Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 1 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

# Handbuch zur Probenentnahme

Universitätsklinikum Tübingen

Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik

Kommissarischer Ärztlicher Direktor: PD Dr. med. Tobias Haack

und

Medizinisches Versorgungszentrum des UKT (MVZ)
Fachbereich Medizinische Genetik

Laboradresse:

Calwerstraße 7
72076 Tübingen
Tel.: +49 (0)7071 29-72270
Fax: +49 (0)7071 29-5172
Email: medgen.diagnostik@med.uni-tuebingen.de

Internet Institut: www.medgen-tuebingen.de
Internet MVZ: www.mvz-medgen-tubingen.de

Alle gedruckten Exemplare des Handbuchs sind nur Informationsexemplare und werden nicht aktualisiert!

Inhaltsverzeichnis

**1 VORWORT ..... 3**

**2 ALLGEMEIN ..... 4**

2.1 KONTAKT UND LABORADRESSE ..... 4
2.1 ÖFFNUNGSZEITEN (SEKRETARIAT) ..... 4

**3 PRÄANALYTIK ..... 5**

3.1 GEEIGNETES UNTERSUCHUNGSMATERIAL ..... 5
3.2 PROBENENTNAHME ..... 5
3.3 ERFORDERLICHE UNTERLAGEN ..... 7
3.4 PROBENLAGERUNG ..... 8
3.5 PROBENVERSAND ..... 8

**4 MITGELTENDE UNTERLAGEN ..... 9**

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 2 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

# 1 Vorwort

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

mit diesem Handbuch möchten wir Ihnen wichtige Hinweise und Informationen zur Probenentnahme und zum Probenversand geben.

Die hier beschriebenen Regelungen gelten für alle einsendenden Ärztinnen und Ärzte.
Als weitere wichtige Information möchten wir Sie darauf hinweisen, dass nach dem **Gendiagnostikgesetz** (GenDG, BGBL I, Nr. 50, 2529-2538) die Ärzte/Ärztinnen, die eine genetische Untersuchung bzw. Analyse in Auftrag geben, die Verantwortung für diese tragen.

Hinweis zur Auftragserteilung und Abrechnung
Je nach Abrechnungsmodus können Sie Untersuchungsaufträge über unser Institut oder über unser MVZ einsenden. Bitte wählen Sie auf dem Untersuchungsauftrag unter Abrechnung die entsprechende Option aus.
Wir behalten uns vor, die Zuordnung bei Bedarf entsprechend den Angaben zur Einsendung anzupassen.

Sollten Sie Fragen haben, zögern Sie nicht - wir stehen Ihnen gerne unter den angegebenen Kontaktmöglichkeiten zur Verfügung.

Weitere Informationen erhalten Sie auch auf unserer Internetseite www.medgen-tuebingen.de oder www.mvz-medgen-tubingen.de.

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 3 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

# 2 Allgemein

Im Leistungsverzeichnis des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik können Sie alle von uns angebotenen Untersuchungsverfahren nachlesen. Dort finden Sie auch Informationen zu den jeweiligen Verfahren, zur Art und Menge der benötigten Probe und eine Angabe zur Dauer der Untersuchung.

Bitte setzen Sie sich direkt mit uns in Verbindung, falls die von Ihnen angeforderte Untersuchung nicht im Leistungsverzeichnis enthalten ist oder Fragen zur Kostenabrechnung bestehen.

## 2.1 Kontakt und Laboradresse

Institut für Medizinische Genetik
und Angewandte Genomik
Calwerstraße 7
72076 Tübingen

| | |
|---|---|
| Bei Fragen zur Molekulargenetik | Tel.: +49 (0)7071 29-72270 |
| Bei Fragen zur Cytogenetik | Tel.: +49 (0)7071 29-72304 |
| | Fax: +49 (0)7071 29-5172 |
| | Email: medgen.diagnostik@med.uni-tuebingen.de |

## 2.2 Öffnungszeiten (Sekretariat)

| | |
|---|---|
| Montag bis Donnerstag | 08:30 – 12:00 Uhr |
| | 13:00 – 16:00 Uhr |
| Freitag | 08:30 – 12:00 Uhr |

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 4 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 5 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

# 3 Präanalytik

## 3.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial

Eine humangenetische Labordiagnostik wird routinemäßig durchgeführt aus:

| | | |
|---|---|---|
| Molekulargenetische Diagnostik: | | |
| NGS, MLPA, Sangersequenzierung; Fragmentlängenanalysen | **EDTA-Blut** | optimal 2 x 2,7 ml, rote Monovette mind. 1 ml EDTA-Blut (z.B. bei Kleinkindern und erschwerten Abnahmebedingungen) |
| | **DNA** | 1 µg; > 50ng/µl |
| Cytogenetische Diagnostik Chromosomenuntersuchungen: | **Heparin-Blut** | Li- od. Na-Heparin 2-9ml, orangene Monovette |
| Pränatal Diagnostik: | **Fruchtwasser** **Chorionzotten** (CVS) oder **Plazentazotten** | |
| Somatische Onkogenetik: | **Tumorgewebeblock** | oder **0,5-1 µg Tumor-DNA** |
| | **EDTA-Blut** | 5 ml, rote Monovette oder **0,5-1 µg Normal-DNA** |
| Transkriptomanalysen: | **(RNA)-Blut** | PAX-Gene Röhrchen |

**Nicht geeignet** für humangenetische Labordiagnostik sind **Vollblut** oder **Serum**.

## 3.2 Probenentnahme

### 3.2.1 Blutentnahme

Die Blutentnahme einer humangenetischen Labordiagnostik erfordert keine spezielle Vorbereitung des Patienten/der Patientin. Die Patientin/ der Patient muss für die Probenentnahme nicht nüchtern sein. Die Blutentnahme kann zu jeder Tageszeit erfolgen.

- Kennzeichnung des Probengefäßes (optimal mit Aufkleber) zur eindeutigen Identifizierung des Patienten/der Patientin:
    - Name
    - Vorname
    - Geburtsdatum

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 6 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

Entnahme von Blut:

- Die Blutentnahme sollte unter **sterilen Bedingungen** erfolgen (z. B. Aspirations- oder Vakuumsprinzip).
- Um das optimale Mischungsverhältnis zwischen Blut und Antikoagulanz zu gewährleisten, die Röhrchen möglichst bis zur **vorgesehenen Markierung** füllen.
- Unmittelbar nach der Entnahme das Blutröhrchen **mehrfach schwenken**, um eine Koagulation zu verhindern.
- Falls vorhanden, Stempel entfernen.

### 3.2.2 Entnahme weiterer Primärproben:

Für die Entnahme anderer Primärproben (z. B. Fruchtwasser, Chorionzotten, Hautbiopsien) ist in der Regel ein invasiver Eingriff erforderlich. Daher wird an dieser Stelle auf deren Beschreibung verzichtet. Für Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zu Verfügung.

Bitte beachten Sie folgende Hinweise:
**Fruchtwasser:** Zur Entnahme eignet sich eine handelsübliche sterile Einmalspritze. In dieser kann das Fruchtwasser verbleiben. Die Spritze mit einem sterilen Verschluss (z. B. Steckstopfen) verschließen.
**Chorionzotten oder Plazentagewebe:** Transportgefäße **ohne** Zugabe von Formalin oder Kochsalz.
**Haut- / Muskelbiopsien:** Steril in Transportgefäße **ohne** Zugabe von Formalin geben. Hautbiopsien können, wenn kein Transportmedium zur Verfügung steht, in sterile isotonische (0,9 %) Kochsalzlösung überführt werden.

- Kennzeichnung des Probengefäßes (optimal mit Aufkleber) zur eindeutigen Identifizierung des Patienten/der Patientin:
    - Name
    - Vorname

- Geburtsdatum

***Falls Sie uns Probenmaterial schicken wollen, das hier nicht aufgeführt ist, kontaktieren Sie uns bitte vor der Entnahme bzw. Einsendung.***

Unbeschriftete Probeneinsendungen können nach Richtlinien der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM Systems nur nach Rücksprache mit der Einsenderin/dem Einsender für eine Untersuchung verwendet werden.

## 3.3 Erforderliche Unterlagen

- **Probenbegleitformular** (bitte vollständig ausgefüllt)
  - Name, Vorname, ggf. Geburtsname, Geburtsdatum, vollständige Adresse des Patienten / der Patientin
  - ggf. Ethnizität
  - wesentliche klinische Angaben über die Patientin / den Patienten
  - Art der Primärprobe und ggf. deren anatomische Herkunft
  - angeforderte Untersuchung(en)
  - Datum der Probenentnahme
  - Name, Anschrift und Unterschrift des Arztes / der Ärztin
- **Einverständniserklärung nach GenDG** (Unterschrift Patient/-in bzw. Sorgeberechtigte Person / gesetzlicher Vertretung und Ärztin/Arzt erforderlich!)
- **Überweisungsschein** EBM-konform (bei GKV-Patienten/Patientinnen), vollständige Rechnungsanschrift bei Privatpatientinnen/Privatpatienten oder Klinikaufträgen.

Informationen über die Erkrankung und Merkmale der Patientin / des Patienten (z. B. Familienanamnese, Medikamenteneinnahme, Vorbefunde) sind hilfreich für die Konzeption der Untersuchungen und zur Diagnosefindung und können Sie gerne mit dem Einverständnis Ihres Patienten/ Ihrer Patientin mitschicken.

Bitte beachten Sie:
Für jede Pränataldiagnostik ist entsprechend den Vorgaben des Gendiagnostikgesetz eine humangenetische Beratung vorgeschrieben.
Bitte Pränatalproben 1-2 Wochen im Voraus ankündigen.

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 7 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

## 3.4 Probenlagerung

Entnommene Proben sollten so rasch wie möglich ungekühlt in unser Labor transportiert werden.

| | |
|---|---|
| WICHTIG! | Für cytogenetische Untersuchungen müssen vitale Zellen kultiviert werden.<br>Bei verzögertem Transport ist eine Anzucht der Zellen u.U. nicht mehr möglich. |

Ist eine Probenentnahme abends erfolgt, sollte die Probe (insbesondere Fruchtwasser und Chorionzotten) **bei Raumtemperatur** gelagert werden. Eine direkte Sonneneinstrahlung ist zu vermeiden. Der Versand muss am Morgen des nächsten Tages erfolgen.

## 3.5 Probenversand

Geeignetes Entnahme- und Versandmaterial (Bestellservice) stellen wir Ihnen auf Anfrage gerne zur Verfügung.

Beim Versand von Blut ist folgendes zu beachten:

- bruch- und auslaufsicheres Verpacken der Probe (Transportgefäße)
- Kennzeichnung „freigestellte medizinische Probe“
- Versand der Probe **ungekühlt** zusammen mit den **vollständig ausgefüllten** Unterlagen.

**Hinweis**

Sollte die Blutabnahme spät am Abend erfolgen, besteht die Möglichkeit die Blutproben bei Raumtemperatur oder im Kühlschrank (nicht einfrieren) über Nacht zu lagern und am nächsten Tag zu versenden. Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein.

Beim Versand von gelöster DNA ist folgendes zu beachten:

- Bruch- und auslaufsicheres Verpacken der Probe (Transportgefäße)

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 8 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

- Kennzeichnung „freigestellte medizinische Probe“
- Versand der Probe ungekühlt zusammen mit den vollständig ausgefüllten Unterlagen.

**Hinweis**

Bitte geben Sie nach Möglichkeit die gemessene Konzentration der DNA sowie den Lösungspuffer, an.

Beim Versand von vitalen Zellen folgendes zu beachten:

- bruch- und auslaufsicheres Verpacken der Probe (Transportgefäße)
- Kennzeichnung „freigestellte medizinische Probe“
- Versand der Probe ungekühlt zusammen mit den vollständig ausgefüllten Unterlagen.

Im Winter Kälteschutz von Proben für cytogenetische Analysen.

# 4 Mitgeltende Unterlagen

Leistungsverzeichnis

Anforderungsformular Untersuchungsauftrag

Probenbegleitformular Therapierelevante Onkogenetische Analyse

Aufklärung Tumordiagnostik

Entbindung von der Schweigepflicht gegenüber nachbehandelnden Ärzten

Entbindung der Schweigepflicht gegenüber Angehörigen

Diese Unterlagen sind über unsere Homepage erhältlich:

www.medgen-tuebingen.de

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 9 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 23962 | V. 3 vom 24.11.2026 | Gültig bis: 23.11.2028 | S. 10 / 10 | Ausdruck vom 24.11.2026 10:23:24