Ausgedruckt unterliegt das Dokument nicht dem nderungsdienst

Handbuch zur Primärprobenentnahme

Zentrum Medizinische Genetik

Medizinisches Versorgungszentrum Venusberg

Kooperationspartner: Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn

Biomedizinisches Zentrum
Venusberg-Campus 1
53127 Bonn
Tel. 0228 / 287 – 51000
Fax 0228 / 287 – 51011
E-Mail: info@humangenetics.uni-bonn.de

https://www.ukbonn.de/mvz/fachbereiche/mvz-medizinische-genetik/ https://www.humangenetics-bonn.de/

Inhaltsverzeichnis

Ausgedruckt unterliegt das Dokument nicht dem nderungsdienst

1. Vorwort 3
2. 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
Entnahme von Blut 5
Entnahme von Hautbiopsien 6
Entnahme von Abortgewebe 6
Entnahme weiterer Primärproben 6
Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials 6
3.3 Benötigte Unterlagen, Probenbeschriftung 6
3.4 Probenlagerung und Versand 6
4. Aufbewahrung untersuchter Proben 7
5. Genetische Untersuchung bei nicht-einwilligungsfähigen Personen 7
6. Externe Untersuchungen 7
7. Qualitätssicherung im Labor 7

Ausgedruckt unterliegt das Dokument nicht dem nderungsdienst

1. Vorwort

Sehr geehrte Einsender,

das Zentrum Medizinische Genetik im MVZ Venusberg und das Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Bonn verfügen über ein breites und modernes methodisches Leistungsspektrum. Das Angebot der einzelnen Funktionsbereiche umfasst neben der humangenetischen Beratung molekulargenetische Untersuchungen, die zytogenetische und molekularzytogenetische Diagnostik (konventionelle Chromosomenanalyse und Fluoreszenz-insitu-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

https://www.humangenetics-bonn.de/

Ausgedruckt unterliegt das Dokument nicht dem nderungsdienst

2. Allgemeine Informationen

Eine vollständige und aktuelle Übersicht zum diagnostischen Leistungsangebot unseres Institutes finden Sie auf unserer Internetseite (https://www.humangenetics-bonn.de/) unter den Funktionsbereichen Molekulargenetische Diagnostik, Zyto- und Molekularzytogenetische Diagnostik sowie DNA-Array-Diagnostik (molekulare Karyotypisierung). 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 Anforderungsscheine zum Versand von Probenmaterial stehen Ihnen ebenfalls auf der Internetseite zum Herunterladen zur Verfügung.

Bitte beachten Sie:

- Eine prädiktive Diagnostik und sowie Pränataldiagnostik wird entsprechend den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes nur nach 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 dieses bitte auf dem Anforderungsschein.
- Für Untersuchungen bei erblichen Tumorerkrankungen bitten wir um Zusendung aussagekräftiger klinischer Unterlagen zur betreffenden Erkrankung und ggf. um persönliche Rücksprache.
- Unbeschriftete Probeneinsendungen können nicht für eine Untersuchung verwendet werden.

2.1 Kontakt

Institut für Humangenetik
Biomedizinisches Zentrum
Universitätsklinikum Bonn
Venusberg-Campus 1 53127
Bonn

Telefon: 0228 / 287 - 51000
Telefax: 0228 / 287 - 51011
E-Mail: genetik@mvz-venusberg.eu

Leitung Funktionsbereich Molekulargenetik:
Prof. Dr. med. Stefan Aretz[1] Tel. 0228 / 287 - 51009, E-Mail: Stefan.Aretz@uni-bonn.de
Dr. rer. nat. Sandra Pasternack-Ziach Tel. 0228 / 287 - 51013, E-Mail: sandra.pasternack@uni-bonn.de

Leitung Funktionsbereich Zyto- und Molekularzytogenetische Diagnostik:
Dr. rer. nat. Hartmut Engels[2] Tel. 0228 / 287 - 51055, E-Mail: Hartmut.Engels@uni-bonn.de Dr. rer. nat. Eva Engels[2] Tel. 0228 / 287 - 51052, E-Mail: Eva.Engels@uni-bonn.de

Leitung Funktionsbereich DNA-Array-Diagnostik:
Dr. rer. nat. Hartmut Engels[2] Tel. 0228 / 287 - 51055, E-Mail: Hartmut.Engels@uni-bonn.de
Dr. rer. nat. Jessica Trautmann Tel. 0228 / 287 - 51026, E-Mail: jtrautmann@uni-bonn.de
Dr. rer. nat. Hela Hundertmark Tel. 0228 / 287 - 51053, E-Mail: hela.help@uni-bonn.de

[1] Facharzt/ärztin für Humangenetik
[2] Fachhumangenetiker/in (GfH)

2.2 Annahmezeiten

Mo. – Do. von 8:00 – 16:30 Uhr
Fr. von 8:00 – 15:00 Uhr

Ausgedruckt unterliegt das Dokument nicht dem nderungsdienst

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

Für humangenetische Untersuchungen eignen sich folgende Materialien:

Molekulargenetische Diagnostik	Zyto- und molekularzytogenetische Diagn.	DNA-ArrayDiagnostik	Erforderliche Mengen
EDTA-Blut	Heparin-Blut	EDTA-Blut	2 - 5 ml
DNA		DNA	5-15 µg
RNA-Blut (PAXGene)			2,5 ml
EDTA-Nabelschnurblut	Heparin-Nabelschnurblut		0,7 -1 ml
Fruchtwasser	Fruchtwasser		15 - 20 ml
Chorionzotten	Chorionzotten		15 - 20 mg
Abortgewebe	Abortgewebe		15 - 20 mg, frisch, unfixiert
Sputum	Mundschleimhautabstrich		nach Rücksprache
	Hautbiopsat		0,5-1 mm Kantenlänge

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

3.2 Probenentnahme und Entnahmesysteme

Entnahme von Blut

Bitte benutzen Sie farbcodierte Monovetten zur Entnahme von Blutproben für eine humangenetische Analyse (z.B. Fa. Sarstedt, **EDTA**-Monovette=**rot**, **Lithium-Heparin**Monovette=**orange**, **Amonium-Heparin**-Monovette=**blau**). 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 Entnahmevorganges 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 im Handbuch.

Ausgedruckt unterliegt das Dokument nicht dem nderungsdienst

Entnahme von Hautbiopsien

Vor der Durchführung einer Hautstanze sollte die Entnahmestelle (unbehaartes Areal z.B. an Oberarm oder Oberschenkel) mehrfach mit 70%igem Ethanol desinfiziert werden. Mit einer Einmal-Stanze wird unter sterilen Bedingungen ein Hautstück von ca. 1-2 mm Kantenlänge entnommen. Bitte überführen Sie die entnommene Hautstanze sofort in ein steriles, fest verschließbares Gefäß (z.B. 10ml Zentrifugenröhrchen mit Schraubverschluss), das randvoll mit steriler physiologischer Kochsalzlösung (Raumtemperatur) gefüllt ist.
Das Probengefäß muss eindeutig mit Name, Vorname und Geburtsdatum des Patienten sowie dem Entnahmedatum beschriftet sein.

Entnahme von Abortgewebe

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

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 Entnahmevorganges verzichtet. Falls es sich um eine Gewebeprobe handelt, bei der vor einer genetischen Untersuchung eine histologische Beurteilung erforderlich ist, erfolgen Beurteilung und DNA-Extraktion im Institut für Pathologie des Universitätsklinikums Bonn.

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.

3.3 Benötigte Unterlagen, Probenbeschriftung

Jede Probe muss mindestens mit Name, Vorname und Geburtsdatum des Patienten und dem Entnahmedatum beschriftet sein, um eine eindeutige Identifikation zu ermöglichen. **Bitte beachten Sie, dass unbeschriftete oder unsachgemäß entnommene Proben (im falschen Entnahmegefäß, geronnen, fixiert u.ä.) für eine Untersuchung nicht verwendet werden können.** Weiterhin sind für die Durchführung einer humangenetischen Analyse folgende Unterlagen erforderlich:

- vollständig ausgefüllter und unterschriebener Anforderungsschein (inkl. Untersuchungsauftrag, ggf. klinische Angaben zum Patienten, Einwilligungserklärung und Aufklärungsbogen nach Gendiagnostikgesetz/GenDG, s. unsere Homepage: https://www.humangenetics.uni-bonn.de/de),
- Überweisungsschein 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

Eine entnommene Probe sollte möglichst nicht gelagert, sondern umgehend und ungekühlt an das Institut für Humangenetik gesandt werden (s. 2.1 Kontakt), bevorzugt am Wochenbeginn (Montag bis Mittwoch). In Ausnahmefällen sollte die Probe bis zur Versendung bei 2-8°C aufbewahrt werden.

Die Probe kann auf dem Postweg als Maxibrief (Deutsche Post AG) zugesandt werden. Bitte achten Sie auf eine Bruch- und auslaufsichere Verpackung (Primärgefäß, Sekundärgefäß ggf. mit Flies,

Ausgedruckt unterliegt das Dokument nicht dem nderungsdienst

Transportkiste aus Hartkarton mit Gefahrgutkennzeichnung UN 3373 für Biologische Stoffe/Kategorie B).

4. Aufbewahrung untersuchter Proben

Das Zentrum Medizinische Genetik im MVZ und das Institut für Humangenetik bewahren Untersuchungsmaterial so lange auf, wie es vom Patienten in der Einwilligungserklärung (im Anforderungsschein enthalten) schriftlich festgelegt wurde. Dies dient in Übereinstimmung mit der erteilten Einwilligungserklärung 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 (im Anforderungsschein enthalten) zulässig.

6. Externe Untersuchungen

Falls Sie humangenetische Untersuchungen durchführen lassen möchten, die nicht im Leistungsspektrum des Institutes für Humangenetik aufgeführt sind, so nennen wir Ihnen gerne ein zuständiges Labor. Bitte setzen Sie sich für eine derartige Anfrage mit uns in Verbindung.

7. Qualitätssicherung im Labor

Die diagnostischen Labore der Funktionsbereiche Molekulargenetik, DNA-Array-Diagnostik und Zyto- und Molekularzytogenetik des Institutes für Humangenetik arbeiten gemäß den 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 BVDH, des European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) und des Cytogenetic European Quality Assessment (CEQA).

Das Institut für Humangenetik wurde durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS) nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert.