

Inhaltsverzeichnis

1	Allgemeine Hinweise	2
2	Anschrift und Ansprechpartner	2
2.1	Ansprechpartner für fachlich kompetente Beratung	3
3	Leistungsverzeichnis	3
3.1	Welche Untersuchung soll durchgeführt werden und welche Materialien werden für die angebotenen Untersuchungen benötigt?	3
4	Bearbeitungszeit	4
5	Eilige Aufträge	4
6	Entnahmeanweisung, Lagerung und Transport	5
6.1	Wie und in welcher Menge muss das Probenmaterial entnommen werden?	5
6.2	Welche Gefäße müssen verwendet werden?	5
6.3	Wie kann das Material gelagert werden bis zum Versand in das Labor?	7
6.4	Wie erfolgt der Transport?	7
7	Begleitdokumente	8
7.1	LAS	8
7.2	EWE	8
7.3	Überweisungsschein	9
7.4	Wie müssen die Begleitdokumente ausgefüllt werden?	9
7.5	Wie können Untersuchungsaufträge nachgefordert werden?	9
8	Ablehnung von Untersuchungsaufträgen	9
8.1	Weshalb könnten Untersuchungsaufträge nicht angenommen werden?	9

1 Allgemeine Hinweise

Unter Präanalytik werden alle Arbeitsschritte verstanden, die bis zur eigentlichen Untersuchung im Labor durchlaufen werden. Somit beinhaltet es auch die Gewinnung des Untersuchungsmaterials, sowie den Transport und die Lagerung.

Die korrekte Durchführung der präanalytischen Phase, sowohl des Einsenders, als auch des Labors ist für die Qualitätssicherung unverzichtbar. Da Fehler in der Präanalytik später zu schwerwiegenden Fehlern in der Analytik, Befundinterpretation und der Therapie führen können, bitten wir unsere Einsender die nachfolgenden Hinweise zur Präanalytik sorgsam zu lesen und zu beachten.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen natürlich gerne zur Verfügung.

2 Anschrift und Ansprechpartner

Universitätsklinikum Leipzig AöR

Department für Diagnostik
Institut für Humangenetik
Philipp-Rosenthal-Straße 55
Haus W, Flügel A
04103 Leipzig

Institutsleitung

Prof. Dr. med. Johannes Lemke
FA für Humangenetik
Kommissarischer Leiter

Chefsekretariat

Rita Vogel
Telefon 0341 97 23800
Telefax 0341 97 23819
E-Mail humangenetik@medizin.uni-leipzig.de

Homepage

<http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de>

MVZ am Universitätsklinikum Leipzig II

Fachbereich Humangenetik
Philipp-Rosenthal-Straße 55
Haus W, Flügel A
04103 Leipzig

Fachbereichsleitung

Prof. Dr. med. Johannes Lemke
FA für Humangenetik

Ambulanz

Telefon: 0341 97 23840
Telefax: 0341 97 23819
E-Mail: humangenetik@medvz-leipzig.de

Homepage

<http://www.medvz-leipzig.de/humangenetik.html>

Probenannahme

Montag bis Freitag 8-16 Uhr
Tel 0341 97 23840
Fax 0341 97 23819

2.1 Ansprechpartner für fachlich kompetente Beratung

- zur Nutzung des Leistungsangebots
- zur Auswahl angebotener Leistungen
- zum benötigten Untersuchungsmaterial
- zur Bewertung von Untersuchungsergebnissen

Dr. med. Diana Mitter
FÄ für Humangenetik
Leitung Genetische Beratung

PD Dr. med. Rami Abou Jamra
FA für Humangenetik
Leitung Klinische Genomik

Dr. med. Konrad Platzer
FA für Humangenetik

Dr. rer. nat. Julia Hentschel
Wissenschaftliche Mitarbeiterin
Laborleitung Molekulargenetik

Dipl.-Ing.(FH) Anne-Christin Teichmann
Wissenschaftliche Mitarbeiterin
Laborleitung Zytogenetik

3 Leistungsverzeichnis

Unser Leistungsverzeichnis wird ständig aktualisiert und kann dem gültigen Laboranforderungsschein entnommen werden [Laboranforderungsschein \(LAS\)](#).

3.1 Welche Untersuchung soll durchgeführt werden und welche Materialien werden für die angebotenen Untersuchungen benötigt?

Für molekulargenetische Diagnostik:

- EDTA-Blut – 3-5 ml EDTA-Blut (Neugeborene 1-2 ml)
- Fruchtwasser – 20 ml steriles Fruchtwasser + 5 ml EDTA-Blut der Mutter
- DNA – 5 µg (Konzentration von mind. 50 ng/µl in Puffer oder Wasser gelöst)
- Trockenblutkarte – 100 µl EDTA-Blut auf jeden Punkt übertragen (Kreise vollständig ausgefüllt und auf die Rückseite durchtränkt)
- Mundschleimhautabstriche – nach Rücksprache

Für zytogenetische Diagnostik:

- heparinisertes Blut – 5-10 ml heparinisertes Vollblut (Neugeborene 2 ml)
- Fruchtwasser – 20 ml steriles Fruchtwasser + 5 ml EDTA-Blut der Mutter
- Chorionzottenbiopsie – 15 mg sterile Chorionzotten + 5 ml EDTA-Blut der Mutter
- Nabelschnurblut – 2-4 ml heparinisertes Blut/EDTA Blut aus der Nabelschnurvene.
- Abortmaterial – Kürettagematerial / Nabelschnur / Achillessehne + 5 ml EDTA-Blut der Mutter
- Haut-Fibroblasten – Hautstanze mit ca. 0,3-0,5 mm Durchmesser
- Zellsuspension – nach Rücksprache
- Mundschleimhautausstriche – nach Rücksprache

4 Bearbeitungszeit

Molekulargenetik

Mutationsscreening (z.B. CF, DPD-Mangel)	1-2 Wochen
Einzelgen- und gezielte Sangersequenzierung	3-4 Wochen
NGS-Panelanalyse	4-12 Wochen
Fragmentanalysen (z.B. HD, FraX, SCA, AZF)	2-4 Wochen
MLPA	2 Wochen
Array	8 Wochen

Reguläre Bearbeitungszeit

Zytogenetik

Pränatale Chromosomenanalyse	2 Wochen
Pränataler Schnelltest	bis zum nächsten Werktag
Postnatale Chromosomenanalyse	2-3 Wochen
FisH	1 Woche

5 Eilige Aufträge

Zeitkritische Proben (Schnelltest -pränatal, Neugeborenen-Heparinblut (auch Nabelschnurblut), CF-NBS und EDTA-Blutproben zur DPD-Mangeldiagnostik) werden schnellstmöglich durch den Probeneingang aufgenommen und im Labor analysiert.

6 Entnahmemhinweise, Lagerung und Transport

6.1 Wie und in welcher Menge muss das Probenmaterial entnommen werden?

Untersuchungsmaterial	Zytogenetische Diagnostik	Molekulargenetische Diagnostik		
		Menge		Menge
Peripheres Blut	X (Lithium-Heparin)	5-10 ml	X (EDTA)	3-5 ml
Nabelschnurblut	X (Lithium-Heparin)	1-2 ml	X (EDTA)	1-2 ml
Fruchtwasser	X	20 ml	X	nach Rücksprache
Chorionzotten	X	15 mg	X	nach Rücksprache
Abortmaterial	X			
Mundschleimhaut	X*	nach Rücksprache	X	nach Rücksprache
Trockenblutkarte			X	100 µl EDTA-Blut auf jeden Punkt
DNA			X	5 µg (mind 50 ng/µl)

*nur für Interphase-FisH-Diagnostik

6.2 Welche Gefäße müssen verwendet werden?

- Peripheres Blut (Lithium Heparin/EDTA):

Sarstedt:



Lithium-Heparin



EDTA K

BD:



Lithium & Natrium-Heparin



EDTA

- Fruchtwasser und Chorionzottenbiopsie (sterile Einmalspritze):



- Mundschleimhautabstriche:



- Abortmaterial (sterile Einmalgefäße, z. B. Urinbecher):



- Trockenblutkarte:

Dieses Feld mit den Daten der Mutter ausfüllen:		Labor-Nr.	
Krankenkasse bzw. Kostenträger		Telefonnummer der Mutter mit Vorwahl	
Name, Vorname des Versicherten		Einsender	
geb. am		Telefonnummer des Einsenders mit Vorwahl	
Kassen-Nr. Versicherten-Nr. Status		Besonders:	
Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum		<input type="checkbox"/> Transfusion	
Screening-ID		am:	
Abrechnung: <input type="checkbox"/> Privat		<input type="checkbox"/> weiteres:	
Daten des Kindes:		Etilie vollständig durchdrücken	
Nachname		1 2 3 4 5 6 7 8 9	
Vorname		0 1 2 3 4 5 6 7 8 9	
Geburtsdatum		Datum/Unzeit der Abnahme	
Geburtsdatum		Geburtsdatum	
Tag Monat Jahr Std Min		Tag Monat Jahr Std Min	
Geburtsdatum		Geburtsdatum	
Geburtsdatum		Geburtsdatum	
Geschlecht Gestationswoche		Geburtsdatum	
Mif. Nummer		Geburtsdatum	
Wiederholungsuntersuchung		Geburtsdatum	

- DNA und Zellsuspension (sterile Einmalgefäße, z. B. Eppendorfreaktionsgefäße, Zentrifugenröhrchen):



6.3 Wie kann das Material gelagert werden bis zum Versand in das Labor?

Das Untersuchungsmaterial ist umgehend zu versenden. Die Transportzeiten und Zeiten der Zwischenlagerung sollten so kurz wie möglich gehalten werden. Sollte eine Lagerung notwendig sein (z. B. über Nacht oder über das Wochenende) so sollten die Proben im Kühlschrank bei Temperaturen zwischen 2 und 8 °C aufbewahrt werden. Das Untersuchungsmaterial darf nicht gefroren werden und sollte auch nicht direkter Sonnenstrahlung ausgesetzt werden.

Für den Transport von Abortmaterial sind Kürettage-Gefäße oder bei uns anzufordernde Gefäße mit sterilem Kulturmedium zu verwenden. Um ein Austrocknen des Untersuchungsmaterials in den Kürettage-Gefäßen zu verhindern, können diese mit steriler physiologischer NaCl aufgefüllt werden.

6.4 Wie erfolgt der Transport?

Der Transport von Untersuchungsmaterial innerhalb des Universitätsklinikums erfolgt mittels Rohrpost und bei zeitkritischen Proben mittels Fahrdienst. Zeitunkritische Proben werden von den Stationen per Rohrpost an das Zentrallabor verschickt und dort entsprechend für den Fahrer sichtbar in die Ablage für das Institut für Humangenetik sortiert. Der Fahrer bringt die Probe ins Institut und übergibt sie an den Probeneingang.

Der Versand von externen diagnostischen Proben erfolgt durch die Post, Kurierdienste oder Fahrdienste und unterliegt somit dem Gefahrgutrecht (Gefahrgutverordnung Straße, Eisenbahn und Binnenschifffahrt (GGVSEB)), da öffentliche Verkehrswege benutzt werden. Für diagnostische Proben (UN-Nr. 3373) ist die Verpackung gemäß **Verpackungsanweisung P650** durchzuführen:

- Primärverpackung, flüssigkeitsdicht (Probengefäß, Monovette)
- Sekundärverpackung, flüssigkeitsdicht (Schutzhülle mit saugfähigem Material)
- Umverpackung, Mindestgröße 10x10cm

Die Außenverpackung muss folgende Kennzeichnungen tragen:

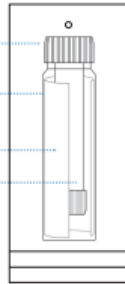
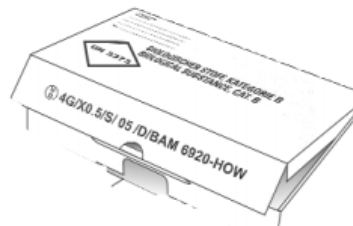
- UN-Nummer 3373
- Biologischer Stoff Kategorie B

P650 „light“

Außenverpackung

flexibelSchutzgefäß
(Sekundärverpackung)

Saugeinlage

Probengefäß
(Primärgefäß)**P650**Außenverpackung
starr, bauartgeprüft,
BAM-zertifiziert

(Quelle: Süsse Labortechnik)

7 Begleitdokumente

7.1 LAS

[Laboranforderungsschein \(LAS\)](#)

Mindestanforderung des Laboranforderungsscheins:

1. Identifizierung des Patienten
2. Identifizierung des Einsenders und des Empfängers des Befundes
3. Art des Untersuchungsmaterials
4. Entnahmezeitpunkt (Datum, ggf. Uhrzeit)
5. Angeforderte Untersuchung
6. Relevante klinische Angaben (Eigen- und Familienanamnese) für die angeforderte Untersuchung

7.2 EWE

[Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung und zur Exom-Sequenzierung](#)

Mindestanforderung EWE

1. Identifizierung des Patienten
2. Angabe des Untersuchungsumfangs
3. Unterschrift des Patienten
4. Unterschrift des aufklärenden Arztes

7.3 Überweisungsschein

Mindestanforderung an den Ü-Schein

1. Identifizierung des Patienten
2. Angabe des Untersuchungsauftrages
3. Stempel und Unterschrift des Arztes

7.4 Wie müssen die Begleitdokumente ausgefüllt werden?

Bsp.: [LAS Seite 1](#), [LAS Seite 2](#), [LAS Seite 3](#), [EWE](#)

7.5 Wie können Untersuchungsaufträge nachgefordert werden?

Nach Abschluss des Diagnostikauftrages werden die Materialien unter geeigneten Bedingungen gemäß Einwilligungserklärung aufbewahrt bzw. bei nicht vorhandener Einwilligung gemäß GenDG umgehend vernichtet. Ggf. wären dann Untersuchungsnachforderungen möglich.

8 Ablehnung von Untersuchungsaufträgen

8.1 Weshalb könnten Untersuchungsaufträge nicht angenommen werden?

Das Untersuchungsmaterial wird gemäß Einwilligungserklärung asserviert, bzw. zur Asservierung vorbereitet. Der Einsender wird über fehlende Unterlagen für einen Diagnostikauftrag telefonisch oder schriftlich informiert.

Untersuchungsmaterial wird grundsätzlich angenommen. Ausnahmen hiervon können sein:

- die Probe ist dem Patienten nicht mehr zweifelsfrei zuordenbar
- die Probe befindet sich in einem Zustand, welcher nicht für die angeforderte Diagnostik bzw. weitere Verarbeitung geeignet ist

In beiden Fällen wird vor der Vernichtung Rücksprache mit dem Einsender gehalten.