



# Handbuch zur Primärprobenentnahme Institut für Humangenetik und Genommedizin

Universitätsklinikum der RWTH Aachen

Pauwelsstr. 30

52074 Aachen

Tel. 0241 80-80178

Fax 0241 80-82580

E-Mail: [humangenetik@ukaachen.de](mailto:humangenetik@ukaachen.de)

[www.humangenetik.ukaachen.de](http://www.humangenetik.ukaachen.de)

**Gültig ist nur die Version des Handbuchs im Internet!**

**Alle gedruckten Exemplare sind nur Informationsexemplare und werden nicht aktualisiert!**



## Inhalt

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 (NGS, MLPA etc.).....	5
3.2.2 Zytogenetische Diagnostik* (nur nach Vereinbarung) .....	6
3.3 Benötigte Unterlagen, Probenbeschriftung .....	6
3.4 Probenlagerung und Versand.....	6
4. Aufbewahrung untersuchter Proben.....	8
5. Genetische Untersuchung bei nicht-einwilligungsfähigen Personen .....	8
6. Externe Untersuchungen.....	8
7. Qualitätssicherung im Labor.....	8



## Vorwort

Sehr geehrte Einsender,

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](http://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](http://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:

<https://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Auftrag-Einwilligung.pdf>

Wir bieten Ihnen gerne eine kurze (klinische) Beratung zur Anforderung von Untersuchungen an. Umfangreichere Erläuterungen, auch von Untersuchungsergebnissen, können wir i.d.R. gerne im Rahmen einer genetischen Beratung durchführen.

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 und Genommedizin  
Universitätsklinikum der RWTH Aachen  
Pauwelsstr. 30  
52074 Aachen  
Tel. 0241 80-80178 oder 80-84002  
Fax 0241 80-82580  
E-Mail: [humangenetik@ukaachen.de](mailto:humangenetik@ukaachen.de)  
[www.humangenetik.ukaachen.de](http://www.humangenetik.ukaachen.de)

## 2.2 Annahmezeiten

Im Sekretariat des Instituts, Klinikum Aachen, E2, Flur D1, Raum 9a  
und im Laborbereich des Instituts, Klinikum Aachen, E-2 (zwischen C1 und D1), Flur 41:

Mo, Di: 8:30 – 16:00 Uhr  
Mi, Do, Fr 8:30 – 15:30 Uhr

Bei eiligen Proben kann nach Rücksprache eine Annahme außerhalb dieser Zeiten organisiert werden.



### 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 und Genommedizin versandt werden.

#### 3.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial

##### Molekulargenetische Diagnostik:

- EDTA-Vollblut, circa 2 ml (bei geringeren Mengen bitte Rücksprache)
- DNA mind. 1 µg; Konz. >50 ng/µl
- Andere Gewebe (z.B. Mundschleimhautabstriche, Hautbiopsien, Fuß- und Fingernägel, Haarwurzeln mit vorheriger Rücksprache)
- Pränatale molekulare Diagnostik (bitte im Vorfeld Rücksprache)

##### Zytogenetische Diagnostik\*

- Nur nach Vereinbarung

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 (NGS, MLPA etc.)

###### 3.2.1.1 Entnahme von Blut

Bitte benutzen Sie EDTA-Monovetten zur Entnahme von Blutproben für eine humangenetische Analyse (z. B. Fa. Sarstedt, *S-Monovette® K3 EDTA*). Für die Entnahme von Blut für Transkriptanalysen\* (RNA-Blut) verwenden Sie bitte die *S-Monovette® RNA Exact* der Firma Sarstedt, 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 *S-Monovette® RNA Exact*-Röhrchen verfahren Sie bitte nach den Angaben des Herstellers.

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

### 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.

### 3.2.2 Zytogenetische Diagnostik\* (nur nach Vereinbarung)

## 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:

- 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 und Genommedizin 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.

- NGS-Analytik (im Allgemeinen exombasierte Analyse und Auswertung je nach klinischer Fragestellung ca. 3 Monate; bei kritisch-kranken Patientinnen und -patienten 3 Wochen).
- Einzelgendiagnostik: 28 Tage
- Molekulare Pränataldiagnostik / Diagnostik im pränatalen Kontext: 3–6 Werktage

## 4. Aufbewahrung untersuchter Proben

Das Institut für Humangenetik und Genommedizin 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 (GEKO) 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 und Genommedizin 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 Sicherheit unserer Patienten steht immer an oberster Stelle.

Die diagnostischen Labore des Institutes für Humangenetik und Genommedizin arbeiten gemäß der Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und auf Basis internationaler Leitlinien. 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), des Referenzinstituts für Bioanalytik (RfB) und des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH).

Zur Minimierung allgemeiner Restrisiken für die Patienten und zur Vermeidung von falsch-positiven/-negativen Befunden, werden qualitätssichernde Maßnahmen durchgeführt (zweite Methode/Assay wenn möglich, Proben-ID-Check, etc.). Auf weitere, u.a. methodisch bedingte Limitationen, weisen wir in unseren Befundberichten hin.

Seit dem 08.01.2014 ist die Labordiagnostik des Instituts für Humangenetik und Genommedizin nach DIN EN ISO 15189:2023 akkreditiert.





Haben Sie Lob, Beschwerde oder Anregungen? Wir freuen uns über Ihre Rückmeldung unter:

<https://www.ukaachen.de/ihr-aufenthalt/ihre-rueckmeldung/lob-erkennung-beschwerden/>

## 8. Datenschutz

Der Schutz der persönlichen Angaben unterliegt dem Artikel 13 EU-DSGVO für Patientinnen und Patienten. Siehe

[https://www.ukaachen.de/fileadmin/files/global/Fuer\\_Patienten/Aufnahme\\_Abrechnung/2018-05\\_EU-DSGVO\\_Infopflicht\\_Patienten\\_V1.0.pdf](https://www.ukaachen.de/fileadmin/files/global/Fuer_Patienten/Aufnahme_Abrechnung/2018-05_EU-DSGVO_Infopflicht_Patienten_V1.0.pdf)