

Handbuch der Primärprobengewinnung

Probenentnahme/ Versand/ Abrechnung

Telefon: 0621-822742

Telefax: 0621-827483

E-Mail: humangenetik-louis.hentze@t-online.de

Gerne beantworten wir Ihre Fragen zu

- Probeneingang
- Erforderliches Entnahmematerial (siehe auch Seite 10 Anforderungsfax)
- Erforderliche Unterlagen (Einsendebogen, Einverständniserklärung, Kostenübernahme, Ü-Schein)
- Probenentnahme und Lagerung
- Probenversand und Abholung
- Bestellung von kostenlosen Entnahmesets, Anforderungsunterlagen
- Fahrdienst

Probenannahme erfolgt: Montag, Dienstag und Donnerstag von 8:00-17:00
Mittwoch und Freitag von 8-15:30.

Eine spätere Probenannahme, sowie die Annahme an Wochenenden und Feiertagen erfolgt nach Vereinbarung (0173 9 560 650).

Ansprechpartner der Probenannahme:

Christiane Bittermann
Christiane.bittermann@synlab.com

Telefon: 0621-822742

Telefax: 0621-827483

Die Gewinnung und Vorbereitung der Proben für die Laboruntersuchungen erfordert in allen Abläufen eine systematische Qualitätssicherung. Diese umfasst die Vorbereitung des Patienten für die Probengewinnung, die Probenentnahme, den Transport ins Labor, die Probenannahme, Kennzeichnung der Probe bis hin zur Festlegung der Untersuchungsverfahren.

Daher ist die korrekte Durchführung dieser Schritte seitens der einsendenden Praxis sowie des Labors für eine qualitativ hochwertige Diagnostik von größter Bedeutung. Fehler in diesen Prozessen können zu schwerwiegenden Folgefehlern in Analytik und Befundinterpretation führen.

Wir bitten daher um die Beachtung nachfolgender Hinweise!

Zytogenetik/ Molekulare Zytogenetik

Allgemeine Hinweise:

Die meisten zytogenetischen Untersuchungen benötigen als Ausgangsmaterial vitale Zellen, welche für eine Chromosomenpräparation oder für die Gewinnung von DNA zuvor kultiviert werden. Für die Untersuchung zytogenetischer Parameter müssen PatientInnen zur Probenentnahme **nicht** nüchtern sein. Falls ein Schnelltest gewünscht wird, vermerken Sie dies bitte auf unserem speziellen Formular *Einsendebogen FISH-Igel*.

Gewinnung und Kennzeichnung des Untersuchungsmaterials:

Bitte kennzeichnen Sie alle Entnahmematerialien mit einem wasserfesten schwarzen Filzstift mit Namen, Vornamen, Geburtsdatum, ggf. Abnahmetag und Uhrzeit. Eilige Proben bitte mit dem Hinweis **EILT** markieren.

Bitte beachten Sie

- Nach den Richtlinien der zuständigen Fachgesellschaften sowie unseres QM-Systems müssen unbeschriftete Materialien grundsätzlich verworfen werden.
- **Die Proben dürfen auf keinen Fall eingefroren werden**

Einsendebögen:

Alle Formulare können auf unserer Homepage heruntergeladen oder direkt bei uns angefordert werden.

Unsere Einsendebögen bieten auch Platz für Angaben, die uns bei der Beurteilung der Untersuchungsergebnisse helfen, wie z.B.

- Klinik/ Phänotyp/ Symptome
- Diagnosen/ Vorbefunde
- Stammbauminformation
- Einverständniserklärung
- Medikation/ Ernährung

Bitte beachten Sie, dass genetische Untersuchungen nur noch im Zusammenhang mit einer Verdachtsdiagnose durchgeführt werden dürfen. Weiterhin empfehlen wir den Vermerk „Humangenetisches Gutachten“, da wir sonst davon ausgehen, dass Ergebnisse, jedoch keine gutachterliche Stellungnahme bzw. Beurteilung gewünscht sind. Wir bitten um klare und vollständige Formulierung des Untersuchungsauftrags, um Rückfragen oder nicht erwünschte Untersuchungen zu vermeiden.

Erforderliche Angaben Untersuchungsauftrag

- Art des Untersuchungsmaterials
- Datum der Probenentnahme
- Einsender, evtl. zu benachrichtigender Arzt
- Zielgerichteter Untersuchungsauftrag
- Indikation
- Klinische Angaben
- Eilige Proben mit EILT markieren

Erforderliche Angaben Überweisungsschein (Muster 10 = Laborüberweisungsschein)

- Art des Untersuchungsmaterials
- Zielgerichteter Untersuchungsauftrag
- Indikation
- Klinische Angaben

Stabilität der Proben:

Da bei zytogenetischen Analysen Kulturen nativer Zellen angelegt werden müssen, ist der Probentransport zeitkritisch. Der Versand sollte daher, innerhalb von 24 Stunden erfolgen. Eine Kühlung ist in der Regel nicht erforderlich. Eine vorherige Anmeldung der Untersuchung, speziell vor Wochenenden und Feiertagen, sowie bei Chorionzottenentnahme, erleichtert uns die Planung und beschleunigt den Untersuchungsablauf.

Probengewinnung:

Fruchtwasserpunktion/ Amnioncentese

Für den regulären Kulturansatz werden mindestens 10-20ml natives Fruchtwasser benötigt. Sollte es weniger sein, werden wir selbstverständlich die möglichen Kulturen anlegen - in aller Regel gelingt eine vollständige Auswertung. Eine Blutbeimengung lässt sich nicht immer vermeiden – in diesem Fall kann sich die Kulturzeit verlängern.

Das Fruchtwasser sollte steril mittels Punktionskanüle entnommen werden. Bitte werfen Sie den Vorlauf (~1ml), entfernen Sie die Punktionskanüle, belassen Sie das Fruchtwasser in der Abnahmespritze und verschließen Sie diese sicher mit sterilen Kombi-Stopfen (rot)

Chorionzotten

Für den regulären Ansatz werden mindestens 20mg Zotten benötigt. Die Entnahme sollte mit einer 10 oder 20ml Standard-Einmalspritze unter sterilen Bedingungen erfolgen. Zottenmaterial in Spülmedium spülen und in CVS-Transportröhrchen überführen. Sollte die entnommene Menge ≤ 5 mg sein, werden wir nach Rücksprache mit Ihnen entscheiden, ob und welche Kulturen angelegt werden. Eine eventuelle Zwischenlagerung bis zum Transport bitte nur bei Raumtemperatur! Bei gleichzeitiger Anforderung einer molekularen Diagnostik immer eine EDTA- Blutprobe der Mutter einsenden.

Abortmaterial

Die Entnahme von Abortmaterial (Chorionzotten, Fetalgewebe) sollte unter sterilen Bedingungen erfolgen. Das entnommene Abortmaterial sollte in ein Abort-Transportröhrchen mit Medium überführt werden. Diese sind bei 2-8°C 6 Monate haltbar, bei -20°C 12 Monate. Vor Gebrauch sollte das Mediumröhrchen auf Raumtemperatur erwärmt werden. Sollten Sie keine Röhrchen von uns vorrätig haben, bitte wir Sie das Material in ein steriles, mit steriler Kochsalzlösung befülltes Röhrchen/ Gefäß zu überführen. Eine eventuelle Zwischenlagerung bis zum Transport bitte nur bei 2-8°C!

Peripheres Venenblut

Wir schicken Ihnen auf Anforderung Li-Heparin-Monovetten mit einem frankierten Rückumschlag zu. Sollten Sie nicht alle Röhrchen gleich verwenden, lagern Sie diese bitte bei Raumtemperatur und beachten Sie das Verfallsdatum auf den Monovetten. Falls Sie dringend eine solche Blutabnahme durchführen möchten und keine Li-Heparin-Monovette haben, bitte eine sterile Spritze innen mit Heparin benetzen: einmal mit Heparin durchspülen, wieder herausdrücken und dann das Blut darin abnehmen. **Wichtig:** das Blut darf nicht gerinnen.

Entnahme von Mundschleimhaut

Entnahmebesteck (Wattestäbchen) nur am Stiel anfassen.

Durchführung:

- Den Wattestäbchenkopf an der Wangeninnenseite ca. 10–20 mal mit Gegendruck von außen reiben, Wattestäbchen drehen
- Mäanderförmig auf einen Glasobjektträger streichen
- 2-4 Objektträger einsenden

Hautbiopsie



Achtung! Kein Formalin verwenden





Durchführung:

- Lagerung der Mediumröhrchen im Kühlschrank bei 2-8°C
- Am Tag der Entnahme Röhrchen aus dem Kühlschrank nehmen und auf Raumtemperatur erwärmen
- Hautbiopsie-Proben (ca. 2x2mm, Tiefe 3mm) einzeln nativ so steril als möglich in das Mediumröhrchen überführen
- Röhrchen wieder gut verschließen und dieses in die Umverpackung geben.

Die sichere Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials bzw. überschüssiges Untersuchungsmaterial (z.B. Vorlauf Amnioncentese) sollte nach den gültigen Richtlinien erfolgen.

Hinweis: Es dürfen keine Spritzen mit Naturkautschuk-Dichtring verwendet werden, da diese zelltoxischen Lösungsmittel enthalten!

Untersuchung	Methode	Material	Probengefäß	Lagerung bis zur Abholung/Versand	Transport/Versand
Pränataldiagnostik <i>Bei Einsendung einer geringeren Menge an Fruchtwasser, besonders bei frühen SS-Wochen, kann das Wachstum der Zellen verlangsamt sein und somit zu einer deutlich längeren Analysedauer (> 14 Tage) führen. In seltenen Fällen ist eine Kultivierung und Vermehrung der Fruchtwasserzellen nicht möglich.</i> <i>Bei Einsendung einer geringeren Menge an Chorionzotten ist evtl. nur eine Langzeitkultur oder ein molekularer Schnelltest möglich.</i>	Chromosomenanalyse FISH/ molekularer Schnelltest	Fruchtwasser (10-20ml), steril entnommen Chorionzotten (20-35 mg)	Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk, ohne silikonisierte Stempel 2ml, 5ml, 10ml, 20ml Kombistopfen (rot) für Punktions-Spritzen CVS-Transportröhrchen mit Medium oder alternativ Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk, ohne silikonisierte Stempel 10ml, 20ml	bei Raumtemperatur	Probenabholung durch Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
	Zusätzliche pränatale Molekulargenetik	1-2ml EDTA-Blut der Mutter/ Eltern	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml  Transportgefäße (Überfanggefäße)	bei Raumtemperatur	
Postnataldiagnostik	Chromosomenanalyse Blut/ Nabelschnur-Blut	2-5ml heparinisiertes Vollblut 2-4 Wangenschleimhautabstriche	Sarstedt Li-Heparin-Monovette (orange) 2, 6, 5ml  Alternativ Sarstedt Na-Heparin-Monovette (grün)/ Sarstedt NH ₄ -Heparin-Monovette (blau) Transportgefäße (Überfanggefäße)	bei Raumtemperatur	Probenabholung durch Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Abortdiagnostik <i>Abortmaterial darf <u>nicht</u> in Formalin gelagert werden! Eine Formalin-Fixierung führt zu DNA-Degradierung. Sowohl eine Zellkultivierung als auch eine weiterführende DNA-Diagnostik sind deshalb i. d. R. nicht erfolgreich.</i>	Chromosomenanalyse	Plazenta- und fetales Gewebe Chorionzotten	Abort- Transportröhrchen mit Medium Alternativ in steriler physiologischer NaCl-Lösung Transportgefäße (Überfanggefäße)	im Kühlschrank	Probenabholung durch Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg

Untersuchung	Methode	Material	Probengefäß	Lagerung bis zur Abholung/Versand	Transport/Versand
FISH- Analysen/ Mikrodeletions- Syndrome		2-5ml heparinisiertes Vollblut 2-4 Objektträger Wangenschleimhautabstriche	Sarstedt Li-Heparin-Monovette (orange) 2, 6/7, 5ml  Alternativ Sarstedt Na-Heparin-Monovette (grün)/ Sarstedt NH ₄ -Heparin-Monovette (blau) Transportgefäße (Überfanggefäße)	bei Raumtemperatur	Probenabholung durch Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Array-CGH*	Molekulare Karyotypisierung	1-2ml EDTA-Blut andere Materialien auf Anfrage	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml  Transportgefäße (Überfanggefäße)	im Kühlschrank	Probenabholung durch Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Methylierungsdiagnostik*	PCR	1-2ml EDTA-Blut	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml  Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten		Probenabholung durch Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Molekulargenetik* <i>Für molekulargenetische Untersuchungen müssen original verschlossene EDTA-Monovetten eingesandt werden (! Kontaminationsgefahr). Nicht geeignet ist Heparin als Antikoagulanzen zur Gerinnungshemmung.</i>	PCR MLPA	2ml EDTA-Blut	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml/ 7,5ml  Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten	bei Raumtemperatur	Probenabholung durch Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg

*Diese Untersuchungen führen wir nicht selbst durch, leiten sie aber gerne an ein spezialisiertes Labor weiter.

Entnahmesets/ Versandmaterial

Auf Wunsch stellen wir Ihnen gerne kostenlos Blutentnahmesets, Transportmedium für Gewebeproben und Versandtüten zur Verfügung. Für den Versand per Post verwenden Sie bitte unsere Päckchen.

Das gesamte Spektrum entnehmen Sie bitte unserem Formular Materialanforderung.

Die Verwendung unseres Versandmaterials gewährleistet einen schnellen, sicheren, den Richtlinien entsprechenden Transport.

Versand/ Fahrdienst

Bei Fragen zum Versand bzw. zur Abholung des Probematerials stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Telefon: **0621-822742**

Mail: **Humangenetik-heidelberg@synlab.com**

Archivierung

Proben

Nach Abschluss der Diagnostik wird vom GenDG eine sofortige Vernichtung der Probe vorgeschrieben. Da es in Einzelfällen sinnvoll ist, auf eine bereits vorhandene Probe zurückzugreifen, bitten wir Sie, für eine längere Aufbewahrung die Erlaubnis des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters durch Ankreuzen des entsprechenden Abschnitts der Einverständniserklärung einzuholen.

Daten

Seit dem 01.02.2010 sind wir gesetzlich verpflichtet, die Untersuchungsdaten nach 10 Jahren zu vernichten. Der Patient kann jedoch einer längeren Aufbewahrung zustimmen. Bitte machen Sie den Patienten auf die Wahlmöglichkeit im Rahmen der Einverständniserklärung aufmerksam.

Medizinische Validierung:

Bewertung aller Untersuchungsergebnisse, dem aktuellen Kenntnisstand entsprechend.

Die Indikation, klinische Angaben, Vorbefunde finden dabei Berücksichtigung. Indikationsbezogene Wertung sind ohne Angaben der Indikation nicht möglich.

Befundmitteilung

Die Analyseergebnisse werden in einem Humangenetischen Gutachten zusammengefasst. Dieses wird zusammen mit einer Kopie für weitere angegebene Ärzte postalisch an den einsendenden Arzt versandt.

Pränatale Befunde werden noch am selben Tag an den einsendenden Arzt gefaxt.

Eine telefonische Auskunft ist laut Gendiagnostik Gesetz nur an den einsendenden Arzt möglich.

Befunde von Untersuchungen durch Auftragslabore werden im Original per Post oder Fax weitergeleitet.

Untersuchungen durch Auftragslabore

Ist eine weiterführende Untersuchung erforderlich oder wird diese vom Einsender gewünscht, wird aber nicht bei uns durchgeführt, leiten wir das erforderliche Material zur Untersuchung an ein dafür qualifiziertes Auftragslabor weiter.

Abrechnung:

Humangenetische Leistungen sind keine Laborleistungen und belasten somit nicht das Laborbudget

Gesetzlich Versicherte (Genetische Beratung)

Für die Genetische Beratung verwenden Sie bitte den gelben Überweisungsschein (Muster 06).

Gesetzlich Versicherte (Kapitel 11)

Bei der Anforderung von zytogenetischen oder molekulargenetischen Untersuchungen verwenden Sie bitte den Laborüberweisungsschein (Muster 10).

Privat Versicherte (GOÄ Kapitel M und N)

Es genügt der mit allen relevanten Informationen ausgefüllte Untersuchungsauftrag unseres Labors. Entsprechend eines Urteils des Landgericht Münster (Az 11 S7/04) stellt allein die Sicherung der Vererblichkeit einer Erkrankung eine rechtfertigende medizinische Indikation dar, womit die Untersuchung als medizinisch notwendig einzuordnen ist.

Überweisungsschein 06
 Quartal
 Geschlecht
 Kurativ Präventiv Behandl. gemäß § 116b SGB V bei belegärztl. Behandlung
 Unfall Unfallfolgen Datum der OP bei Leistungen nach Abschnitt 51.2 T T T M M J J J W M
 Überweisung an
 Ausführung von Konsiliar- Mit-/Weiter- AU bis
 Auftragsleistungen untersuchung behandlung T T T M M J J J
 eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V
 Diagnose/Verdachtsdiagnose
 Befund/Medikation
 Auftrag
 Vertragsarztstempel / Unterschrift des Arztes
 Muster 6 (4.2011)

Muster 06
 Genetische Beratung

Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung 10
 Kurativ Präventiv bei belegärztl. Behandlung Unfall, Unfallfolgen
 ggf. Kennziffer
 Quartal
 Geschlecht
 Kontrolluntersuchung bekannte Infektion
 Behandlung gemäß § 116b SGB V eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V
 Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch
 Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einheften
 Abnahmedatum Abnahmezeit
 Befundübermittlung eilt, nachrichtlich an
 Telefon Nr. Fax Nr.
 Diagnose/Verdachtsdiagnose
 Befund/Medikation
 Auftrag
 Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt
 Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen
 Muster 10 (10.2014)

Muster 10
 Anforderung von zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen