

Handbuch zur Probenentnahme

Universitätsklinikum Tübingen

Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik

Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. med. Olaf Rieß

Kontakt

Institut für Medizinische Genetik
und Angewandte Genomik
Calwerstrasse 7
72076 Tübingen

Bei Fragen zur Molekulargenetik Tel.: +49 (0)7071 29-72270
Bei Fragen zur Cytogenetik Tel.: +49 (0)7071 29-72304

Fax: +49 (0)7071 29- 5172

Email: medgen.diagnostik@med.uni-tuebingen.de
Internet: www.medgen-tuebingen.de

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	3
1 Präanalytik	4
1.1 Probenentnahme	4
1.2 Benötigte Unterlagen für eine diagnostische Analyse	4
1.3 Probenlagerung	5
1.4 Probenversand	5
1.5 Weitere wichtige Angaben	5
1.6 Abstammungsgutachten	6
1.7 Wichtige Anmerkungen	7
2 Mitgeltende Unterlagen	8
3 Kurzanleitung	9

Vorwort

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

mit diesem Handbuch möchten wir Ihnen wichtige Hinweise und Informationen zur Probenentnahme und zum Probenversand geben.

Die hier beschriebenen Regelungen gelten für alle einsendenden Ärzte.

Als weitere wichtige Information möchten wir Sie darauf hinweisen, dass nach dem **Gendiagnostikgesetz** (GenDG, BGBL I, Nr. 50, 2529-2538) der Arzt, der eine genetische Untersuchung bzw. Analyse in Auftrag gibt, die Verantwortung für diese trägt.

Sollten Sie Fragen haben, dann zögern Sie nicht, wir stehen Ihnen gerne unter den angegebenen Kontaktmöglichkeiten zur Verfügung.

Weitere Informationen erhalten Sie auch auf unserer Internetseite www.medgen-tuebingen.de .

1 Präanalytik

Im Leistungsverzeichnis (LV) des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik können Sie alle von uns angebotenen Untersuchungsverfahren nachlesen. Dort finden Sie auch Informationen zu den jeweiligen Verfahren, zur Art und Menge der benötigten Probe und eine Angabe zur Dauer der Untersuchung.

Bitte setzen Sie sich direkt mit uns in Verbindung, falls die von Ihnen angeforderte Untersuchung nicht auf der Liste des LV enthalten ist oder Sie Fragen zur Kostenabrechnung haben.

1.1 Probenentnahme

Menge und Art der Probe sind dem LV zu entnehmen. Bei der Probenentnahme ist folgendes zu beachten:

- Kennzeichnung des Probengefäßes zur eindeutigen Identifizierung des Patienten bzw. Probanden (mindestens Name, Vorname, Geburtsdatum des Patienten / Probanden, ggf. Geschlecht und Datum der Probenentnahme)
- Der Patient bzw. Proband muss für die Probenentnahme **nicht nüchtern** sein.
- sterile Entnahme der Probe ist wichtig bei:
 - Blut
 - cytogenetischen Analysen
- Unmittelbar nach Probenentnahme (Blut) sollte das Röhrchen mehrfach geschwenkt werden, um eine Koagulation zu verhindern.
- Haut- bzw. Muskelbiopsien oder sonstige Gewebe müssen steril in physiologische Kochsalzlösung gegeben werden.
- **Bitte entnehmen Sie Angaben zu Blutzusätzen und Versand der einzelnen Untersuchungsanalysen der Kurzanleitung.**

1.2 Benötigte Unterlagen für eine diagnostische Analyse

- **Probenbegleitformular** (bitte vollständig ausgefüllt)
 - Name, Vorname, ggf. Geburtsname, Geburtsdatum, vollständige Adresse des Patienten bzw. Probanden
 - ggf. Ethnizität
 - wesentliche klinische Angaben über den Probanden

- Art der Primärprobe und ggf. deren anatomische Herkunft
 - angeforderte Untersuchung(en)
 - Datum der Probenentnahme und Unterschrift des Arztes
- **Einverständniserklärung nach GenDG** (Unterschrift von Patient bzw. Sorgeberechtigten und Arzt erforderlich!)
- EBM-konformer **Überweisungsschein** (bei GKV-Patienten), vollständige Rechnungsanschrift bei Privatpatienten oder Klinikaufträgen.

1.3 Probenlagerung

Entnommene Proben müssen grundsätzlich so rasch wie möglich ungekühlt in unser Labor transportiert werden (siehe 1.4) und sollten **nicht gelagert** werden.

CAVE! Für cytogenetische Untersuchungen müssen vitale Zellen kultiviert werden.
Bei verzögertem Transport ist eine Anzucht der Zellen u.U. nicht mehr möglich.

Ist eine Probenentnahme abends erfolgt, sollte die Probe (insbesondere Fruchtwasser und Chorionzotten) **bei Raumtemperatur** gelagert werden. Der Versand muss am Morgen des nächsten Tages erfolgen.

1.4 Probenversand

In der Regel sind für unsere Untersuchungsmaterialien keine speziellen Temperaturbereiche einzuhalten (Ausnahme: im Winter Kälteschutz von Proben für cytogenetische Analysen). Geeignete Probengefäße und Verpackungsmaterial stellen wir Ihnen auf Anfrage gerne zur Verfügung.

Beim Versand ist folgendes zu beachten:

- bruch- und auslaufsicheres Verpacken der Probe (Transportgefäße)
- Versand der Probe zusammen mit den vollständig ausgefüllten Unterlagen **sofort und ungekühlt!**

1.5 Weitere wichtige Angaben

- des einsendenden, verantwortlichen Arztes (siehe GenDG)
 - Angaben zur Identität der autorisierten anfordernden Person
 - Angaben zum Empfänger des Befundes

- des Patienten bzw. Probanden
 - Der Patient bzw. Proband muss für die Probenentnahme **nicht nüchtern** sein
 - Informationen über erfolgte Bluttransfusionen und Stammzelltransplantationen bitte auf dem Probenbegleitformular angeben.

Das Leistungsverzeichnis (LV), Probenbegleitformulare und Einverständniserklärung können auf unserer Homepage www.medgen-tuebingen.de heruntergeladen oder jederzeit direkt bei uns angefordert werden.

1.6 Abstammungsgutachten

Privat beauftragte Abstammungsuntersuchungen stellen keine medizinisch indizierte genetische Untersuchung dar und können von jeder volljährigen Person angefordert werden. Den Umgang mit Probenmaterial, Einwilligung sowie die Aufbewahrung von Biomaterialien und Untersuchungsergebnissen regelt das Gendiagnostikgesetz (GenDG). Eine Untersuchung von Personen ohne deren Einwilligung (das gilt insbesondere auch für alle Sorgeberechtigten eines Kindes) ist verboten.

Informations- und Einwilligungsunterlagen, sowie Dokumente zur Niederschrift der Probenentnahme und zur Auftragserteilung finden Sie auf unserer Homepage bzw. können Ihnen direkt zugeschickt werden. Ebenso erhalten Sie von uns geeignete Abnahmematerialien für einen Wangenschleimhautabstrich zugeschickt.

Für von Behörden anerkannte Abstammungsuntersuchungen müssen Probenmaterialien und Identitätsfeststellung von einer unabhängigen Person (z.B. Amtsarzt beim örtlichen Gesundheitsamt) vorgenommen werden.

Wichtige Angaben:

- zur Probe:
 - Kennzeichnung der Probe zur eindeutigen Identifizierbarkeit des Probanden (mindestens Name, Vorname und Geburtsdatum, ggf. Geschlecht)
 - Art der Primärprobe und ggf. deren anatomische Herkunft
 - Datum der Probenentnahme
- zur Identitätsfeststellung (Formular „Niederschrift über Blutentnahme und Identitätsnachweis“):
 - Name, Vorname, Geburtsdatum und Wohnanschrift des/der Probanden
 - Ethnizität des/der Probanden (soweit bekannt)
 - Unterschriebene Ausweiskopie des/der Probanden

- Unterschrift des/der Probanden auf dem Formular „Niederschrift über Blutentnahme und Identitätsnachweis“
- zum einsendenden, verantwortlichen Arztes
 - Praxis/Behördenstempel auf dem Formular „Niederschrift über Blutentnahme und Identitätsnachweis“ mit Unterschrift zur Bestätigung, dass die Identitäten der eingeschlossenen Probanden durch Lichtbildvergleich überprüft und die Probenröhrchen richtig beschriftet wurden.

1.7 Wichtige Anmerkungen

- Eine Diagnostik bzw. eine Abstammungsuntersuchung kann erst nach Erhalt aller notwendigen Unterlagen durchgeführt werden.
- Bei Unklarheiten oder fehlenden Angaben werden Sie zeitnah von Mitarbeitern des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik kontaktiert.
- **Falls Proben nicht eindeutig identifizierbar sind oder Unterlagen fehlen, dürfen wir die Proben nicht bearbeiten.** Sollte es sich allerdings um eine instabile Primärprobe handeln (z. B. bei Biopsien, Zellkulturen) und die Primärprobe unersetzbar bzw. kritisch sein, steht es dem Laboratorium frei, die Probe zu bearbeiten. Die Ergebnisse und der Befund werden allerdings erst freigegeben, wenn die für die Entnahme der Primärprobe verantwortliche Person die Verantwortung für die Identifikation der Probe übernimmt bzw. die notwendige Information liefert.

2 Mitgeltende Unterlagen

Unterlagen	
Leistungsverzeichnis	Diese Unterlagen sind über unsere Homepage erhältlich: www.medgen-tuebingen.de oder sie werden Ihnen auf Anfrage zugesandt.
Einwilligung in eine genetische Untersuchung (Einverständniserklärung)	
Probenbegleitformular Neurogenetik	
Probenbegleitformular Onkogenetik, Metabolik, Mentale Retardierung und Kardiogenetik	
Genetische Untersuchung bei Sterilität / Aborte (nur bei cytogenetischen Untersuchungen)	
Informationsblatt zur Abstammungsuntersuchung / Vaterschaftstests	
Aufklärung und Einwilligung zur genetischen Untersuchung zur Klärung der Abstammung in privatem Auftrag	
Vereinbarung zur Erstattung eines privaten DNA-Gutachtens (nur bei Abstammungsgutachten; entspricht dem Auftrag)	
Niederschrift über Probenentnahme und Identitätsnachweis (nur bei Abstammungsgutachten)	
Durchführung des Wangenschleimhautabstrichs	
Überweisungsschein Nr. 10 oder Überweisungsschein Nr. 6	-

3 Kurzanleitung

- **Probengefäß(e) eindeutig beschriften** (Name, Vorname, Geburtsdatum, ggf. Geschlecht)
- sterile Entnahme von Blutproben oder Proben für cytogenetische Analysen
- Blutröhrchen bitte sofort mehrmals schwenken
- beizufügende Unterlagen:
 - vollständig ausgefülltes **Probenbegleitformular**
 - unterschriebene Einverständniserklärung nach GenDG (Patient und Arzt)
 - **Überweisungsschein** / vollständige Rechnungsanschrift bei Privatpatienten oder Klinikaufträgen

(Überweisungsschein: Kennziffer **32010** bei genetisch bedingten Erkrankungen, Kennziffer **32013** bei Fertilitätsstörungen;
In beiden Fällen keine Belastung des Laborbudgets!)
- Das Leistungsverzeichnis (LV), Probenbegleitformulare und Einverständniserklärung können auf unserer Homepage www.medgen-tuebingen.de heruntergeladen oder jederzeit direkt bei uns angefordert werden, letzteres gilt auch für Probengefäße und Verpackungsmaterial.
- Proben bruch- und auslaufsicher verpacken und grundsätzlich **so rasch wie möglich ungekühlt** in unser Labor schicken (siehe 1.4) und **nicht lagern!**

**Kontakt: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik,
Calwerstrasse 7, 72076 Tübingen**

Applikation	Methode	Material	Besonderheiten
Pränataldiagnostik	Chromosomenanalyse FISH-Schnelltest	12-20 ml Fruchtwasser 10-30 mg Chorionzotten	bei Raumtemperatur lagern und zügig versenden
Abortdiagnostik oder Gewebebiopsie (z.B. Haut)	Chromosomenanalyse	Placenta, Nabelschnur, Fascia lata u./o. Haut in steriler physiologischer NaCl-Lösung	
Postnataldiagnostik	Chromosomenanalyse FISH	2-5 ml heparinisieretes Vollblut	
Molekulargenetische Analyse	variabel	5-10 ml EDTA-Blut oder sterile Gewebeprobe; nach Möglichkeit zwei Röhrchen pro Patient/Proband; bei Kleinkindern nach Rücksprache kleinere Volumina bzw. Wangenschleimhautabstriche möglich	alternativ Abstrich Wangenschleimhaut nach Rücksprache

CAVE! Für cytogenetische Untersuchungen müssen vitale Zellen kultiviert werden.
 Bei verzögertem Transport ist eine Anzucht der Zellen u.U. nicht mehr möglich.