

Präanalytikhandbuch

27. Dezember 2021

Das Zentrum Medizinische Genetik Linz des Kepler Universitätsklinikums bietet in Zusammenarbeit mit anderen Kooperationspartnern folgende Untersuchungen an:

- individuelle humangenetische Beratung
- zytogenetische Diagnostik (Chromosomenanalyse)
- molekularzytogenetische Diagnostik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)
- molekulargenetische Diagnostik
- SNP-Array-Diagnostik
- Next Generation Sequencing
- nicht invasiven pränatalen Test (NIPT) - Harmony Test™

Humangenetische Untersuchungen werden insbesondere zur Abklärung eines klinisch vermuteten Syndroms, bei unerfülltem Kinderwunsch bzw. bei wiederholten Fehlgeburten und zum Ausschluss einer erblich bedingten Chromosomenstörung durchgeführt. Zu den Untersuchungsmaterialien zählen prä- und postnatale Proben.

Dieses Präanalytikhandbuch beinhaltet wichtige Informationen zur Probenentnahme und zum Probenversand. Für weitere Fragen stehen wir Ihnen gerne telefonisch zur Verfügung.

Bitte beachten Sie:

- Unbeschriftete/falsch beschriftete Proben können **nicht** für eine Untersuchung verwendet werden.
- Unvollständig ausgefüllte Zuweisungsformulare führen zu einer verzögerten Probenbearbeitung.
- Bitte **unbedingt** die Einverständniserklärung am Zuweisungsformular unterschreiben (von Patient/in und Ärztin/Arzt).
- Änderungen hinsichtlich der geforderten Probenmenge/Lagerung/Versand können zu einem eingeschränkten Befundergebnis führen bzw. kein verwertbares Material zur Folge haben (z.B. kein Wachstum).
- Bitte nach Möglichkeit immer aktuelle Zuweisungsformulare verwenden:
<https://www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-genetik/information-fuer-zuweiserinnen/>

Anschrift und Kontakt

Kepler Universitätsklinikum GmbH
Institut für Medizinische Genetik
Med Campus IV.
Krankenhausstraße 26-30
4020 Linz / Austria
E-Mail: hum@kepleruniklinikum.at
www.kepleruniklinikum.at

Sekretariat Humangenetik

Fr. Karin Haidinger, Fr. Maria Kierner

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29601 Anmeldung zur genetischen Beratung:
Fax: +43 (0)5 7680 84 - 29604 Montag bis Freitag: 08:00 - 12:00 Uhr

Zytogenetiklabor

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29612

Fachpersonal in der Abteilung

Institutsvorstand

Prim. Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba

Facharzt für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29600 hans-christoph.duba@kepleruniklinikum.at

Stellvertretende Institutsleitung

OÄ Univ.-Doz.ⁱⁿ DDr.ⁱⁿ Denisa Weis

Fachärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29605 denisa.weis@kepleruniklinikum.at

Ärztinnen der Abteilung

OÄ Dr.ⁱⁿ Barbara Heini

Fachärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29606 barbara.heini@kepleruniklinikum.at

OÄ Dr.ⁱⁿ Dóra Nagy, PhD

Fachärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29608 dora.nagy@kepleruniklinikum.at

Ass. Dr.ⁱⁿ Ricarda Reiter

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29607 ricarda.reiter@kepleruniklinikum.at

Ass. Dr.ⁱⁿ Marie Horáčková

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29609 marie.horackova@kepleruniklinikum.at

Biologin

Mag.^a Dr.ⁱⁿ Maria Maurer

Biologin, Clinical Laboratory Geneticist (EBMG)

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29617 maria.maurer@kepleruniklinikum.at

Leitende BMA des Zytogenetiklabors

Kerstin Strecker

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29619 kerstin.strecker@kepleruniklinikum.at

Probenannahmezeiten

Montag bis Donnerstag von 7:30 – 16:00 Uhr

Freitag von 7:30 – 12:00 Uhr

Pränatale Proben können nur von **Montag bis Donnerstag** angenommen werden. Nur in Ausnahmefällen und mit rechtzeitiger telefonischer Vorankündigung können diese Proben an einem Freitag angenommen und bearbeitet werden. Um in diesen Fällen eine vollständige Aufarbeitung der Proben gewährleisten zu können, müssen Amnionflüssigkeiten und Chorionzottenbiopsien an einem Freitag bis 10:00 Uhr am Institut eingelangt sein. Bei Probeneingang außerhalb der oben angeführten Zeiten oder für Anfragen und Rücksprachen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Präanalytik

Alle Materialien müssen steril entnommen, in entsprechende Röhrchen gefüllt und möglichst rasch zu uns transportiert werden (siehe Probenmaterialien und Probenentnahme). Die zytogenetische Analyse kann nur an lebenden, noch teilungsfähigen Zellen vorgenommen werden. Die Qualität der Ergebnisse hängt entscheidend von der Qualität der eingehenden Probe ab, daher ist eine korrekte Präanalytik, durch die/den für die Probenentnahme verantwortliche/n Ärztin/Arzt, sehr wichtig.

Kriterien für die Probenannahme:

- eindeutig identifizierbare Probe
- richtiges Probenröhrchen: Lithium-Heparin (Chromosomenanalyse)
EDTA (molekulargenetische Untersuchungen)
- richtiges Transportmedium (keine Kultivierung von in Formalin eingelegten Proben möglich)

Bitte Folgendes beachten:

- Das Probenröhrchen muss vollständig beschriftet sein (Name, Vorname, Geburtsdatum)
Die Beschriftung muss sich direkt auf dem Probengefäß und nicht auf dem Übergefäß bzw. der Verpackung befinden!
- Zuweisungsformular muss vollständig ausgefüllt werden
- Einverständniserklärung muss von Patient/in und Ärztin/Arzt unterschrieben werden
- bei ambulanten Patienten vollständig ausgefüllten Überweisungsschein beifügen
- wenn möglich aussagekräftige ärztliche Befunde oder zusammenfassenden Arztbrief beifügen (für die genetische Diagnose relevante Auffälligkeiten des Patienten bzw. bei Familienangehörigen z.B. geistige Retardierung, angeborene Fehlbildungen, Muskelschwäche, Fehlgeburten, Stoffwechseldefekt, Chromosomenaberrationen, Überträgerstatus,...)
- korrekte Probengewinnung, Lagerbedingung und Versand der Probe
- auslaufgeschützte, bruch sichere und frostsichere Verpackung verwenden
- umgehender Versand (z.B. EMS, Botendienst): die Proben sollen das Zytogenetiklabor möglichst rasch (innerhalb von 1–2 Tagen) erreichen

Anforderungskriterien der Untersuchungsmaterialien

Probenmaterial	wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	erforderliche Mengen	
Peripheres Blut (Lithium-Heparin/EDTA)	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	Erwachsene/Kinder: 5 - 10 ml Neugeborene: 2 ml	
Nabelschnurblut	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	5 - 10 ml	
Fruchtwasser	steril entnommen	RT	ungekühlt	15 - 20 ml	
Chorionzotten	steril entnommen	RT	ungekühlt	15 - 25 mg	in Transport- medium
Abortgewebe	steril entnommen unfixiert	RT	ungekühlt	mindestens 25 mg	
Hautstanze	steril entnommen	RT	ungekühlt	mindestens 25 mg	

RT = Raumtemperatur

Eine zu geringe Probenmenge bzw. falsche Lagerung/Versand kann zu verzögertem Wachstum und somit zu einer längeren Befundungsdauer führen. In seltenen Fällen kann dies auch dazu führen, dass kein Wachstum des Probenmaterials erfolgt. Eine zu geringe Probenmenge kann zu einer eingeschränkten Diagnostik (ev. kein pränataler Interphasenschnelltest bzw. keine Kurzzzeitkultur bei Chorionzotten) und eventuell zu einem eingeschränkten Befundergebnis führen. Falls eine Analyse nicht möglich ist, werden wir Sie umgehend informieren. Aus Serum- und EDTA-Bluttröhrchen kann keine Chromosomenanalyse durchgeführt werden.

Probenmaterialien und Probenentnahme

Die Proben müssen eindeutig und leserlich mit Vor- und Zuname, sowie Geburtsdatum des Patienten beschriftet werden. Da die Probenentnahme ausschließlich von medizinischem Personal durchgeführt werden darf, wird an dieser Stelle auf eine ausführliche Beschreibung des Entnahmeproganges bzw. der sicheren Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials verzichtet.

Material zur Probenentnahme (Lithium-Heparin- und EDTA-Röhrchen inkl. Abnahmesystem) bzw. Medien für den Probentransport können auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt werden.

Peripheres Blut/Nabelschnurblut

Die Patienten müssen für die Blutentnahme nicht nüchtern sein. Die Blutentnahme kann zu jeder Tageszeit erfolgen (keine zirkadiane Rhythmik). Die Blutentnahme muss unter sterilen Bedingungen nach dem Aspirations- oder dem Vakuumprinzip erfolgen. Blutprobenröhrchen dürfen nicht wieder geöffnet oder umgefüllt werden. Um ein optimales Mischverhältnis zwischen Blut und Antikoagulans zu gewährleisten, sollten die Abnahmeröhrchen bis zur vorgesehenen Markierung gefüllt und durch vorsichtiges Schwenken gründlich gemischt werden. Für die Chromosomenanalyse wird Lithium-Heparin-Blut, für molekulargenetische Untersuchungen EDTA-Blut benötigt. Die Probe darf nicht zentrifugiert werden und das Blutröhrchen sollte keine Zentrifugierhilfe enthalten. Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt.

Amniozentese

Die Probenentnahme erfolgt mit einer sterilen Kanüle in eine sterile Spritze. Für den Versand wird die Probe in ein steriles Röhrchen überführt oder bleibt in der Spritze (ohne Nadel). Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt. Bei Amnionpunktionen in niedriger Schwangerschaftswoche bzw. wenig Amnionflüssigkeit kann es zu einer verlängerter Befundungsdauer kommen aufgrund längerer Kultivierungsdauer. Bei blutigen bzw. altblutigen Amnionpunktionen bitte immer EDTA-Blut der Schwangeren für einen eventuell nötigen Kontaminationsausschluss mitschicken.

Chorionzottenbiopsie

Die Probenentnahme erfolgt mit einer sterilen Kanüle in eine sterile Spritze. Die Chorionzotten sollten im Waschmedium (mit Antibiotika- und Antimykotikazusatz) gereinigt und aussortiert werden, bevor sie in ein steriles Röhrchen mit Schraubverschluss und Transportmedium (mit Antibiotika- und Antimykotikazusatz) transferiert werden. Wasch- und Transportmedien werden auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt. Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt.

Bei Chorionzottenbiopsien bitte immer EDTA-Blut der Schwangeren für einen eventuell notwendigen Kontaminationsausschluss mitschicken.

Abortgewebe/Hautstanzen

Für die Abortdiagnostik eignen sich Chorionzotten oder eindeutig fetales Gewebe (repräsentatives kindliches Material). Für die Chorionzottengewinnung empfiehlt es sich, vor der Curettage eine transzervikale Chorionzottenbiopsie durchzuführen. Bei größeren Feten ist es empfehlenswert ein Stück des Oberschenkels, der Achillessehne oder der Nabelschnur zu entnehmen. Abortgewebe und Hautstanzen müssen sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß - befüllt mit Medium - transferiert werden. In Formalin eingelegtes Gewebe kann nicht mehr kultiviert und somit nicht mehr bearbeitet werden.

Der Versand erfolgt in einem sterilen Röhrchen mit Transportmedium (Antibiotika- und Antimykotikazusatz). Transportmedien werden auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt.

Stehen diese Transportmedien nicht zur Verfügung, muss die Probe sofort in ein steriles, fest verschließbares Gefäß, randvoll mit steriler physiologischer Kochsalzlösung, transferiert werden. Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt.

Bei Abortgewebe bitte immer EDTA-Blut der Schwangeren für einen eventuell notwendigen Kontaminationsausschluss mitschicken.

Richtiger Umgang mit Medien

Medien für die Proben (Wasch-, Transportmedien) werden auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt. Das Transportmedium muss bis zur Probenentnahme im Kühlschrank gelagert und erst kurz vor Verwendung auf Raumtemperatur gebracht werden. Wenn sich das Probenmaterial im Röhrchen mit dem Medium befindet, darf dieses nur mehr bei Raumtemperatur gelagert und ungekühlt verschickt werden. Das Herstellungsdatum und das Haltbarkeitsdatum sind auf dem Röhrchenetikett des Transportmediums vermerkt. Bei einem pH-induzierten Farbumschlag des Transportmediums auf „pink“ ist dieses nicht mehr zu verwenden und sollte umgehend entsorgt werden.

Probenbeschriftung

Die Proben müssen eindeutig und leserlich mit Vor- und Zuname, sowie Geburtsdatum des/der Patienten/in beschriftet werden, um eine eindeutige Identifikation zu ermöglichen. Bitte beachten Sie, dass unbeschriftete Proben für eine Untersuchung nicht verwendet werden können.

Zuweisungsformular

Für die Patientenaufnahme werden folgende Stammdaten benötigt: Vor- und Zuname, Geburtsdatum, Geschlecht, Wohnadresse, Sozialversicherungsträger und -nummer, bei mitversicherten Patienten Stammdaten des Hauptversicherten.

Das gesamte Zuweisungsformular muss vollständig, korrekt und leserlich ausgefüllt werden!

Die aktuellen Zuweisungsformulare stehen Ihnen auf unserer Homepage zur Verfügung:

<https://www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-genetik/information-fuer-zuweiser-innen/>

Einverständniserklärung

Die Einverständniserklärung befindet sich auf dem Zuweisungsformular und **muss** unbedingt von der/dem Patient/in / den Patienten und von der Ärztin/vom Arzt unterschrieben werden.

Nach § 69 des Gentechnikgesetzes darf eine genetische Analyse nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung durchgeführt werden.

Probenversand

Die Proben müssen umgehend (z.B. per EMS, Botendienst) und ungekühlt an das Institut für Medizinische Genetik geschickt werden, bevorzugt am Wochenbeginn (der Versand sollte nicht länger als 1 bis 2 Tage dauern). Es sollte kein Wochenende oder Feiertag zwischen Proben-gewinnung und Einlangen sein. Bitte achten Sie beim Versand auf eine adäquate Verpackung der Proben (bruch- und auslaufsichere, frostsichere Verpackung).

Postnatalproben und Pränatalproben können entweder als „biologische Stoffe, Kategorie B“ oder als „freigestellte medizinische Probe“ verschickt werden (3-schalige Verpackung: Primärgefäß, starres Sekundärgefäß mit saugfähigem Vlies und Schraubverschluss, starre Außenverpackung aus Hartkarton oder Luftpolsterkuvert mit Gefahrengutkennzeichnung UN 3373 bzw. Kennzeichnung als „freigestellte medizinische Probe“).

Leistungsspektrum

Individuelle humangenetische Beratung bei

- familiären genetischen Störungen (Erbkrankheiten)
- Abklärung genetischer Störungen (z.B. Fehlbildungssyndrome)
- nicht-invasivem pränatalen Test (NIPT) - Harmony Test™
- gehäuften Fehlgeburten
- unerfülltem Kinderwunsch und vor IVF/ICSI
- Blutsverwandtschaft
- familiär gehäuften Krebserkrankungen

Zytogenetische Untersuchungen

Chromosomenanalyse Pränatal

- Chorionzotten
- Amnionflüssigkeit
- heparinisiertes Nabelschnurblut
- Abortmaterial

Chromosomenanalyse Postnatal

- heparinisiertes Vollblut
- Hautstanzen

Molekularzytogenetische Untersuchungen

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung

- FISH-Schnelltest (für die Chromosomen X, Y, 13, 18 und 21)
- diverse FISH-Untersuchungen je nach Indikationsstellung (z.B. Mikrodeletionen)

Präimplantationsdiagnostik

- Trophektodermdiagnostik

Molekulargenetische Untersuchungen

Werden in Zusammenarbeit mit diversen Kooperationspartnern durchgeführt.

Bearbeitungszeiten

- pränataler Interphasen-Schnelltest: 2 Werktage
- kultivierte Pränatalproben: 3 bis 4 Wochen
- kultivierte Postnatalproben: 2 bis 8 Wochen (indikationsabhängig)
- nicht invasiver pränataler Test (NIPT): 7 bis 14 Werktage

Je nach Indikation und eventuell nötigen zusätzlichen Untersuchungen kann die Bearbeitungszeit variieren.

Sollten noch zusätzliche Analysen (z.B. zusätzliche FISH-Analysen, SNP-Array), die bei der Primäranforderung nicht angefordert wurden, gewünscht werden oder Sie noch Fragen bezüglich unseres Leistungsspektrums haben, können Sie sich gerne telefonisch melden. Falls möglich werden wir diese Untersuchung gerne für Sie durchführen. Möglicherweise ist eine weitere Einverständniserklärung notwendig.

Analysen, die als Unterauftrag von Kooperationspartnern durchgeführt wurden, sind als solche im Befundbericht eindeutig gekennzeichnet.

Zellsuspensionen und DNA-Proben werden in unserem Labor 10 Jahre lang aufbewahrt.

Alle Mitarbeiter sind zur Geheimhaltung und Wahrung des Datenschutzes gemäß § 71 GTG verpflichtet.

Für etwaige Rückmeldungen (Anregungen/Wünsche/Beschwerden) können Sie sich gerne mit uns in Verbindung setzen.