

Handbuch zur Primärprobenentnahme
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum der RWTH Aachen

Pauwelsstr. 30

52074 Aachen

Tel. 0241 80-80178

Fax 0241 80-82580

E-Mail: humangenetik@ukaachen.de

www.humangenetik.ukaachen.de



Gültig ist nur die Version des Handbuchs im Internet!

Alle gedruckten Exemplare sind nur Informationsexemplare und werden nicht aktualisiert!



Vorwort	3
Allgemeine Informationen	4
2.1 Kontakt	4
2.2 Annahmezeiten	4
3. Präanalytik: Von der Probengewinnung bis zum Versand	5
3.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial	5
3.2 Probenentnahme und Entnahmesysteme	5
3.2.1 Molekulargenetische Diagnostik	5
3.2.1.1 Entnahme von Blut	5
3.2.1.2 Entnahme von Hautbiopsien:	6
3.2.1.3. Entnahme von Abortgewebe:	6
3.2.1.4. Entnahme weiterer Primärproben	6
3.2.1.5 Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials	6
3.2.2 Zytogenetische Diagnostik	7
3.2.2.1 Entnahme von Blut	7
3.2.2.2. Entnahme von Fruchtwasser*:	7
3.2.2.3. Entnahme von Abortgewebe:	7
3.3 Benötigte Unterlagen, Probenbeschriftung	7
3.4 Probenlagerung und Versand	8
4. Aufbewahrung untersuchter Proben	9
5. Genetische Untersuchung bei nicht-einwilligungsfähigen Personen	9
6. Externe Untersuchungen	9
7. Qualitätssicherung im Labor	9

* Das gekennzeichnete Verfahren ist nicht in dem durch die DAkkS akkreditierten Methodenspektrum enthalten.

Vorwort

Sehr geehrte Einsender,

das Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums der RWTH Aachen verfügt über ein breites und modernes methodisches Leistungsspektrum. Das Angebot der einzelnen Funktionsbereiche umfasst neben der humangenetischen Beratung molekulargenetische Untersuchungen inklusive moderner Hochdurchsatzsequenzierungen, die zytogenetische und molekularzytogenetische Diagnostik (konventionelle Chromosomenanalyse und Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung*) und die DNA-Array-Diagnostik.

Mit diesem Handbuch möchten wir Ihnen auf den folgenden Seiten wichtige Informationen zur Probenentnahme und zum Probenversand für eine humangenetische Diagnostik geben.

Für weitere Fragen können Sie sich gerne direkt an uns wenden.

Sie finden alle Informationen und erforderlichen Unterlagen auch auf den Diagnostik-Seiten der Homepage unseres Institutes unter www.humangenetik.ukaachen.de.

Allgemeine Informationen

Eine vollständige und aktuelle Übersicht zum diagnostischen Leistungsangebot unseres Institutes finden Sie auf unserer Internetseite (www.humangenetik.ukaachen.de) unter den Funktionsbereichen Molekulargenetische Diagnostik und Zytogenetische Diagnostik. Sollte die von Ihnen erwünschte Diagnostik dort nicht aufgelistet sein, so können Sie sich gerne direkt mit uns in Verbindung setzen (s. 2.1 Kontakt).

Die Auftragsformulare zum Versand von Probenmaterial stehen Ihnen ebenfalls auf der Internetseite zum Herunterladen zur Verfügung.

Bitte beachten Sie:

- Prädiktive Diagnostik sowie Pränataldiagnostik wird entsprechend den Vorgaben des Gendiagnostik-Gesetzes nur nach vorangegangener humangenetischer Beratung durchgeführt.
- Für eine Pränataldiagnostik bitten wir um vorherige Anmeldung.
- Wenn Sie eine zweite Blutprobe mitschicken, die für eine eventuelle Überprüfung des Ergebnisses der ersten Blutprobe verwendet werden soll, vermerken Sie dies bitte auf dem Anforderungsschein.
- Unbeschriftete Probeneinsendungen können nicht für eine Untersuchung verwendet werden.

2.1 Kontakt

Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum der RWTH Aachen
Pauwelsstr. 30
52074 Aachen
Tel. 0241 80-80178
Fax 0241 80-82580
E-Mail: humangenetik@ukaachen.de
www.humangenetik.ukaachen.de

2.2 Annahmezeiten

Im Sekretariat des Instituts, Klinikum Aachen, E3, Flur D, Raum 47
und im Laborbereich des Instituts, Klinikum Aachen, E-2, Flur 41:

Mo. – Di. von 7:30 – 16:00 Uhr
Mi. – Fr. von 7:30 – 15:30 Uhr

3. Präanalytik: Von der Probengewinnung bis zum Versand

Die Probenentnahme für eine humangenetische Diagnostik erfordert keine spezielle Vorbereitung des Patienten und kann zu jeder Tageszeit erfolgen. Proben sollten steril abgenommen und schnellstmöglich ungekühlt an das Institut für Humangenetik versandt werden.

3.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial

Molekulargenetische Diagnostik:

- EDTA-Blut 5 - 10 ml; bei Kleinkindern und Säuglingen ca. 2 – 3 ml, bitte Rücksprache
- DNA mind. 1 µg; Konz. >50 ng/µl
- Andere Gewebe (z.B. Mundschleimhautabstriche, bitte Rücksprache)
- Pränatale molekulare Diagnostik (bitte im Vorfeld Rücksprache)
- Fruchtwasser: nativ: >4 ml; 1 Zellkulturflasche
- Chorionzotten (>5 mg)

Zytogenetische Diagnostik

Siehe Seite 7

Falls Sie uns anderes Untersuchungsmaterial zusenden möchten, so nehmen Sie bitte vorab mit uns Kontakt auf (siehe 2.1 Kontakt).

3.2 Probenentnahme und Entnahmesysteme

3.2.1 Molekulargenetische Diagnostik

3.2.1.1 Entnahme von Blut

Bitte benutzen Sie EDTA-Monovetten zur Entnahme von Blutproben für eine humangenetische Analyse (z. B. Fa. Sarstedt, **EDTA**-Monovette). Für die Entnahme von Blut für Transkriptanalysen (RNA-Blut) verwenden Sie bitte das PAXGene-System der Firmen Becton Dickinson und Qiagen, die wir Ihnen auf Wunsch gerne zusenden. Die Blutproben müssen eindeutig und leserlich mit Name, Vorname und Geburtsdatum des Patienten sowie dem Entnahmedatum beschriftet sein.

Die Blutentnahme sollte unter sterilen Bedingungen nach dem Aspirations- oder dem Vakuumprinzip erfolgen (ggf. anders bei Säuglingen). Da die Entnahme nur von medizinisch geschultem Personal durchgeführt werden darf, wird an dieser Stelle auf die ausführliche Beschreibung des Entnahmeprozesses verzichtet.

Die Blutproben dürfen nicht wieder geöffnet oder das Blut umgefüllt werden. Um ein optimales Mischungsverhältnis zwischen Blut und Antikoagulans zu gewährleisten, sollten

die Monovetten möglichst bis zur vorgesehenen Markierung gefüllt und durch vorsichtiges Schwenken gründlich durchmischt werden.

Bei den PAXGene Röhrchen verfahren Sie bitte nach den Angaben des Herstellers.

3.2.1.2 Entnahme von Hautbiopsien: Rücksprache, (siehe Kontakt 2.1)

3.2.1.3. Entnahme von Abortgewebe: Rücksprache, (siehe Kontakt 2.1)

Abortgewebe muss so keimarm/steril wie möglich entnommen und sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß überführt werden (z. B. 10 ml Zentrifugenröhrchen mit Schraubverschluss), das randvoll mit steriler physiologischer Kochsalzlösung (Raumtemperatur) gefüllt ist. Das Probengefäß muss eindeutig mit Name, Geburts- und Entnahmedatum beschriftet sein.

3.2.1.4. Entnahme weiterer Primärproben

Für die Entnahme weiterer Primärproben ist in der Regel ein operativer Eingriff erforderlich, der ausschließlich von ärztlichem Personal durchgeführt werden darf. An dieser Stelle wird deshalb auf eine ausführliche Beschreibung des Entnahmeprozesses verzichtet.

3.2.1.5 Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials.

Das bei der Probenentnahme verwendete Material muss in dafür vorgesehenen Spezialbehältern gesammelt und entsprechend geltender Bestimmungen entsorgt werden. Ansonsten müssen die Materialien durch Autoklavieren dekontaminiert werden.

3.2.2 Zytogenetische Diagnostik

3.2.2.1 Entnahme von Blut

1. 0,05 ml (1 – 2 Tropfen) Heparin-Natrium-25.000 IE/5ml in steriler Plastikspritze (bitte nur 5 ml-Einmalspritze (bzw. 2 ml-Einmalspritze bei Kleinkindern) verwenden) aufziehen.
2. Sterile Blutentnahme (5 ml) mit größtmöglicher Kanüle (Hämolyse beeinträchtigt die Kulturqualität, Blutentnahmen mit Monovetten sind daher ungeeignet).
3. Nach Blutentnahme gebrauchte Kanüle bitte abnehmen und auf die Spritze eine neue Kanüle samt Schutzkappe oder einen Verschluss-Stopfen fest aufstecken; Kanüle o. ä. sichern (*Blut bitte nicht in Röhrchen umfüllen. Zur Gewährleistung einer Mischung von Blut und Antikoagulans bitte Spritze anschließend vorsichtig schwenken*).
4. Beschriftung der Spritze: Patientennamen, Geburtsdatum

Abgabe von Blutproben aus dem Universitätsklinikum:

Institut für Humangenetik Labor Zytogenetik,
Frau Dr. rer. nat. H. M. Schüler, Ebene -2, Flur 41 (zwischen Aufzug D1 und C1),
Raum 12 und 13.

Versand des Blutes in der Plastikspritze „per Express“ an:

Institut für Humangenetik Labor Zytogenetik, z. H. Frau Dr. rer. nat. H. M. Schüler,
Universitätsklinikum der RWTH Aachen, Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen

Der Kulturansatz wird montags, dienstags und in Ausnahmefällen auch freitags durchgeführt (Postweg beachten!), bitte an **k e i n e m** anderen Wochentag zusenden! (d. h. Proben sollen für den **Kulturansatz nicht älter als 2 Tage** sein)

- nicht kühlen ! -

Wir bitten um telefonische Voranmeldung:

Labor 0241 / 80 89591 oder 80 80632 (bitte länger klingeln lassen) -
Sekretariat 0241 / 80 80178 oder 80 80427

3.2.2.2. Entnahme von Fruchtwasser*: Rücksprache, (siehe Kontakt 3.2.2.1)

3.2.2.3. Entnahme von Abortgewebe: Rücksprache, (siehe Kontakt 3.2.2.1)

3.3 Benötigte Unterlagen, Probenbeschriftung

Jede Probe muss mindestens mit Name, Vorname und Geburtsdatum des Patienten und dem Entnahmedatum beschriftet sein, um eine eindeutige Identifikation zu gewährleisten. **Bitte beachten Sie, dass unbeschriftete Proben für eine Untersuchung nicht verwendet werden können.**

Weiterhin sind für die Durchführung einer humangenetischen Analyse folgende Unterlagen erforderlich:

* Das gekennzeichnete Verfahren ist nicht in dem durch die DAkkS akkreditierten Methodenspektrum enthalten.

- Vollständig ausgefüllte und unterschriebene Auftragsformulare (inkl. Untersuchungsauftrag, ggf. klinische Angaben zum Patienten und Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz/GenDG, siehe unsere Homepage: <http://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik/fuer-einsender/formulare.html>),
- Laborüberweisungsschein Muster 10 bzw. Rechnungsanschrift (bei Privatpatienten oder Klinikaufträgen),
- wenn möglich aussagekräftige ärztliche Befunde oder zusammenfassender Arztbrief,
- Name des verantwortlichen Arztes (in Druckbuchstaben).

3.4 Probenlagerung und Versand

Soweit keine speziellen Hinweise auf Art und Weise des Versands angegeben sind, kann eine entnommene Probe möglichst nicht gelagert, sondern umgehend und ungekühlt an das Institut für Humangenetik gesandt werden (siehe 2.1 Kontakt), bevorzugt am Wochenbeginn (Montag bis Mittwoch). In Ausnahmefällen sollte die Probe bis zur Versendung bei 2 - 8°C aufbewahrt werden.

Versandmaterial und Röhrchen mit speziellem Medium für Gewebeproben können telefonisch bei uns angefordert werden unter Tel. 0241 8080178.

Die Probe kann auf dem Postweg als Päckchen (Deutsche Post AG oder Kurierdienst) zugesandt werden. Bitte achten Sie auf eine bruch- und auslaufsichere Verpackung (Primärgefäß, Sekundärgefäß mit saugfähigem Flies, starre Außenverpackung aus Hartkarton mit Gefahrgutkennzeichnung UN 3373 für Biologische Stoffe/Kategorie B) oder als sog. „freigestellte“ medizinische Probe, wenn nur eine minimale Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie Krankheitserreger enthalten.

Bei pränatalen Proben empfehlen wir den Versand per Kurier.

3.5 Untersuchungsdauer

Im Falle eiliger Fälle (z.B. Neugeborene) nehmen Sie bitte mit uns Kontakt auf.

- Konventionelle Zytogenetik: 28 Tage
- Konventionelle molekulargenetische Verfahren: ca. 6- 28 Tage (Ausnahme: heterogene Erkrankungen, komplexe Gene (z.B. ADPKD))
- NGS-Analytik: Panel-Analytik bis zu ca. 1-3 Monate / WES-Analytik bis zu ca. 1-6 Monate
- SNP-Array-Analytik: 28 Tage
- Pränataldiagnostik / Diagnostik im pränatalen Kontext: 3-6 Werkzeuge

4. Aufbewahrung untersuchter Proben

Das Institut für Humangenetik bewahrt Untersuchungsmaterial so lange auf, wie es vom Patienten in der Einwilligungserklärung (im Anforderungsschein enthalten) schriftlich festgelegt wurde. Dies dient ggf. der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, eventuellen Zusatzuntersuchungen (auch wissenschaftlicher Art) und laborinternen Qualitätskontrollen. Es besteht jederzeit die Möglichkeit, diese Einwilligung (auch in Teilen) zu ändern bzw. zu widerrufen.

5. Genetische Untersuchung bei nicht-einwilligungsfähigen Personen (Kinder, Jugendliche, Betreute)

Gemäß der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GDKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen werden diese nur dann humangenetisch untersucht, wenn die Diagnostik zur Klärung der Differentialdiagnose einer bestehenden Symptomatik bzw. zur Feststellung einer Erkrankungsursache erforderlich ist.

Eine prädiktive genetische Diagnostik wird bei diesem Personenkreis nur dann durchgeführt, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung in diesem Lebensalter zu rechnen ist und wenn sinnvolle medizinische Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung bzw. zur Prävention von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankung wird dagegen bei einem gesunden Kind keine prädiktive Diagnostik durchgeführt. Bitte klären Sie Rückfragen im Einzelfall mit uns ab. Die humangenetische Untersuchung von nicht-einwilligungsfähigen Personen ist generell nur mit Zustimmung des Erziehungsberechtigten bzw. des Betreuers durch deren Unterschrift auf der Einverständniserklärung zulässig.

6. Externe Untersuchungen

Falls Sie humangenetische Untersuchungen durchführen lassen möchten, die nicht im Leistungsspektrum des Institutes für Humangenetik aufgeführt sind, so leiten wir Ihren Auftrag gerne an ein zuständiges Labor weiter. Bitte setzen Sie sich für eine derartige Anfrage mit uns in Verbindung. Auf Wunsch stellen wir Ihnen eine Liste der kooperierenden Auftragslabore zur Verfügung.

7. Qualitätssicherung im Labor

Die diagnostischen Labore der Funktionsbereiche Molekulargenetik und Zyto- und Molekularzytogenetik des Institutes für Humangenetik arbeiten gemäß der Leitlinien des Berufsverbandes deutscher Humangenetiker (BVDH) und der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH). Die Diagnostik erfolgt nach den Richtlinien der Bundesärztekammer (RiLiBÄK) und erfüllt die Anforderungen des Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG). Die Labore beteiligen sich an der Qualitätssicherung des European Molecular Genetics Quality Network (EMQN), CF European Network und Referenzinstitut für Bioanalytik.

Seit dem 08.01.2014 ist die Labordiagnostik des Institutes für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.