

Probenentnahmeinformation

zur Teilnahme an der Studie

Vorkommen von Komplexallelen im CFTR-Gen bei Menschen mit zystischer Fibrose und ausbleibendem Ansprechen auf die Dreifachmodulatortherapie Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (ETI)

Sehr geehrte Kolleg:innen,

für die Transkriptomanalyse des CFTR-Gens wird RNA aus humanen Nasenepithelzellen verwendet. Leider können wir kein Blut verwenden, da das CFTR-Protein im Blut nicht exprimiert wird, dort also auch keine CFTR-mRNA gebildet wird.

Die Entnahme von Nasenepithelzellen ist schnell, ungefährlich und schmerzlos und analog zu gebräuchlichen Coronavirus SARS-CoV-2- Nasopharynx-Abstrichen (Nasen-Rachen-Abstrich) durchzuführen.

Dies sollte durch medizinisches Fachpersonal durchgeführt werden. Die korrekte Gewinnung von geeignetem Probenmaterial ist unabdingbar für eine ausreichende Quantität von Nasenepithelzellen, sowie einer ausreichenden Quantität an nutzbarer RNA. **Nur mit einer geeigneten Menge an gewonnenen Zellen ist eine Transkriptom-Analyse möglich!**

In dieser Probenentnahmeinformation erfahren Sie:

1. Wie Sie die Probe am Patienten abnehmen können
2. Was Sie mit der Probe nach Abnahme tun sollten
3. Wie Sie die Probe zurück ins Institut für Humangenetik schicken können
4. Welche weiteren Unterlagen/Dokumente benötigt werden

1. Probenentnahme

- Lassen Sie die Teilnehmenden die Nase putzen.
- Die Abstrichentnahme erfolgt bei gerade gehaltenem Kopf, ohne dass das Kinn angehoben wird!
- Führen Sie den Tupfer fast horizontal (parallel zum Gaumen) entlang der Nasenscheidewand tief in die Nase bis zur Rachenwand ein. Zur Orientierung dient die Höhe der äußeren Gehörgänge.
- Der Abstrichtupfer wird so weit vorgeschoben, bis ein Widerstand zu spüren ist. Die Einführtiefe entspricht in etwa dem Abstand zwischen Nasenloch und Ohr des Patienten. **Die Tiefe des Abstrichs ist ein entscheidendes Merkmal für die korrekte Gewinnung von Probenmaterial.**
- Belassen Sie den Tupfer für einige Sekunden (5-6s) dort und rotieren Sie ihn vorsichtig. Ziehen Sie dann den Tupfer heraus.



Quelle:
https://www.oekwien.at/documents/263869/411179/Abstrichtechnik_Nasenrachen.pdf

ACHTUNG: Berühren oder Ablegen des Tupfers sollten unbedingt vermieden werden! Der Abstrich wird sich für Ihre Probanden unangenehm anfühlen, es besteht bei korrekter Anwendung jedoch keine Verletzungsgefahr!

2. Probenlagerung

Nach erfolgreichem Abstrich muss der Tupfer **unverzüglich** in das Probengefäß eingeführt werden und der Stab an der oberen Grenze des Probengefäßes mit einer Schere abgeschnitten werden, Bitte verschließen Sie das Gefäß anschließend gut und belassen den Tupfer im Probengefäß! Das Probengefäß enthält ein passendes Transportmedium und muss zusätzlich mit den korrekten Patientendaten beschriftet werden.

3. Probenversand

Das beschriftete und gut verschlossene Probengefäß wird anschließend in das sekundäre Schutzgefäß (flüssigkeitsdichtes verschraubtes Plastikröhrchen mit saugfähigem Material) gegeben und gemeinsam mit allen durch den Arzt und den Probanden ausgefüllten Dokumenten in eine Außenverpackung gelegt.

Klinische Proben sind als „Biologischer Stoff, Kategorie B“ der UN-Nr. 3373 zuzuordnen und nach Maßgabe der Verpackungsanweisung P650 zu verpacken und mit der Post zu versenden. Der Versand muss nicht gekühlt erfolgen. Dies entspricht derselben Versandart wie für herkömmliche EDTA-Blutproben.

Ein Versand der Proben ins Institut für Humangenetik sollte schnellstmöglich erfolgen. Eine Lagerung der Proben bei Raumtemperatur ist nur für bis zu **5 Tage** vor Weiterbearbeitung möglich, sollte jedoch unverzüglich erfolgen!

P650 „light“

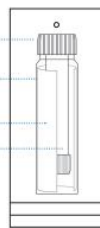
Außenverpackung

flexibel

Schutzgefäß
(Sekundärverpackung)

Saugeinlage

Probengefäß
(Primärgefäß)



P650

Außenverpackung
starr, bauartgeprüft,
BAM-zertifiziert



(Quelle: Süsse Labortechnik)

4. Probenbegleitscheine

Der Probe sind folgende Dokumente vollständig und unterschrieben beizulegen:

- Durch den Probanden und den Arzt unterschriebene Einwilligungserklärung zur Teilnahme am Projekt
- Ein EDTA Blutröhrchen (mind. 2 ml)
- Ausgefüllten PedsQL Fragebogen

Für weitere Informationen oder Fragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Für die Teilnahme an diesem Forschungsprojekt sind wir Ihnen sehr dankbar!
Ihr Team des Instituts für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig.