">○</div> <div style="text-align: center;">○</div> </div> <div style="text-align: right; margin-top: 10px;">  Kropla krwi         </div>
--

Bibułki wraz ze „zleceniem na badanie laboratoryjne”, „ankietą dodatkową dla chorób lizosomalnych” oraz „formularzem świadomej zgody” prosimy przesyłać na adres:

Pracownia Metaboliczna

Zakład Genetyki

Instytut Psychiatrii i Neurologii

Al. Sobieskiego 9, 02-957 Warszawa

Z dopiskiem „CHOROBA POMPEGO” lub „DEFICYT LAL” w zależności od potrzeb.

### III. HODOWLA FIBROBLASTÓW SKÓRY

**(badanie aktywności enzymów lizosomalnych lub gromadzenia wolnego cholesterolu).**

Naczynie z hodowanymi komórkami przed osiągnięciem fazy „monolayer” należy wypełnić pożywką „pod korek” i szczelnie zamknąć, podpisać imieniem, nazwiskiem i nr PESEL (lub datą ur.) pacjenta oraz datą założenia hodowli i datą i godziną wysyłki i umieścić w zabezpieczającym przed uszkodzeniem pojemniku oznaczonym „materiał, zakaźny” oraz adresem docelowym.

Pracownia Metaboliczna,  
Zakład Genetyki,  
Instytut Psychiatrii i Neurologii  
Al. Sobieskiego 9, 02-957 Warszawa

Transport w temperaturze 15-22°C, w ciągu 24 godzin. Termin wysyłki i badania należy uprzednio uzgodnić z Pracownią Metaboliczną ZG IPiN (kontakt: [chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl](mailto:chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl) ).

#### IV. BADANIE MOCZU:

##### WYDALANIE MUKOPOLISACHARYDÓW I OLIGOSACHARYDÓW

Okolo 50 ml moczu z rannej porcji, bez dodatku konserwantów, w pojemniku ze szczelną pokrywką, oznakowanym imieniem, nazwiskiem i nr PESEL (lub datą ur.) pacjenta oraz datą pobrania, należy dostarczyć do Pracowni Metabolicznej albo w ciągu kilku godzin od pobrania, albo zamrozić i dostarczyć później w stanie zamrożonym. Naczynie z moczem należy starannie zabezpieczyć przed zgnieceniem lub zdeformowaniem (należy unikać pojemników wykonanych z elastycznego materiału) lub wylaniem zawartości i umieścić w pojemniku oznakowanym „materiał, zakaźny” oraz adresem docelowym.

Transport w temp. otoczenia do 5 godzin, lub w stanie zamrożonym 24 godzin.

Mocz do badania przyjmowany jest od poniedziałku do piątku w godz. 9.00-15.00

Adres:

Pracownia Metaboliczna,  
Zakład Genetyki,  
Instytut Psychiatrii i Neurologii  
Al. Sobieskiego 9, 02-957 Warszawa

##### WYDALANIE SULFATYDÓW.

Porcję moczu „po nocy” należy przesłać w temperaturze otoczenia, w naczyniu (naczyniach) oznakowanym imieniem, nazwiskiem i nr PESEL (lub datą ur.) pacjenta oraz datą i godziną rozpoczęcia i zakończenia zbiórki.

Mocz należy wysłać do badania natychmiast (jeśli czas transportu będzie krótszy niż 5 godzin) lub zamrozić (np. w zamrażalniku chłodziarki) i przechowywać zamrożony do czasu wysyłki. Naczynie należy zabezpieczyć przed rozlaniem zawartości oraz uszkodzeniem naczynia, a na opakowaniu umieścić napis „materiał, zakaźny” oraz adres docelowy.

Mocz do badania przyjmowany jest od poniedziałku do piątku w godz. 9-15, po uprzednim uzgodnieniu (email: [chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl](mailto:chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl) ).

Adres:

Pracownia Metaboliczna, pok.725  
Zakład Genetyki,  
Instytut Psychiatrii i Neurologii

Al. Sobieskiego 9,  
02-957 Warszawa

**UWAGA:**

W razie dodatkowych pytań dotyczących sposobu pobierania materiału lub logistyki prosimy o kontakt

- emailowy: [chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl](mailto:chorobymetaboliczne@ipin.edu.pl)

- telefoniczny 22-4582-636

Pracownia Metaboliczna jest czynna od poniedziałku do piątku w godz. 8.00-15.30 z wyjątkiem dni ustawowo wolnych od pracy.

Adres :

Pracownia Metaboliczna, pok. 725, blok A

Zakład Genetyki

Instytut Psychiatrii i Neurologii

Al. Sobieskiego 9

Warszawa

Dojazd z Dworca Centralnego PKP autobusami 519 i 522 (przystanek „Instytut Neurologii”).