

Handbuch zur Probenentnahme

Universitätsklinikum Tübingen
Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik
Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. med. Olaf Rieß

Kontakt

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
Internet: www.medgen-tuebingen.de

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 Ärzte.

Als weitere wichtige Information möchten wir Sie darauf hinweisen, dass nach dem **Gendiagnostikgesetz** (GenDG, BGBL I, Nr. 50, 2529-2538) der Arzt, der eine genetische Untersuchung bzw. Analyse in Auftrag gibt, die Verantwortung für diese trägt.

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 .

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 auf der Liste des Leistungsverzeichnis enthalten ist.

Probeneinsendung:

Eine humangenetische Labordiagnostik wird routinemäßig durchgeführt aus:

DNA-Untersuchungen: **EDTA-Blut** (2 x 2 ml, rote Monovette)

Chromosomenuntersuchungen: **Heparin-Blut** (Li- od.NA-Heparin) (2-9 ml 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**

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

Probenentnahme:

- Kennzeichnung des Probengefäßes zur eindeutigen Identifizierung des Patienten
 - Name
 - Vorname
 - Geburtsdatum
- Die Blutentnahme muss unter **sterilen Bedingungen** erfolgen (z. B. geschlossene Systeme Monovetten)
- Um das optimale Mischungsverhältnis zwischen Blut und Antikoagulanzen zu gewährleisten, die Röhrchen möglichst bis zur **vorgesehenen Markierung** füllen.

- Unmittelbar nach der Entnahme das Blutröhrchen **mehrfach schwenken**, um eine Koagulation zu verhindern.

Die Blutentnahme für eine humangenetische Labordiagnostik erfordert keine spezielle Vorbereitung des Patienten. Der Patient muss für die Probenentnahme nicht nüchtern sein. Die Blutentnahme kann zu jeder Tageszeit erfolgen.

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. Kennzeichnung des Probengefäßes zur eindeutigen Identifizierung des Patienten.

Chorionzotten oder Plazentagewebe: Transportgefäße **ohne** Zugabe von Formalin oder Kochsalz. Kennzeichnung des Probengefäßes zur eindeutigen Identifizierung des Patienten

Haut-/ Muskelbiopsien: Transportgefäße **ohne** Zugabe von Formalin. Hautbiopsien können wenn kein Transportmedium zur Verfügung steht in sterile isotonische (0,9%) Kochsalzlösung überführt werden. Kennzeichnung des Probengefäßes zur eindeutigen Identifizierung des Patienten

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

Nach Richtlinien der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM-Systems können unbeschriftete Proben nur nach Rücksprache mit dem Einsender verwendet werden.

Erforderliche Unterlagen:

- Probenbegleitformular (bitte vollständig ausgefüllt)

- Name, Vorname, ggf. Geburtsname, Geburtsdatum, vollständige Adresse des Patienten
- ggf. Ethnizität
- wesentliche klinische Angaben über den Patienten
- Art der Primärprobe und ggf. deren anatomische Herkunft
- angeforderte Untersuchung(en)
- Datum der Probenentnahme

- Name, Anschrift und Unterschrift des Arztes

- **Einverständniserklärung nach GenDG** (Unterschrift von Patient bzw. Sorgeberechtigten / gesetzlicher Vertreter und Arzt erforderlich!)
- **Überweisungsschein** EBM-konform (bei GKV-Patienten), vollständige Rechnungsanschrift bei Privatpatienten oder Klinikaufträgen.

Informationen über die Erkrankung und Merkmale 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 mitschicken.

Probenlagerung:

Entnommene Proben müssen innerhalb von 1-2 Tagen ungekühlt in unser Labor transportiert werden.

WICHTIG! Für cytogenetische Untersuchungen müssen vitale Zellen kultiviert werden.
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.

Probenversand:

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

Beim Versand ist folgendes zu beachten:

- bruch- und auslaufsicheres Verpacken der Probe (Transportgefäße)
- Versand der Probe zusammen mit den vollständig ausgefüllten Unterlagen zeitnah und ungekühlt