

## Präanalytik

### Inhalt

<b>1 Zweck und Zielsetzung</b> .....	2
<b>2 Verantwortlichkeiten</b> .....	2
<b>3 Beschreibung der Regelung</b> .....	2
3.1. Probenkennzeichnung.....	2
3.2. Probenentnahme.....	3
3.3. Probenversand.....	4
3.4. Probenannahme.....	5
<b>4 Mitgeltende Dokumente und Aufzeichnungen</b> .....	6

## Präanalytik

### 1 Zweck und Zielsetzung

Die Verfahrensanweisung beschreibt allgemeine Informationen zur Probenkennzeichnung, Probenentnahme, Probenversand und Probenannahme.

### 2 Verantwortlichkeiten

Alle zuständigen Mitarbeiter (s. **MHM\_FB Autorisierungsmatrix blanco**) sind für die Bearbeitung der Bioproben verantwortlich (s. Tab).

Funktion	Aufgabe
TA	Probenannahme, telefonische Auskunft zur Probeneinsendung
wiss. Mitarbeiter	Probenannahme, telefonische Auskunft zur Probeneinsendung
Sekretariat	Patientenaufnahme, telefonische Auskunft zur Probeneinsendung

Zentrale Rufnummer: 089 4140 6381 (Sekretariat)

Fax: 089 4140 6382

E-Mail: sekretariat.ihg@mri.tum.de

Spezielle Fragen zur Probeneinsendung (Molekulargenetik): 089 4140 9889

### 3 Beschreibung der Regelung

#### 3.1. Probenkennzeichnung

Alle Entnahmematerialien müssen vor der Probenentnahme mit dem **Namen, Vornamen** und **Geburtsdatum** eindeutig gekennzeichnet werden (Patientenaufkleber oder korrekte vollständige Beschriftung). Bei einer Trio-Exomsequenzierung sollen die Proben zusätzlich mit Vater, Mutter und Index etc. gekennzeichnet sein.

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

- Vorbereitung und Aufklärung des Patienten entsprechend des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und Aufklärung bzgl. der molekulargenetischen Untersuchung.
- Vervollständigung des Formulars Anforderung für postnatale genetische Untersuchungen (**MHM\_FB Anforderung für postnatale genetische Untersuchungen**)

Unsere Probenannahme erfolgt Mo-Fr : 7:30 bis 17:00 Uhr

## Präanalytik

(nicht an Wochenenden und Feiertagen)

Bitte beachten:

- Nach den Vorgaben der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM-Systems muss nicht beschriftetes 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.

### 3.2. Probenentnahme

Die DNA zur humangenetischen Labordiagnostik (DNA-Untersuchung) wird routinemäßig aus folgenden Materialien isoliert:

EDTA-Blut: **1 Röhrchen 2 - 7,5 ml** (<2 ml nach Absprache)

Bitte verwenden Sie Standard-EDTA-Röhrchen (z. B. Monovetten) am besten ohne Trenngel. Nicht geeignet für molekulargenetische Untersuchungen sind Vollblut, Serum oder Citratblut. Die Blutröhrchen sollten nach der Blutabnahme gut gefüllt sein und sofort mehrmals vorsichtig geschwenkt werden.

EDTA-Blut gekühlt (2 - 8°C) lagern und bei Raumtemperatur versenden.

Anmerkung:

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

Urinsediment:

Urinsediment eignet sich in der Regel nur für gezielte molekulargenetische Untersuchungen, da die Ausbeute und Qualität an DNA nach Isolation sehr gering ist.

Wir würden, falls möglich, zu anderen Untersuchungsmaterialien raten.

Anmerkung:

- Bei der Uringewinnung auf ein sauberes Gefäß achten. Umgehend das Urinsediment durch Zentrifugation gewinnen (Zentrifugation: 10 min bei 500x g).
- Bei zu langer und falscher Lagerung des Urins können Zellen zerfallen oder sich Bakterien vermehren und so das Ergebnis der Untersuchung negativ beeinflussen.

Abstriche der Mundschleimhaut:

## Präanalytik

Mundschleimhautabstriche eignen sich in der Regel nur für gezielte molekulargenetische Untersuchungen, da die Ausbeute an DNA nach der Isolation oft sehr gering ist. Abstriche für molekulargenetische Untersuchungen nicht in Transportmedium oder Nährmedium geben, sondern trocken und gekühlt (2 – 8 °C) lagern und bei Raumtemperatur versenden.

Anmerkung:

- 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 mit Wasser ausspülen. Dies gilt insbesondere für den Mundschleimhautabstrich bei Säuglingen, die noch gestillt werden.
- Die Person, die die Probe entnimmt, sollte den Tupfer nicht berühren und Handschuhe tragen.
- Mit dem Tupfer an der Innenseite der Wange entlangstreichen. Je intensiver dieser Vorgang durchgeführt wird, desto mehr Zellmaterial befindet sich anschließend auf dem Tupfer.
- Wir empfehlen eine zweite Probe von der anderen Wange zu sammeln und diese in einem separaten Probenröhrchen zu senden.

### 3.3. Probenversand

Proben für humangenetische Untersuchungen sollten möglichst unmittelbar nach Probenentnahme versendet werden. Werden Untersuchungsproben sehr spät am Abend abgenommen, können sie problemlos bis zum Versand am nächsten Tag im Kühlschrank (bei 2 - 8 °C) gelagert werden.

Untersuchungsmaterial kann bei Raumtemperatur verschickt werden (s. Tabelle).

Probenmaterial	Transporttemperatur	Transportzeiten max.
EDTA-Blut	ungekühlt	4 Tage
EDTA-Blut gefroren	-20 °C	2 Tage
Extrahierte DNA	ungekühlt	4 Tage
Urinsediment	ungekühlt	4 Tage
Mundschleimhaut (Abstrich)	ungekühlt	4 Tage
Fibroblasten	ungekühlt	2 Tage
Gewebe	Trockeneis	1 Tag

Anmerkungen:

## Präanalytik

- Das Einfrieren der Proben vermeiden! (Ausnahme: Gewebe)
- Bei gesichert infektiösen Patientenproben bitten wir vor der Versendung um kurzfristige Rücksprache mit unserem Labor
- Bei sehr eiligen Untersuchungen bitten wir um Vorankündigung
- Bereits eingefrorenes Blut nicht auftauen, sondern gefroren transportieren

Bei den Proben, die ins Labor eingesandt werden, handelt es sich um „freigestellte Proben“, nach ADR sind das Proben, bei denen „eine minimale Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie Krankheitserreger enthalten“, oder Proben mit infektiösem Potential (Biologischer Stoff Kategorie B).

Verpackungen für medizinische Untersuchungsmaterialien müssen grundsätzlich so beschaffen sein, dass sie allen üblicherweise beim Transport auftretenden Belastungen standhalten und jegliches Freisetzen des Inhalts verhindert wird.

Verpackungen für freigestellte Patientenproben müssen aus drei Bestandteilen bestehen (zusammengesetzte Dreifachverpackung):

- 1) flüssigkeitsdichtes bzw. staubdichtes Primärgefäß (z. B. Monovette)
- 2) flüssigkeitsdichte bzw. staubdichte Sekundärverpackung mit Aufsaugmaterial
- 3) eine ausreichend feste Außenverpackung

Ansteckungsgefährliche Stoffe (Klasse 6.2 ADR,) unterliegen den Vorschriften des Gefahrguttransportrechts (ADR). Für Patientenproben mit infektiösem Potential gelten Verpackungs- und Transportvorschriften für biologische Stoffe Kategorie B – Klassifizierung: UN 3373 / Verpackung: P650.

Diese Verpackungen entsprechen in ihrem Aufbau denen für freigestellte Patientenproben (zusammengesetzte Dreifachverpackung). Bei der P650 muss jedoch entweder die Sekundär- oder die Außenverpackung starr sein. Zusätzlich muss entweder das Primär- oder das Sekundärgefäß einer Druckdifferenz von 95 kPa standhalten. Ferner muss das gesamte Versandstück in der Lage sein, einen Falltest von 1,2 m Höhe unbeschadet zu überstehen.

### 3.4. Probenannahme

In manchen Fällen kann eine Probe nicht oder nur unter Vorbehalt untersucht werden.

Wann kann eine Probe nicht bearbeitet werden?

- Eindeutige Identifikation des Patienten nicht möglich (z. B. nicht beschriftete Probe, fehlender Untersuchungsauftrag)
- Stark beschädigtes Röhrchen (z. B. Probe ausgelaufen)

## Präanalytik

- Falsches Material (z. B. Serum)

Wann kann eine Probe unter Vorbehalt bearbeitet werden?

- Untersuchungsauftrag mit nicht oder nicht eindeutig beschrifteter Probe
- Falsches Material: Citrat- oder Heparin-Blut
- Zu wenig Material (<2 ml Blut)

Bei Zusendung von bereits isolierter DNA bitten wir um ausreichende Menge (10 µg DNA für NGS) in einem geeigneten Gefäß (Kunststoff-Reaktionsgefäß). Wir bitten um Mitteilung der DNA-Konzentration und der Art des Elutionspuffers.

Alle Unregelmäßigkeiten werden vom Bearbeiter entsprechend der **MHM\_VA Behandlung von Fehlern** in **MHM\_FB Fehlerschnellerfassung** erfasst und gegebenenfalls neue Patientenproben beim Einsender angefordert.

#### 4 Mitgeltende Dokumente und Aufzeichnungen

Mitgeltende Dokumente:	MHY_DA_Hygieneplan MHY_VA_R_D-Plan_Haendehygiene MHM_VA Hygieneplan MHM_FB_Gefahrstoffliste MHM_VA Behandlung von Fehlern
Aufzeichnungen:	MHM_FB_Reinigungsplan MHM_FB_Reinigungsplan Laborpersonal MHM_FB_wöchentliche Kontrolle der Augenduschen MHM_FB_Temperaturüberwachung von Laborräumen MHM_FB_Fehlerschnellerfassung MHM_FB Autorisierungsmatrix blanco