

Hinweise zur Entnahme von Probenmaterial und zum Probenversand



Die Humangenetik des MVZ der UMG ist im Bereich der Medizinischen Laboratoriumsdiagnostik in den Untersuchungsgebieten Molekulare Humangenetik und Zytogenetik akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2014

Zur besseren Lesbarkeit dieser Hinweise wurde die neutrale Formulierung gewählt, die im Deutschen mit der männlichen identisch ist.

Dieses Handbuch ist Eigentum des Medizinischen Versorgungszentrums der UMG, Bereich Humangenetik, Heinrich-Düker-Weg 12, 37073 Göttingen. Eine Weitergabe an Dritte oder eine Vervielfältigung seines Inhaltes auch in Teilen ist nur mit ausdrücklicher Genehmigung der Leitung zulässig.

Vorwort

Sehr geehrter Nutzer der Laboratoriumsleistungen,

auf den folgenden Seiten finden Sie wichtige Hinweise zur Probenentnahme und zum Probenversand sowie zu den von uns angebotenen Untersuchungen. Sollten sich Fragen ergeben, nehmen Sie bitte einfach Kontakt mit uns auf. Gerne beantworten wir Ihre Fragen zu:

- Probeneingang,
- Erforderliche Entnahmematerialien,
- Erforderliche Unterlagen,
- Probenentnahme und Lagerung,
- Probenversand,
- Untersuchungen,
- Nachforderung zusätzlicher Untersuchungen.

Die Probenannahme ist **Montag-Donnerstag** von **09:00 - 16:00** Uhr, **Freitag** von **09:00 – 14:00** Uhr. Wochenenden und Feiertage nach Vereinbarung.

Bei Fragen, Anmerkungen oder eventuellen Beschwerden wenden Sie sich bitte einfach an eine der u.g. Nummern.

Kontakte

Molekulargenetik	Tel.: 05 51 / 75 95
Zytogenetik	Tel.: 05 51 / 75 96
	Fax: 05 51 / 39-93 74
Genetische Beratung	Tel.: 05 51 / 39-20550
Robert-Koch-Straße 40	bzw. 05 51 / 39-7591
37075 Göttingen	
Anforderung von Probengefäßen und Transportmedium für die Ent- nahme von Gewebeproben	Tel.: 05 51 / 39-75 82 oder 05 51 / 39-90 22 oder 05 51 / 39-75 96
Anforderung von Material für den Probenversand	Tel.: 05 51 / 39-75 91
Anmeldung pränatale Chromosomen- Untersuchung	Tel.: 05 51 / 39-90 22 oder 05 51 / 39-75 96

Alle Informationen stehen Ihnen auch über unsere Internetseite unter <http://www.humangenetik-umg.de> zur Verfügung.

1. Probenmaterial

1.1. Entnahme einer Blutprobe

Für die humangenetische Diagnostik werden kernhaltige Zellen benötigt, die entweder kultiviert werden oder aus denen die DNA gereinigt wird.

Der Patient muss in keiner Weise auf die Entnahme der Blutprobe vorbereitet werden. Nüchternheit des Patienten ist nicht erforderlich, die Blutprobe kann zu jeder Tageszeit entnommen werden.

Die Entnahme der Blutprobe muss stets unter sterilen Bedingungen stattfinden. Die Probengefäße dürfen nicht geöffnet oder das entnommene Blut umgefüllt werden.

Die Vorgehensweise zur Entnahme einer EDTA- bzw. Heparin-Blutprobe sind identisch. Die Probengefäße sind farbkodiert (z.B. Probengefäße der Firma Sarstedt (Monovetten): EDTA = rot, Heparin = orange). Bitte informieren Sie sich vor der Entnahme der Probe über die Farbkodierung.

Für molekulargenetische Analysen eignet sich ausschließlich EDTA-Blut, da Heparin z.B. die PCR hemmt!

Für zytogenetische Analysen benötigen wir eine Lithium-Heparin-Blutprobe (siehe auch Tabelle 1).

Die Blutprobe kann nach dem Aspirationsprinzip (siehe Abbildung 1) oder nach dem Vakuumprinzip (siehe Abbildung 2) entnommen werden.

Um ein möglichst optimales Mischungsverhältnis zwischen Blut und Antikoagulans zu erreichen, sollten die verwendeten Probengefäße bis zu der angegebenen Markierung gefüllt und gut durchmischt werden!

Für zytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen sollte ein Volumen von 7-10 ml Blut entnommen werden. Bei Neugeborenen oder Kleinkindern sind 2-3 ml Blut ausreichend. Bitte wenden Sie sich ggf. an uns unter: 05 51 / 39-75 95.



1 Unmittelbar vor der Blutentnahme wird die Kanüle mit der S-Monovette® komplettiert. Die Kanüle ist über den Bajonettverschluss durch 3 Nocken auf dem S-Monovetten Dom arretiert. Danach wird die Vene punktiert.



2 Die Stauung wird gelöst und die Kolbenstange langsam zurückgezogen. Bei Mehrfachentnahmen werden weitere S-Monovetten in der liegenden Kanüle arretiert und Blutproben, wie vorab beschrieben, entnommen.



3 Die letzte S-Monovette® wird aus der Kanüle gelöst. Erst dann wird die Kanüle aus der Vene gezogen. Für Transport und Zentrifugation muß der Kolben im Boden der S-Monovette® eingerastet und die Kolbenstange abgebrochen werden.

Abb. 1: Aspirationsprinzip zur Entnahme einer Blutprobe (Quelle: www.sarstedt.com)



1 Die Vene wird unmittelbar vor der Blutentnahme mit der S-Monovetten Kanüle punktiert.



2 Das Vakuum in der S-Monovette® wird durch Einrasten des Kolbens im Boden hergestellt. Anschließend muß die Kolbenstange abgebrochen werden.



3 Die evakuierte S-Monovette® wird in die liegende Kanüle eingeführt und arretiert. Nach Beendigung der Blutentnahme wird zuerst die letzte S-Monovette® aus der Kanüle gelöst. Erst dann wird die Kanüle aus der Vene gezogen.

Abb. 2: Vakuumprinzip zur Entnahme einer Blutprobe (Quelle: www.sarstedt.com)



Abb. 3: Hinweise zur Entnahme einer Blutprobe mit einer S-Monovette® (Quelle: www.sarstedt.com)



Abb. 4: Hinweise zur Entnahme einer Blutprobe mit der Safety-Multifly® (Quelle: www.sarstedt.com)

1.2. Entnahme eines Mundschleimhautabstriches

Die Probe wird mit Hilfe eines sterilen Tupfers an der Innenseite der Mundhöhle entnommen. Das Tupfermaterial darf dabei vorher keinesfalls mit biologischem Material in Berührung kommen. Bei der Entnahme des Probenmaterials müssen unbedingt Handschuhe getragen werden. Weiterhin darf der Probennehmer nicht mit Gegenständen, mit der Haut, Kleidung oder mit anderen Personen in Berührung kommen.

Wenigstens eine Stunde vor der Entnahme des Probenmaterials sollen Patienten nichts mehr kauen oder trinken, Säuglinge sollen nicht mehr gestillt werden. Den Mundraum vor der Entnahme des Probenmaterials nur mit Wasser ausspülen.

Wird ein Probennehmer mit zwei Watte-bewehrten Enden verwendet, bitte das Ende abschneiden, das kein Probenmaterial enthält, um die Untersuchung des falschen Watteendes zu vermeiden.

Den Probennehmer 5-10 Mal an der Wangeninnenseite unter leichtem Druck auf- und ab führen, so dass bei der Bewegung die Position des Probennehmers an der Außenseite sichtbar ist. Um möglichst viel Zellmaterial aufzunehmen, soll der Probennehmer bei der Auf- und Ab-Bewegung um die eigene Achse gedreht werden.

Nach der Entnahme des Probenmaterials soll der Probennehmer zurück zum Trocknen in die Verpackung gegeben werden.

1.3. Entnahme anderer Primärproben

Für die Entnahme anderer Primärproben (siehe Tabelle 1) ist in der Regel ein operativer Eingriff notwendig. Auf eine Beschreibung zur Entnahme des Probenmaterials wird daher an dieser Stelle verzichtet. Für Fragen stehen wir Ihnen selbstverständlich gerne zur Verfügung.

Für die Entnahme von Gewebeproben können Sie bei uns geeignete Probengefäße und Transportmedien (siehe auch Tabelle 1) telefonisch anfordern unter:

05 51 / 39-75 82 oder

05 51 / 39-90 22 oder

05 51 / 39-75 96.

1.4. Lagerung des Probenmaterials

Bis zum Versand des entnommenen Probenmaterials können Blut- bzw. Mundschleimhautproben bei Raumtemperatur **trocken** gelagert werden.

Bitte das Probenmaterial nicht einfrieren!

Gewebeproben (Fruchtwasser, Chorionzotten, usw.) bitte nicht unnötig lagern, sondern direkt an uns weiterleiten. Für die Abgabe von Gewebeproben steht Ihnen ein Briefkasten am Haupteingang des Gebäudes (links neben der Eingangstür; Heinrich-Düker-Weg 12, 37073 Göttingen) zur Verfügung. Nach dem Einwerfen des entnommenen Probenmaterials bitte die Klingel („Zytogenetik“) betätigen.

1.5. Versand des entnommenen Probenmaterials

Soweit in der Tabelle 1 keine besonderen Hinweise auf die Art und Weise des Probenversands angegeben sind, kann die Probe ungekühlt am Tag der Probennahme an die folgende Adresse geschickt werden.

Medizinisches Versorgungszentrum der UMG

Bereich Humangenetik

Universitätsmedizin Göttingen

Heinrich-Düker-Weg 12

37073 Göttingen

Versand von Probenmaterial: **Montag-Donnerstag**

Bitte vermeiden Sie den Versand des Probenmaterials mit der Post über das Wochenende. Alternativ kann für den Probenversand natürlich ein geeigneter Kurierdienst beauftragt werden.

Gewebeproben (Fruchtwasser, Chorionzotten, usw.) sollten unmittelbar nach der Entnahme des Probenmaterials durch einen geeigneten Boten- bzw. Kurierdienst an uns weitergeleitet werden.

HINWEIS: Je nach Art des Probenmaterials ist die entnommene Probe als potentiell infektiös einzustufen. Damit ergeben sich für den Versand besondere Kennzeichnungspflichten.
Gerne stellen wir Ihnen auf Wunsch entsprechendes Versandmaterial zur Verfügung bzw. informieren wir Sie über die Bedingungen für den Versand unter 05 51-39-75 91.

Vor dem Versand von Probenmaterial für eine pränatale Chromosomenuntersuchung bitten wir dringend um eine telefonische Anmeldung der Probe unter 05 51 /39-90 22 oder 05 51 /39-75 96!

1.6. Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials

Das bei der Entnahme der Probe verwendete Material muss in speziellen, dafür vorgesehenen Behältern gesammelt und entsorgt werden. Sofern möglich, muss dieses Material einer zentralen Abfallentsorgung zugeführt werden. Sofern dies nicht möglich ist, muss das Material durch Autoklavieren dekontaminiert werden.

1.7. Untersuchungsmaterial für pränatale bzw. postnatale Chromosomenuntersuchungen und molekulargenetische Untersuchungen

Tab. 1: Übersicht Untersuchungsmaterial

Untersuchung	Probenmaterial	Volumen / Menge	Versand	Bemerkungen
Molekulargenetische Untersuchung	EDTA-Blut	7 ml	nicht gekühlt am Entnahmetag	Bei <u>Neugeborenen</u> und <u>Kleinkindern</u> 2-3 ml (ggf. Rücksprache: 0551 /39-7595)
Postnatale Chromosomenuntersuchung				
a. <i>an Lymphozyten des peripheren Blutes</i>	Lithium-Heparin-Blut	7-10 ml	nicht gekühlt am Entnahmetag	Heparin-Monovetten mit Trenngel sind nicht geeignet!
b. <i>an Haut- und Gewebeproben</i>	Hautbiopsien, kleine Gewebestücke (1 qcm), Nabelschnur		nicht gekühlt am Entnahmetag in steriler Kochsalzlösung oder spez. Medium	Anforderung Versandmaterial bzw. Transportmedium unter 0551 /39-7582 oder 0551 /39-9022 oder 0551 / 397596
c. <i>an Chorionzottenge-webe</i>	Placentagewebe		nicht gekühlt am Entnahmetag in spez. Medium	
Pränatale Chromosomenuntersuchung				
a. <i>an Fruchtwasserzellen nach Amniocentese (AC)</i>	Fruchtwasser	10-15 ml	nicht gekühlt am Entnahmetag in spez. Versandmaterial	Telefonische Voranmeldung und Anforderung Versandmaterial bzw. Transportmedium unter 0551 / 39-9022 oder 39-7596
b. <i>an Chorionzottenge-webe nach Chorionzottenbiopsie (CVS)</i>	Chorionzottenge-webe	15-20 mg	nicht gekühlt am Entnahmetag in spez. Transportmedium	

Falls Sie uns Probenmaterial schicken möchten, das in der Tabelle 1 nicht aufgeführt ist, kontaktieren Sie uns bitte vor der Entnahme des Probenmaterials (bei Chromosomenuntersuchungen: 05 51 / 39-75 96; bei molekulargenetischen Untersuchungen: 05 51 / 39-75 95).

1.8. Identifikation von Probenmaterial

Jedes Probenmaterial muss mindestens mit dem Namen (Vor- und Nachname) und mit dem Geburtsdatum des Patienten beschriftet sein, um eine eindeutige Identifikation zu ermöglichen.

1.9. Allgemeine Hinweise und Probenstabilität

- **Molekulargenetik:**
 - Bitte kennzeichnen Sie unbedingt alle Entnahmematerialien mit einem wasserfesten Stift mit dem Namen, Vornamen und Geburtsdatum.
 - Der Patient muss zur Probennahme nicht nüchtern sein.
 - DNA ist im Allgemeinen sehr stabil und kann mehrere Tage bei Raumtemperatur gelagert und verschickt werden. Der Transport ist nicht zeitkritisch.
- **Zyto-genetik:**
 - Bitte kennzeichnen Sie unbedingt alle Entnahmematerialien mit einem wasserfesten Stift mit dem Namen, Vornamen und Geburtsdatum.

- Der Patient muss zur Probennahme nicht nüchtern sein.
- Für zytogenetische Untersuchungen sind allgemein vitale Zellen notwendig, die für eine Präparation von Chromosomen oder von DNA zuvor kultiviert werden müssen. Daher dürfen die Proben nicht eingefroren werden. Zudem ist der Transport der Proben zeitkritisch. Die Proben sollten innerhalb von 24 Stunden nach Probennahme bei uns eintreffen.

2. Notwendige Unterlagen

Um mit einer humangenetischen Untersuchung zu beginnen, benötigen wir folgende Unterlagen von Ihnen:

- eine vollständig ausgefüllte, **schriftliche Einwilligung des Patienten**: diese Einwilligung muss die Art der Untersuchung enthalten (Indikation) und von dem Patienten bzw. einem gesetzlichen Vertreter und dem Einsender unterschrieben sein (bitte stellen Sie sicher, dass alle Namen auch zusätzlich in leserlicher Form geschrieben sind),
- einen **Überweisungsschein (Muster 10)**,
- einen **unterschriebenen Untersuchungsauftrag**.

2.1. Schriftliche Einwilligungserklärung des Patienten

Gemäß Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) muss der Patient der humangenetischen Untersuchung schriftlich zustimmen. Hierfür stellen wir Ihnen eine entsprechende Einwilligungserklärung unter www.humangenetik-umg.de zur Verfügung.

Bitte stellen Sie sicher, dass auf dieser Einwilligungserklärung die Untersuchung (Indikation), der Name des Patienten sowie der Einsender des Probenmaterials eindeutig angegeben werden. Die Einwilligungserklärung muss von dem Patienten unterschrieben werden, da sie ansonsten ungültig ist.

Die humangenetische Untersuchung von Kindern, Jugendlichen und Betreuten ist grundsätzlich nur mit der schriftlichen Zustimmung der Erziehungsberechtigten bzw. des Betreuers durch deren Unterschrift auf der Einverständniserklärung zulässig.

2.2. Aufbewahrung von Probenmaterial und Untersuchungsergebnissen, Weiterleitung von Probenmaterial an spezialisierte Kooperationslabore

Der Patient kann auf der Einwilligungserklärung angeben, ob er überschüssiges Probenmaterial für wissenschaftliche Zwecke, zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen oder für die Qualitätssicherung dem Medizinischen Versorgungszentrum der UMG überlassen will.

Sofern hierzu keine Angaben auf der Einwilligungserklärung gemacht werden, sind wir verpflichtet gemäß den Forderungen des GenDG das Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchungen zu vernichten.

Des Weiteren kann der Patient angeben, ob er eine Aufbewahrung der ermittelten Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus wünscht.

Sofern Sie eine Untersuchung wünschen, die nicht im Leistungsangebot zytogenetischer und molekulargenetischer Untersuchungen (siehe 4.) aufgeführt ist, leiten wir Ihren Auftrag gerne an ein spezialisiertes Kooperationslabor weiter. Dies dürfen wir allerdings nur, wenn der Patient hierzu sein Einverständnis auf der Einwilligungserklärung gegeben hat.

2.3. Untersuchungsauftrag

Neben der schriftlichen Einwilligungserklärung des Patienten benötigen wir einen Untersuchungsauftrag von Ihnen. Hierfür stehen Ihnen Vordrucke von Aufträgen für eine prä- bzw. postnatale Chromosomenuntersuchung oder eine molekulargenetische Untersuchung auf unserer Internetseite unter www.humangenetik-umg.de zur Verfügung.

3. Schutz personenbezogener Daten

Das Medizinische Versorgungszentrum der UMG, Bereich Humangenetik nimmt den Schutz personenbezogener Patientendaten sowie der Daten von Einsender und Mitarbeitern sehr ernst und richtet sich nach den Vorgaben des Datenschutzgesetzes.

4. Abkürzungen

EDTA	Ethylendiamintetraessigsäure
FISH	Fluoreszenz <i>in situ</i> Hybridisierung
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
PCR	Polymerasekettenreaktion