

	Institut für Humangenetik Campus Kiel	QM-Dokument / VA Präanalytik	Nummer:	5.4.4
			Version:	01
			Seite:	1/3
			Datum:	07.12.2009

Achtung: ausgedruckte Exemplare unterliegen nicht dem Änderungsservice!

Änderungshinweis (Änderungen gegenüber der Vorversion):

1. Material und Vorbereitung des Patienten

Für genetische Untersuchungen werden kernhaltige Zellen benötigt, die entweder kultiviert werden oder aus denen DNA oder RNA extrahiert wird. Daher bedarf es keiner Vorbereitung des Patienten - er muss nicht nüchtern sein. Das Untersuchungsmaterial kann zu jeder Tageszeit abgenommen werden und sollte bis zum Versand bei Raumtemperatur (bzw. bei hohen Außentemperaturen im Kühlschrank) gelagert werden.

Die Materialentnahme sollte stets unter sterilen Bedingungen erfolgen (außer z.B. Wangenschleimhaut, einige Tumorbiopsien). Blutentnahmesysteme bitte möglichst bis zur vorgesehenen Markierung füllen, verschließen und sofort mehrmals schwenken, um eine optimale Mischung zwischen Blut und Antikoagulans zu gewährleisten.

Das Untersuchungsmaterial sollte möglichst direkt an das Labor versandt werden. Der Versand kann per Post oder mittels Boten erfolgen. Eine Kühlung während des Transportes ist nicht notwendig. Im Winter muss gewährleistet sein, dass das Untersuchungsmaterial auf dem Transportweg nicht gefrieren kann. Das Material sollte so verschickt werden, dass der Probeneingang spätestens am Freitag erfolgt. Für Einsendungen am Wochenende bitten wir um vorherige telefonische Absprache.

2. Zytogenetische und molekularzytogenetische Untersuchungen:

Untersuchungsmaterial

- 5 ml steriles Heparinblut (Säuglinge 2 ml)

ohne Zentrifugierhilfen. Zentrifugierhilfen adsorbieren die für die Chromosomenanalyse benötigten teilungsaktiven Lymphozyten, so dass eine Kultivierung von peripheren Lymphozyten in vielen Fällen nicht mehr möglich ist.

- 2-5 ml heparinisieretes Knochenmarkspirat

- Tumorgewebe

in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Medium, z.B. RPMI1640.

- 10-20 ml Fruchtwasser

in der verschlossenen Punktionspritze oder in einem sterilen Gefäß.

- 20-50 mg Chorionzotten

in der verschlossenen Punktionspritze oder in einem sterilen Gefäß mit sterilem Transportmedium (Zellkulturmedium für die Anzucht von Chorionzotten/Amnionzellen mit 5000 IE Heparin/10 ml).

- Abortmaterial

in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Transportmedium (Zellkulturmedium für die Anzucht von Chorionzotten/Amnionzellen mit 5000 IE Heparin/10 ml).

- Hautbiopsat

in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Transportmedium (Zellkulturmedium, das zum Anzichten von Fibroblasten verwendet wird).

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern Transportbehältnisse und Transportmedium zu.

2.1. Störgrößen: Temperatur, Gerinnung, Fixierung

Für zytogenetische Untersuchungen ist es von größter Wichtigkeit, dass das Untersuchungsmaterial vital bleibt. Daher

- muß das Untersuchungsmaterial schnellstens, aber wenigstens innerhalb von 48 h nach Entnahme im Labor eintreffen und während des Transportes bei Raumtemperatur gelagert werden,
- soll als Antikoagulant nur Heparin, aber kein EDTA oder Citrat verwendet werden,
- darf das Material nicht in Formalin, Alkohol o.a. fixiert werden.

3. Molekularzytogenetische Untersuchungen an Wangenschleimhaut

- Mundschleimhautabstrich

Entnahmetupfer in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung

3.1. Störgrößen: ausgetrocknete Tupfer,

Um ein Austrocknen der Tupfer zu vermeiden, soll das Transportgefäß vollständig gefüllt sein.

4. Molekulargenetische Untersuchungen:

Untersuchungsmaterial

- 5 – 10 ml EDTA-Blut

(Säuglinge 2 ml)

- 2-5 ml heparinisieretes Knochenmarkspirat

- Tumorgewebe

in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Medium, z.B. RPMI1640.

- 20 ml Fruchtwasser

in der verschlossenen Punktionsspritze oder in einem sterilen Gefäß.

- 50 mg Chorionzotten

in der verschlossenen Punktionsspritze oder in einem sterilen Gefäß mit sterilem Transportmedium (Zellkulturmedium für die Anzucht von Chorionzotten/Amnionzellen mit 5000 IE Heparin/10 ml).

- Abortmaterial

in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Transportmedium (Zellkulturmedium für die Anzucht von Chorionzotten/Amnionzellen mit 5000 IE Heparin/10 ml).

- Hautbiopsat

in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Transportmedium (Zellkulturmedium, das zum Anzüchten von Fibroblasten verwendet wird).

- Mundschleimhautabstrich

Entnahmetupfer in einem sterilen Gefäß

- DNA

in sterilem Gefäß bei Raumtemperatur

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern Transportbehältnisse und Transportmedium zu.

4.1. Störgrößen: Heparin

Da die PCR durch Heparin gehemmt wird, soll EDTA als Antikoagulant verwendet werden.

5. Identifikation der Proben und Anforderungen

Das Probenmaterial und Überweisungs- / Anforderungsschein müssen zur eindeutigen Identifizierung mit Namen und Geburtsdatum des Patienten beschriftet werden.

Bei stationären Patienten bzw. Privatpatienten bitte die gewünschte Untersuchung auf dem Anforderungsbogen unseres Labors vermerken. Bei Kassenpatienten benötigen wir außerdem einen gelben Überweisungsschein (E6), auf dem die gewünschte Untersuchung vermerkt ist. Desweiteren benötigen wir die Unterschrift der Patienten auf dem Anforderungsschein als verbindliches Einverständnis mit der angeforderten Untersuchung.

Detaillierte Angaben über besondere Merkmale, Fehlbildungen und Erkrankungen des Patienten, sowie eine Familienanamnese sind hilfreich für Planung der Untersuchungen und für eine Diagnosefindung. Bitte machen Sie dazu Angaben auf der Rückseite des Anforderungsscheins oder einem gesonderten Blatt.

Unser Institut arbeitet entsprechend der Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Humanogenetik und des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker und nimmt regelmäßig an Ringversuchen teil.

Sollten Untersuchungen gewünscht sein, die in unserem Verzeichnis nicht aufgeführt sind, besteht die Möglichkeit der Analyse in Kooperation mit anderen nationalen und internationalen Laboratorien.

Sollten nachträglich Untersuchungen gewünscht werden, die nicht auf dem Anforderungsschein vermerkt sind, bitten wir um schnellstmögliche Information. In einigen Fällen(wie z.B. pränataler Schnelltest) ist dies leider nur zeitgerecht möglich, wenn uns diese Information innerhalb von einer Stunde nach Probeneingang erreicht.

	erstellt	geprüft	freigegeben
Datum	17,07,08	1.8.09	1.8.09
Name	Dr. rer. nat. S. Heidemann	Prof. Dr. med. R. Siebert	Prof. Dr. med. R. Siebert
Abteilung	QMB	Chef	Chef