



RUHR-UNIVERSITÄT BOCHUM

Humangenetik
Prof. Dr. med. Huu Phuc Nguyen
Universitätsstraße 150, 44801 Bochum



Handbuch zur Entnahme von Primärproben der Humangenetik RUB

Kontakt

Humangenetik
Gebäude MA 5
Ruhr-Universität
Universitätsstr. 150
44801 Bochum
Germany

Tel.: +49 234 32 23839
Fax: +49 234 32 14196

Email: huu.nguyen-r7w@rub.de
Internet: <http://www.ruhr-uni-bochum.de/mhg/>



Die Humangenetik RUB ist im Bereich der Medizinischen Laboratoriumsdiagnostik in den Untersuchungsgebieten Molekulare Humangenetik und Zytogenetik akkreditiert nach DIN EN ISO 15189:2014. Die Akkreditierung gilt für den in der Urkundenanlage D-ML-13425-01-00 festgelegten Umfang.

Inhalt

| | | |
|----------|--|-----------|
| 1 | Präanalytik | 4 |
| 1.1 | Material und Vorbereitung des Patienten | 4 |
| 1.1.1 | Entnahme von Blut..... | 4 |
| 1.1.2 | Entnahme eines Mundschleimhautabstrichs | 6 |
| 1.1.3 | Entnahme weiterer Primärproben | 6 |
| 1.2 | Lagerung der Proben | 6 |
| 1.3 | Versand der Proben | 7 |
| 1.4 | Entsorgung des bei der Probennahme verwendeten Materials..... | 7 |
| 1.5 | Untersuchungsmaterial für zytogenetische und molekularzytogenetische Untersuchungen..... | 7 |
| 1.6 | Untersuchungsmaterial für molekulargenetische Untersuchungen | 7 |
| 1.7 | Identifikation der Proben und Anforderung..... | 8 |
| 1.7.1 | Hinweise zum Ausfüllen des Überweisungsscheins Muster 10..... | 8 |
| 1.8 | Aufbewahrung untersuchter Proben..... | 9 |
| 1.9 | Externe Untersuchungen..... | 9 |
| 1.10 | Untersuchung von Kindern, Jugendlichen und Betreuten | 10 |
| 2 | Angebot humangenetischer Diagnostiken der Humangenetik RUB..... | 10 |
| 3 | Abkürzungen | 11 |

Vorwort

Liebe Nutzer der Laboratoriumsleistung,

auf den folgenden Seiten möchten wir Ihnen wichtige Hinweise zur Probenentnahme und zum Probenversand geben.

Sollten Sie weitere Fragen haben, so zögern Sie nicht und nutzen Sie die oben angegebenen Kontaktmöglichkeiten. Wir stehen Ihnen gerne mit Rat und Tat zur Seite!

Alle Informationen stehen Ihnen auch über unsere Internetseite <http://www.ruhr-uni-bochum.de/mhg/> zur Verfügung.

1 Präanalytik

1.1 Material und Vorbereitung des Patienten

1.1.1 Entnahme von Blut

Da für die humangenetische Diagnostik kernhaltige Zellen benötigt werden, die entweder kultiviert werden oder aus denen DNA extrahiert wird, muss der Patient in keiner besonderen Weise vorbereitet werden. Nüchternheit ist nicht erforderlich, und das Blut kann zu jeder Tageszeit abgenommen werden.

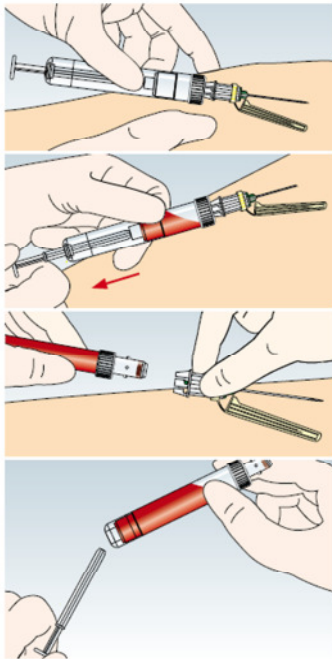
Die Blutabnahme muss stets unter sterilen Bedingungen erfolgen. Die Gefäße bitte nicht wieder öffnen oder das Blut umfüllen.

Die Vorgehensweisen zur Entnahme von EDTA- bzw. Heparin-Blut sind identisch. Die Probenröhrchen sind farbcodiert (z.B. Röhrchen der Firma Sarstedt: EDTA-Röhrchen rot, Heparin-Röhrchen orange). Bitte achten Sie darauf, EDTA-Röhrchen zu verwenden, wenn Sie eine molekulargenetische Untersuchung wünschen (Heparin hemmt die PCR!).

Das Blut kann entweder nach dem Aspirations- (vgl. Abbildung 1, Seite 5) oder nach dem Vakuumprinzip (vgl. Abbildung 2, Seite 5) entnommen werden.

Um das optimale Mischungsverhältnis zwischen Blut und Antikoagulans zu gewährleisten, die Röhrchen möglichst bis zur vorgesehenen Markierung füllen und gut durchmischen.

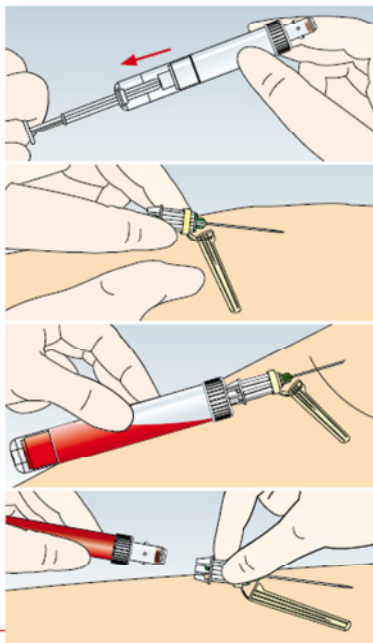
Aspirationstechnik



- 1 Unmittelbar vor der Blutentnahme wird die Safety-Kanüle mit der S-Monovette® komplettiert. Es folgt die Punktion.
- 2 Durch langsames Zurückziehen der Kolbenstange entsteht ein schonender Blutfluss. Bei Mehrfachblutentnahmen werden weitere S-Monovetten in der Safety-Kanüle arretiert und Blutproben, wie zuvor beschrieben, entnommen.
- 3 Nach Beendigung der Blutentnahme wird die letzte S-Monovette® aus der Safety-Kanüle gelöst und die Kanüle aus der Vene gezogen.
- 4 Zur Sicherheit bei Transport und Zentrifugation wird der Kolben im Boden der S-Monovette® eingerastet und die Kolbenstange abgebrochen.

Abbildung 1 Aspirationsprinzip zur Entnahme einer Blutprobe (gemäß www.sarstedt.com)

Vakuumtechnik



- 1 Durch Zurückziehen und Einrasten des Kolbens im Boden der S-Monovette® wird ein frisches Vakuum direkt vor der Blutentnahme hergestellt. Die Kolbenstange wird abgebrochen.
- 2 Die Vene wird unmittelbar vor der Blutentnahme mit der Safety-Kanüle/Safety-Multify® punktiert.
- 3 Die evakuierte S-Monovette® wird mit der in der Vene liegenden Safety-Kanüle/Safety-Multify® konnektiert und befüllt. Bei Mehrfachblutentnahmen wiederholt sich dieser Vorgang entsprechend.
- 4 Nach Beendigung der Blutentnahme wird die letzte S-Monovette® aus der Safety-Kanüle/Safety-Multify® gelöst und die Kanüle aus der Vene gezogen.

Abbildung 2 Vakuumprinzip zur Entnahme einer Blutprobe (gemäß www.sarstedt.com)

1.1.2 Entnahme eines Mundschleimhautabstrichs

Die Probe kann mit einem Probennehmer (Kamm) oder handelsüblichen Wattestäbchen („*Q-Tips*“) entnommen werden. Die „*Q-Tips*“ müssen aus einer neuen Packung stammen und dürfen vorher an den Watte-bewährten Enden keinesfalls mit biologischem Material in Kontakt gebracht werden. Unbedingt zu beachten ist, dass bei der Entnahme Handschuhe getragen werden und keinesfalls die Kämme vorn am Probennehmer (Watte-bewährten Enden der „*Q-Tips*“) mit Gegenständen, der Haut, Kleidung oder anderen Personen in Berührung kommen. 1 Stunde vor der Entnahme sollen Erwachsene nichts mehr kauen und trinken bzw. Säuglinge nicht mehr gestillt werden. Den Mundraum vor der Probennahme nur mit Wasser ausspülen.

Bei Verwendung von kommerziellen Wattestäbchen ein Ende abschneiden, damit nicht das falsche Wattekopfe Ende untersucht wird.

Den Wattekopf/Probennehmer 5-10 mal an der Wangeninnenseite auf und ab führen. Dabei leicht aufdrücken, so dass von außen die Position des Stäbchens sichtbar ist. Die Wange soll sich hierbei etwas nach außen wölben. Das Stäbchen während der Entnahme um die eigene Achse drehen, um möglichst viel Zellmaterial aufzunehmen. Die Stäbchen in ihre Verpackung geben und trocknen lassen. Die Proben müssen trocken gelagert werden.

1.1.3 Entnahme weiterer Primärproben

Für die Entnahme der anderen oben genannten Primärproben ist in der Regel ein operativer Eingriff nötig. Auf die Beschreibung zur Entnahme wird daher an dieser Stelle verzichtet. Für Rückfragen stehen wir Ihnen natürlich jederzeit gerne zur Verfügung.

1.2 Lagerung der Proben

Bis zum Versand können die entnommene Blutprobe bzw. der Mundschleimhautabstrich bei Raumtemperatur gelagert werden. Bitte nicht einfrieren!

Gewebeproben (Fruchtwasser- und Chorionzottenproben) nicht unnötig lagern, sondern direkt an uns versenden.

1.3 Versand der Proben

Soweit keine speziellen Hinweise auf die Art und Weise des Versands angegeben sind, kann die Probe ungekühlt als Briefpost an die oben genannte Adresse versandt werden. Bevorzugt wird ein Versand von Montag bis Mittwoch. Bitte die Proben nicht über das Wochenende mit der Post verschicken! Alternativ ist natürlich die Beauftragung eines Kurierdienstes möglich.

Gewebeproben (Fruchtwasser- und Chorionzottenproben) sollten unmittelbar nach der Entnahme durch einen geeigneten Boten- oder Kurierdienst an uns verschickt werden.

1.4 Entsorgung des bei der Probennahme verwendeten Materials

Das bei der Probennahme verwendete Material muss in den dafür vorgesehenen Spezialbehältern gesammelt und anschließend – falls vorhanden – der zentralen Abfallentsorgung zugeführt werden. Falls nicht, müssen die Materialien durch Autoklavierung dekontaminiert werden.

1.5 Untersuchungsmaterial für zytogenetische und molekularzytogenetische Untersuchungen

Für zytogenetische und molekularzytogenetische Untersuchungen eignen sich folgende Materialien:

- 5-10 ml Heparin-Vollblut (NH₄) (bei Neugeborenen oder kleinen Kindern reichen 2 ml)

Falls Sie uns Probenmaterial schicken möchten, das hier nicht aufgeführt ist, kontaktieren Sie uns bitte vor der Einsendung.

1.6 Untersuchungsmaterial für molekulargenetische Untersuchungen

Für molekulargenetische Untersuchungen eignen sich folgende Materialien:

- DNA (flüssig oder lyophilisiert)
- 5-10 ml steriles EDTA-Blut (bei Neugeborenen oder kleinen Kindern reichen 2 ml)
- Fruchtwasser

- Chorionzotten
- Mundschleimhautabstrich

Falls Sie uns Probenmaterial schicken möchten, das hier nicht aufgeführt ist, kontaktieren Sie uns bitte vor der Einsendung.

1.7 Identifikation der Proben und Anforderung

Jedes Probenmaterial muss mindestens mit dem Namen und dem Geburtsdatum des Patienten (bzw. identifizierender Barcode) beschriftet sein, um eine eindeutige Identifikation zu ermöglichen.

Für die Durchführung einer humangenetischen Untersuchung benötigen wir eine ausgefüllte und unterschriebene Befundanforderung sowie eine Einverständniserklärung des Patienten bzw. der Erziehungsberechtigten / Betreuer gemäß Gendiagnostikgesetz (beides per Download auf unserer Homepage). Aus der Befundanforderung muss zumindest hervorgehen, welche Diagnostik angefordert wird und wer der Einsender ist, an den der Befund verschickt werden soll. Bitte geben Sie auch eine Telefonnummer für eventuelle Rückfragen an.

Bei Kassenpatienten benötigen wir darüber hinaus einen Überweisungsschein (Muster 10) (weitere Hinweise siehe Absatz 1.7.1). Bei Privatpatienten teilen Sie uns bitte die Rechnungsanschrift mit.

Informationen über Merkmale und Erkrankungen des Patienten sowie eventuell eine Familienanamnese sind hilfreich für die Konzeption der Untersuchungen und zur Diagnosefindung. Auch in diesem Kontext nützliche Arztbriefe können Sie gerne mitschicken.

1.7.1 Hinweise zum Ausfüllen des Überweisungsscheins Muster 10

Seit dem 01.01.2012 können genetische Laboruntersuchungen nur noch mit einem weiß-roten Überweisungsschein nach Muster 10 (für Auftragsleistungen) mit den unten angegebenen Informationen angefordert werden. Folgende Angaben **muss** die Überweisung enthalten (vgl. Abbildung 3):

1. Die angeforderte **Leistung muss im „Auftragsfeld“** präzisiert werden (z. B. „Molekulargenetische Untersuchung auf die jeweilige ICD-Nummer“)

2. Eine **Verdachtsdiagnose muss im Feld „Diagnose/Verdachtsdiagnose“** genannt werden (z.B. V.a. jeweilige ICD-Nummer)
3. Das Feld **„Kurativ“ muss angekreuzt** werden.
4. Quartal, Geschlecht des Patienten etc. müssen in die dafür vorgesehenen Felder eingetragen werden.

Das Bild zeigt ein Formular für Überweisungsscheine für Laboratoriumsuntersuchungen. Es enthält folgende Felder und Markierungen:

- 3**: Ein Kreis umschließt das Feld 'Kurativ', in dem ein 'X' markiert ist.
- 2**: Ein Kreis umschließt das Feld 'Diagnose/Verdachtsdiagnose', in dem 'Verdachtsdiagnose (ICD-Nummer)' eingetragen ist.
- 4**: Ein Kreis umschließt die Felder 'Quartal' (mit 'QJJJ') und 'Geschlecht' (mit 'WM').
- 1**: Ein Kreis umschließt das Feld 'Auftrag', in dem 'Molekulargenetische Untersuchung auf' eingetragen ist.

Das Formular selbst enthält folgende Informationen:

- Titel:** Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung
- Nummer:** 10
- Links:** Krankenkasse bzw. Kostenträger, Name, Vorname des Versicherten, geb. am, Kassen-Nr., Versicherten-Nr., Status, Betriebsstätten-Nr., Arzt-Nr., Datum.
- Mitte:** Auftragsnummer des Labors (Barcode-Etikett), Abnahmedatum, Abnahmezeit.
- Rechts:** ggf. Kennziffer, Quartal, Geschlecht, Kontrolluntersuchung bekannte Infektion, eingeschränkter Leistungsanspruch, Behandlung gemäß § 116b SGB V, gemäß § 16 Abs. 3a SGB V, Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch.
- Unten links:** Befundübermittlung eilt, nachrichtlich an, Telefon Nr., Fax Nr., Diagnose/Verdachtsdiagnose, Befund/Medikation, Auftrag.
- Unten rechts:** Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt.
- Footnote:** Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülerunfällen. Muster 10 (1.2012).

Abbildung 3 Hinweise zum Ausfüllen des Überweisungsscheins (Muster 10)

1.8 Aufbewahrung untersuchter Proben

Die Humangenetik RUB darf Untersuchungsmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für eventuelle Zusatzuntersuchungen (auch wissenschaftlicher Art) gemäß den Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes aufbewahren, sofern der Patient hierzu sein Einverständnis gibt. Es besteht jederzeit die Möglichkeit, sein Einverständnis (auch nachträglich) zu widerrufen.

1.9 Externe Untersuchungen

Das Leistungsverzeichnis enthält alle humangenetischen Diagnostiken, die in der Humangenetik RUB angeboten werden. Wünschen Sie eine Untersuchung, die wir nicht selber durchführen, leiten wir Ihren Auftrag gerne an weitere nationale oder
 Version 12 (September 2019) 9
 Dieses Schriftstück darf ohne schriftliche Genehmigung der Humangenetik RUB nicht auszugsweise vervielfältigt werden.

internationale Laboratorien weiter. Eine Liste unserer sogenannten Unterauftragnehmer ist auf Anfrage erhältlich.

1.10 Untersuchung von Kindern, Jugendlichen und Betreuten

Gemäß Gendiagnostikgesetz bzw. der GEKO-Richtlinie zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen werden Kinder und Jugendliche dann humangenetisch untersucht, wenn die Diagnostik zur Klärung der Differentialdiagnose einer bestehenden Symptomatik bzw. zur Feststellung einer Erkrankungsursache erforderlich ist. Eine prädiktive genetische Diagnostik im Kindesalter wird nur dann durchgeführt, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung in diesem Lebensalter zu rechnen ist, und wenn sinnvolle medizinische Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung selbst bzw. zur Prävention von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankung wird dagegen bei einem gesunden Kind in der Regel keine prädiktive Diagnostik durchgeführt. Eine Ausnahme von dieser Regel ist nur dann gegeben, wenn für den Fall eines positiven Untersuchungsergebnisses anerkannte, für die Gesundheit des Kindes wichtige, medizinische Interventionen angeboten werden können. Gemäß Gendiagnostikgesetz ist die humangenetische Untersuchung ebenfalls zulässig, wenn sich bei einer genetisch verwandten Person im Hinblick auf eine geplante Schwangerschaft auf andere Weise nicht klären lässt, ob eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei einem künftigen Abkömmling der genetisch verwandten Person auftreten kann. Rückfragen klären Sie bitte mit uns ab. Bei minderjährigen Schwangeren bzw. Kindsvätern wird Rücksprache mit dem Leiter der Humangenetik RUB gehalten, der über das weitere Vorgehen entscheidet. Die humangenetische Untersuchung von Kindern, Jugendlichen und Betreuten ist generell nur mit Zustimmung des Erziehungsberechtigten bzw. des Betreuers durch deren Unterschrift auf der Einverständniserklärung zulässig.

2 Angebot humangenetischer Diagnostiken der Humangenetik RUB

Im Leistungsverzeichnis sind die in der Humangenetik RUB angebotenen humangenetischen Diagnostiken aufgeführt. Angegeben sind dort das erforderliche Probenmaterial sowie die durchschnittliche Bearbeitungsdauer. Bitte beachten Sie,

dass für prädiktive Diagnostik-Anforderungen gesonderte Bearbeitungszeiten gelten, über die wir Sie gerne auf Anfrage informieren. Ausführliche Informationen zu den Diagnostiken erhalten Sie über unsere Homepage (<http://www.ruhr-unibochum.de/mhg/>). Bei Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

3 Abkürzungen

| | |
|------|------------------------------|
| EDTA | Ethylendiamintetraessigsäure |
| GEKO | Gendiagnostik-Kommission |
| PCR | Polymerasekettenreaktion |