

# Präanalytik-Zytogenetik

## Inhalt

- 1. Zweck und Zielsetzung ..... 1**
- 2. Verantwortlichkeiten..... 1**
- 3. Beschreibung der Regelung..... 2**
  - 3.1 Probenkennzeichnung ..... 2
  - 3.2 Probenentnahme..... 2
  - 3.3 Probenversand..... 4
  - 3.4 Probenannahme ..... 5
- 4. Mitgeltende Dokumente ..... 6**

### 1. Zweck und Zielsetzung

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

### 2. Verantwortlichkeiten

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

<b>Funktion</b>	<b>Aufgabe</b>
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 (Zytogenetik): 089 4140 6390

## Präanalytik-Zytogenetik

### 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).

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 zytogenetischen und eventuell auch molekulargenetischen Untersuchung.
- Vervollständigung des Formulars Anforderung für pränatale genetische Untersuchungen (MHM\_FB\_Anforderung genetische Diagnostik pränatal\_Abort) oder postnatale genetische Untersuchungen (MHM\_FB Anforderung für postnatale genetische Untersuchungen).

Unsere Probenannahme erfolgt Mo-Fr : 7:30 bis 17:00 Uhr  
(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 zytogenetische Labordiagnostik (Chromosomenanalyse) wird routinemäßig aus folgendem Material untersucht:

Li-Heparin-Blut: 1 Röhrchen 2 – 10 ml (<2 ml nach Absprache)

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

Li-Heparin-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).

Die DNA für eine Kontaminationskontrolle wird routinemäßig aus folgenden Materialien isoliert:

## Präanalytik-Zytogenetik

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 oder Heparinblut. 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).

Urin:

Zellen aus Urin können bei einer gezielten zytogenetischen Fragestellung (V.a. Mosaikkonstellation z.B. Gonosomenmosaik) verwendet werden.

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:

Mundschleimhautabstriche können bei einer gezielten zytogenetischen Fragestellung (V.a. Mosaikkonstellation z.B. Gonosomenmosaik oder auch Verdacht auf bestimmte Mikrodeletion) verwendet werden, insbesondere auch, falls eine Blutabnahme schwierig ist.

Abstriche für zytogenetische Untersuchungen nicht in Transportmedium oder Nährmedium geben (Dry swap), 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.

## Präanalytik-Zytogenetik

- Wir empfehlen eine zweite Probe von der anderen Wange zu sammeln und diese in einem separaten Probenröhrchen zu senden.

### Abortmaterial:

Eine Chromosomenanalyse an Abortmaterial ermöglicht in vielen Fällen eine Information darüber, ob eine Chromosomenstörung die Abortursache war.

Das Abortmaterial wird in Medium oder Kochsalzlösung übersandt. Es ist darauf zu achten, dass kindliches Material enthalten ist.

### Fruchtwasser:

Bei der Amniocentese werden kindliche Zellen gewonnen (ab 14. SSW). Indikationen sind das mütterliche Alter oder ein auffälliger Ultraschallbefund.

Das Fruchtwasser wird direkt in den Abnahmespritzen versandt. Die ideale Menge liegt bei ca. 20 ml. Aus dieser Menge kann sowohl ein Schnelltest durchgeführt werden als auch das Anlegen von zwei Kulturen erfolgen.

### Chorionzotten:

Die Zotten stammen genetisch gesehen vom Fetus. Indikationen siehe Fruchtwasser. Die Chorionzotten werden meist direkt in der Frauenklinik abgeholt (siehe MHM\_AA\_Chorionzotten\_Direktpräparation). Die ideale Menge beträgt 20 mg.

### 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 folgendermaßen verschickt werden (s. Tabelle).

Probenmaterial	Transporttemperatur	Transportzeiten max.
EDTA-Blut	ungekühlt	4 Tage
Li-Heparin-Blut	ungekühlt	4 Tage
Extrahierte DNA	ungekühlt	4 Tage
Urin	ungekühlt	frisch
Mundschleimhaut (Abstrich)	ungekühlt	frisch, höchstens 1 Tag
Fibroblasten	ungekühlt	2 Tage
Abortgewebe	ungekühlt	1 Tag
Fruchtwasser	ungekühlt	frisch, höchstens 1 Tag
Chorionzotten	ungekühlt	frisch, höchstens 1 Tag

Anmerkung:

- Proben dürfen nie eingeforen bzw. in Formalin sein.

## Präanalytik-Zytogenetik

- Bei gesichert infektiösen Patientenproben bitten wir vor der Versendung um kurzfristige Rücksprache mit unserem Labor
- Bei sehr eiligen Untersuchungen bitten wir um Vorankündigung

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)
- Falsches Material (z. B. Serum)

Wann kann eine Probe unter Vorbehalt bearbeitet werden?

- Untersuchungsauftrag mit nicht oder nicht eindeutig beschrifteter Probe

## Präanalytik-Zytogenetik

- Falsches Material: EDTA-Blut
- Zu wenig Material (<2 ml Blut)

Alle Unregelmäßigkeiten werden vom Bearbeiter erfasst (MHM\_FB\_ Fehlerschnellerfassung\_ Zytogenetik, MHM\_VA\_ Behandlung von Fehlern) und gegebenenfalls neue Patientenproben beim Einsender angefordert.

### 4. Mitgeltende Dokumente

Gendiagnostikgesetz GenDG

Gesetz zu dem Europäischen Übereinkommen über die internationale Beförderung gefährlicher Güter auf der Straße (ADR) <https://www.gesetze-im-internet.de/adrg/>

MRI Merkblatt 11\_05 Transport ansteckungsgefährlicher Stoffe der UN 3373

Patientenproben

MHM\_FB\_ Autorisierungsmatrix

MHM\_FB\_ Anforderung genetische Diagnostik pränatal\_ Abort

MHM\_FB\_ Anforderung für postnatale genetische Untersuchungen

MHM\_AA\_ Chorionzotten\_ Direktpräparation

MHM\_FB\_ Fehlerschnellerfassung\_ Zytogenetik

MHM\_VA\_ Behandlung von Fehlern