

## **Anleitung zur Primärprobennahme**

**Stand 16.05.2023**

### **Proben-Annahme / Proben-Entnahme / Versand / Aufbewahrung / Nachforderungen**

**Zentrale Rufnummer: 0941-5861330**

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

#### **Gerne beantworten wir Ihre Fragen zu:**

- Probeneingang
- Erforderlichen Probenröhrchen und Entnahmematerialien
- Erforderlichen Unterlagen (Einverständnis, Überweisungsschein)
- Kostenvoranschlägen für Privatversicherte oder stationäre Patienten
- Probenentnahme und Lagerung
- Probenversand und Probenabholung
- Aufbewahrung untersuchter Proben
- Nachforderung zusätzlicher Untersuchungen

### **Fragen zur Probeneinsendung**

Tel: 0941-5861330

Fax: 0941-58613329

## Allgemeine Hinweise

**Proben-Annahme:** Montag bis Freitag von 7:30 bis 15:00 Uhr

**Standorte** Labor Zentrum für Humangenetik Regensburg:

**Labor Hehr  
Molekulargenetik  
und Zytogenetik**

Luitpoldstr. 4  
93047 Regensburg  
Tel.: 0941-5861330  
Fax: 0941-58613329

## Proben-Entnahme

Bitte kennzeichnen Sie alle Entnahmematerialien vor der Probenentnahme eindeutig mit einem wasserfesten Stift mit dem **Namen, Vornamen, Geburtsdatum** oder einem eindeutigen Patientenaufkleber.

Vor der Entnahme aller Primärproben (Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten etc.) müssen folgende Punkte beachtet werden:

- Vervollständigung des Anforderungsformulars
- Vorbereitung und Aufklärung des Patienten entsprechend Gendiagnostikgesetz und Datenschutzgrundverordnung

### Bitte beachten:

- Nach den Vorgaben der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM-Systems muss unbeschriftetes Probenmaterial verworfen werden, wenn die Identität des Materials nicht zweifelsfrei geklärt werden kann.
- Die Kontamination des Untersuchungsmaterials mit dem Material anderer Personen ist unbedingt zu vermeiden, da sonst bei der Mehrzahl der molekulargenetischen Untersuchungsverfahren durch nachfolgende Amplifikationsschritte (PCR) die Gefahr von Fehlinterpretationen besteht.
- Für die Untersuchung molekulargenetischer und zytogenetischer Untersuchungen muss der Patient zur Probenentnahme **nicht nüchtern** sein.

**Folgende Parameter können die technische oder medizinische Bewertung der genetischen Untersuchungen beeinflussen und sollten auf unserem Anforderungsschein angegeben werden:**

- Z.n. Knochenmarkstransplantation
- aktuelle Chemotherapie
- Neutropenie / Lymphozytopenie
- Akute oder chronische Leukämie
- Besondere Ethnizität des Patienten
- Konzeptionen mit Samenspende/Eizellspende (prä- und postnatale genetische Untersuchungen)

## Übersicht der wichtigsten Probenmaterialien

### 1. Postnatale Untersuchungen

In der Regel handelt es sich bei einer genetischen Laboruntersuchung für postnatale Proben um eine Blut- oder Gewebeuntersuchung. Tabellarisch sind hier die wichtigsten Probenmaterialien aufgeführt sowie Informationen zu deren Entnahme und Versand.

Material	Probe	Mindestmenge	Zwischenlagerung im Kühlschrank bei +2°C bis +8°C (max. Dauer)
Molekulargenetische Untersuchung	EDTA-Blut Genomische DNA	500 µl EDTA-Blut 1 µg DNA (mind. 10ng/µl)	1 Woche
Molekulargenetische Untersuchung bei Säuglingen und Kleinkindern	EDTA-Blut genomische DNA Mundschleimhautabstrich (ohne Nährmedium)	500 µl EDTA-Blut 1 µg DNA (mind. 10ng/µl) 2 Wattestäbchen	1 Woche
Zytogenetische Untersuchung	Lithium-Heparin-Blut	4 ml	2 Tage
Zytogenetische Untersuchung Neugeborene	Lithium-Heparin-Blut + ggf. EDTA-Blut für PCR-Schnelltest	1 ml 0,2 ml für PCR-Schnelltest	2 Tage

### Blut

Alle Blutröhrchen müssen vor der Entnahme eindeutig mit Name, Vorname und Geburtsdatum beschriftet werden (oder mit Patienten-Aufkleber). Nach der Blutentnahme sollten die Blutröhrchen sofort geschwenkt und anschließend in bruch sichere Transportgefäße gegeben werden. Diese zusammen mit dem

vollständig ausgefüllten Anforderungsformular, Patienten-Einverständniserklärung und einem Überweisungsschein in die Versandtasche geben.

Für eine **postnatale Chromosomenanalyse** wird etwa 4 ml venöses Vollblut benötigt, das mit einer Li - oder NH<sub>4</sub>-Heparin Monovette abgenommen werden sollte. Für die **molekulargenetische Untersuchung** (DNA-Diagnostik) werden mind. 500 µl EDTA-Blut benötigt.

### **Cave!**

- **Der Patient muss für die Blutentnahme nicht nüchtern sein.**
- **Die Blutentnahme kann zu jeder Tageszeit erfolgen (keine zirkadiane Rhythmik).**

### **Mundschleimhautabstriche**

Mundschleimhautabstriche eignen sich in der Regel nur für die Untersuchung von Genen mit bis zu 3 kleinen Exons sowie für Untersuchungen auf in der Familie bekannte Mutationen. Ob eine Untersuchung mittels Next Generation Sequencing (NGS, Multi-Gen-Panel-Sequenzierung) möglich ist, hängt stark von der DNA-Qualität ab und kann nur im Einzelfall entschieden werden. Bitte beachten sie hierzu unsere Hinweise zur Probenentnahme (siehe unten).

### **Cave!**

**Die Person, von der die Mundschleimhautprobe entnommen wird, sollte mindestens 30 - 60 min. vor der Entnahme nichts gegessen oder getrunken haben. Andernfalls sollte die Person vor der Entnahme den Mund kräftig mit Wasser ausspülen. Dies gilt insbesondere für den Mundschleimhautabstrich bei Säuglingen, die noch gestillt werden.**

Bei der Probenentnahme von Mundschleimhautzellen beachten:

- Die Person, die die Probe entnimmt, sollte den Tupfer nicht berühren und Handschuhe tragen.  
Den Abstrichtupfer bei der Entnahme aus der Packung am Greifende entnehmen und einen direkten Kontakt mit dem Tupfer am anderen Ende des Stäbchens vermeiden. Mit dem Tupfer kräftig an der Innenseite der Wange entlang reiben. Je intensiver dieser Vorgang durchgeführt wird, desto mehr Zellmaterial befindet sich anschließend auf dem Tupfer (wichtig für eine erfolgreiche Testdurchführung). Anschließend das Gefäß verschließen.
- Nach Möglichkeit noch eine zweite Probe von der zweiten Wange sammeln und in ein weiteres Probenröhrchen geben.

- Abstriche für molekulargenetische Untersuchungen nicht in Transportmedium oder Nährmedium geben sondern trocken und gekühlt (2 - 8 °C) lagern und bei Raumtemperatur versenden.

### Cave!

**Ca-Alginat aus Nährmedium hemmt die PCR und kann daher nicht verwendet werden.**

## 2. Pränatale Untersuchungen

Material	Probe	Mindestmenge möglichst	Zwischenlagerung im Kühlschrank bei +2°C bis +8°C (max. Dauer)
Molekulargenetische Untersuchung	Genomische DNA Chorionzotten Fruchtwasser	1 µg DNA (mind. 10ng/µl) > 6 mg/ 2 - 3 Zottenbäumchen > 5 ml	1 Woche 1 Tag
Zytogenetische Untersuchung Nabelschnurblut	Lithium-Heparin-Blut + ggf. EDTA-Blut für PCR-Schnelltest	1 ml 0,2 ml für PCR-Schnelltest	1 Tag
Zytogenetische Untersuchung Fruchtwasser	Fruchtwasser in steriler Spritze od. Röhrchen	15 ml ggf. + 3 ml für PCR-Schnelltest	1 Tag
Zytogenetische Untersuchung Chorion- bzw. Plazentazotten	Zottengewebe in steriler Spritze o. Röhrchen mit steriler phys. Kochsalzlösung	15 mg	1 Tag
Zytogenetische Untersuchung Abortgewebe	Abortgewebe in sterilen Röhrchen mit steriler phys. Kochsalzlösung	20 mg Chorionzotten und / oder fetales Gewebe	1 Tag

### Chorionzotten

Für eine **pränatale Chromosomenanalyse aus Chorionzotten** werden mindestens 15 -20 mg Zottengewebe benötigt. Die Entnahme erfolgt mit einer Standard-Einmalspritze, in die zuvor ca. 5 ml sterile phys. Kochsalzlösung aufgenommen wurde. Die Chorionzotten werden für den Transport mit dem Fahrdienst in der mit

einem sterilen Steckstopfen verschlossenen Entnahmespritze verschickt und für den Versand per Post in ein steriles Transportröhrchen überführt. Aus diesem Material werden in der Regel (1) eine Chromosomenanalyse nach Kurzzeitkultur (vorläufige Befundmitteilung erfolgt nach ca. 2 - 3 Tagen) und (2) eine Chromosomenanalyse nach Langzeitkultur durchgeführt (endgültige Befundmitteilung nach ca. 18 Tagen).

Für die **molekulargenetische Diagnostik aus Chorionzotten** benötigen wir in der Regel mindestens 6 mg. Das Begleitformular sowie den Überweisungsschein zusammen mit dem beschrifteten Röhrchen in die Transportbox geben. Da die benötigte Zottenmenge von der im Einzelfall durchzuführenden Untersuchung abhängt, bitten wir um vorherige diesbezüglich Rücksprache mit dem Labor. Bitte informieren sie unser Labor über den Zeitpunkt des Versandes der Chorionzotten.

Entsprechend den Leitlinien des Berufsverbandes BVDH benötigen wir zum Ausschluss einer maternalen Kontamination bei vorgeburtlichen Untersuchungen eine EDTA-Blutprobe der Mutter (mindestens 2 ml).

## **Fruchtwasser**

Für eine **pränatale Chromosomenanalyse** werden 15 - 20 ml natives Fruchtwasser benötigt. Zur Entnahme eignen sich Standard-Einmalspritzen. Das Fruchtwasser bleibt für den Transport mit dem Fahrdienst in der Entnahmespritze. Die Spritze mit sterilen Steckstopfen verschließen und eindeutig mit Namen, Vornamen und Geburtsdatum der Patientin versehen. Für den Proben transport mit der Post bitten wir um Überführung des Fruchtwassers in sterile Transportröhrchen.

Das Begleitformular sowie den Überweisungsschein geben Sie bitte zusammen mit der Probe in den Versandkarton. Das Fruchtwasser wird in Zellkulturflaschen aufgeteilt und für etwa 14 Tage bei 37°C unter sterilen Bedingungen im Brutschrank inkubiert. Anschließend werden die Zellen aufgearbeitet und die Mitosen ausgewertet. Auf Wunsch kann aus dem Fruchtwasserüberstand eine AFP und/oder AChE -Analyse durch unser Auftragslabor (synlab/Weiden) veranlasst werden.

Entsprechend den Leitlinien des Berufsverbandes BVDH benötigen wir zum Ausschluss einer maternalen Kontamination bei vorgeburtlichen Untersuchungen eine EDTA-Blutprobe der Mutter (mindestens 2 ml).

Die Befundmitteilung erfolgt nach ca. 14-18 Tagen.

## **Cave!**

**Keine Spritzen mit Naturkautschuk-Kolben verwenden, da diese zelltoxische Lösungsmittel enthalten.**

## Abortmaterial

Die Entnahme von Abortmaterial erfolgt unter streng sterilen Bedingungen. Das Abortmaterial kann, nach Zugabe von steriler phys. Kochsalzlösung in ein steriles Probengefäß aufgenommen und zusammen mit dem Anforderungsformular und dem Überweisungsschein in einer Versandtasche verschickt werden.

Abortmaterial, das nicht mehr benötigt wird, wird zur Bestattung weitergeleitet.

## Probenversand

Die **Zusendung von Blutproben** kann grundsätzlich an jedem Tag erfolgen. Werden Untersuchungsproben sehr spät am Abend abgenommen, können sie problemlos bis zum Versand am nächsten Tag im Kühlschrank (bei 2 - 8 °C) gelagert werden. Das Untersuchungsmaterial kann bei Raumtemperatur verschickt werden. Die Proben müssen durch feste Umverpackung vor Bruch geschützt und das Paket durch eine saugfähige Einlage vor dem Auslaufen der Probe geschützt sein. Um ein sicheres Versenden der Probe zu gewährleisten, sollen die Proben in einer Transportbox für biologische Stoffe mit dem Aufkleber UN 3373 befördert werden. Während des Probenverkehrs sollten die Blutproben keiner direkten Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein und der Versand sollte im Temperaturbereich zwischen 2°C und 30°C erfolgen. Im Winter ist Dämmmaterial zu verwenden, um ein Einfrieren der Zellen zu verhindern. Bei extremen Außentemperaturen stellen wir unseren Einsendern gerne entsprechendes Versandmaterial zur Verfügung.

Bei Zusendung **pränataler Proben (Chorionzotten, Fruchtwasser, Abortmaterial)** bitten wir um Rücksprache mit unserem Labor. Die Zusendung per Post/DHL sollte, sofern nicht anders mit dem Einsender telefonisch besprochen, nicht freitags oder am Tag vor einem Feiertag erfolgen. Der Versand sollte möglichst noch am Abnahmetag erfolgen. Andernfalls empfehlen wir bis zum Versand **eine Zwischenlagerung im Kühlschrank**. Die Proben müssen durch eine feste Umverpackung vor Bruch und das Paket durch eine saugfähige Einlage vor dem Auslaufen der Probe geschützt sein. Um ein sicheres Versenden der Probe zu gewährleisten, sollten die Proben in einer Transportbox für biologische Stoffe mit dem Aufkleber UN 3373 befördert werden. Während des Probenverkehrs sollten die Proben keiner direkten Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein und der Versand sollte im Temperaturbereich zwischen 2°C und 30°C erfolgen. Im Winter ist Dämmmaterial zu verwenden, um ein Einfrieren der Zellen zu verhindern. Bei extremen Außentemperaturen stellen wir unseren Einsendern gerne entsprechendes Versandmaterial zur Verfügung.

## Cave!

- **Proben für die zytogenetische Analysen (Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortmaterial) dürfen nicht eingefroren werden**

**Cave!**

- **Bei allen pränatalen Untersuchungen bitten wir um möglichst frühzeitige telefonische Ankündigung**
- **Bei infektiösen Patientenproben bitten wir um kurzfristige Rücksprache mit unserem Labor**