

## Anhang VA 8.0. Spezifische Anweisung für die Entnahme, die Lagerung und den Transport von Proben

### Inhaltsverzeichnis

1. Zweck .....	3
2. Geltungsbereich und Zuständigkeit.....	3
3. Beschreibung.....	3
3.1. Spezifische Anweisungen für die ordnungsgemäße Entnahme von Proben .....	3
3.1.0. Allgemeines .....	3
3.1.1. Schwangerenscreening .....	3
3.1.2. Zytogenetische und molekular-zytogenetische Untersuchungen .....	3
3.1.2.1. Pränatale Diagnostik.....	3
3.1.2.2. Postnatale Diagnostik .....	4
3.2.2. Molekulargenetische Untersuchungen .....	4
3.2.2.1. Pränatale Diagnostik.....	4
3.2.2.2. Postnatale Diagnostik .....	4
3.2. Probenlagerung bis zum Transport ins Labor.....	5
3.3. Vorschriftsmäßiger und sachgerechter Probentransport.....	6
4. Mitgeltende Unterlagen.....	6
5. Anlagen.....	6
Anlage 1: Übersicht Abnahmesysteme (Zytogenetik, Tumorgenetik sowie Array CGH)	
Anlage 2: Übersicht Abnahmesysteme (Molekulargenetik, Tumorgenetik)	

## 1. Zweck

Diese Verfahrensanweisung dient allen Einsendern und Laborgemeinschaften als Anleitung zur Primärprobenentnahme, zur Probenlagerung sowie zum Probenversand, um die Validität der Untersuchungsergebnisse sicherzustellen.

## 2. Geltungsbereich und Zuständigkeit

Diese Verfahrensanweisung steht zu Informations- und Schulungszwecken allen Einsendern, Arztpraxen und Laborgemeinschaften zur Verfügung, die unsere Laboratoriumsdienstleistung in Anspruch nehmen und somit für die Entnahme der Primärprobe verantwortlich sind.

## 3. Beschreibung

### 3.1. Spezifische Anweisungen für die ordnungsgemäße Entnahme von Proben

#### 3.1.0. Allgemeines

- Angaben zur Art der Abnahmesysteme sowie zur Materialmenge finden Sie auf unseren Anforderungsbelegen und Informationsblättern sowie auf unserer Homepage [www.praxisverbund-humangenetik.de](http://www.praxisverbund-humangenetik.de) (Probenmaterial).

Gern geben wir Ihnen auch telefonische Auskünfte 0351/ 49 27 89 00.

- Auf allen Probengefäßen muss der Name und Vorname des Patienten sowie das Geburtsdatum und/ oder ein Barcode zur Patientenidentifizierung vermerkt sein. Diese Angaben müssen mit den Angaben auf dem Anforderungsbeleg übereinstimmen.
- Das Datum der Probenentnahme muss für alle Untersuchungen auf dem Anforderungsbeleg notiert werden.
- Jeder Materialeinsendung ist ein Anforderungsbeleg mit Angabe der Indikation und eine Einwilligungserklärung beizulegen.

#### 3.1.1. Schwangerenscreening

##### siehe Anhang IB 8.2.1. Vorschrift für die Gewinnung von Serumproben für das Schwangerenscreening

(als Download hinterlegt auf unserer Homepage: <https://praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/informationsblaetter-fuer-aerzte/>)

#### 3.1.2. Zytogenetische und molekular-zytogenetische Untersuchungen

##### 3.1.2.1. Pränatale Diagnostik

- |  |   |   |  |
|--|---|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"><li>▪ <b>Fruchtwasser</b></li><li>▪ <b>Chorion/ Trophoblastmaterial</b></li><li>▪ <b>Nabelschnurblut/ Fetalblut</b></li><li>▪ <b>Abortmaterial</b></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>- Material zum Versand in der Aspirationsspritze belassen</li><li>- möglichst bis zum folgenden Tag einsenden</li><li>- Mitteilung des Schwangerschaftsalters</li><li>- Versand in einem speziellen Transportmedium in sterilem Gefäß (Transportmedium wird auf Anfrage kostenlos vom Labor zur Verfügung gestellt!)</li><li>- für einen umgehenden Transport ins Labor sorgen</li><li>- Mitteilung des Schwangerschaftsalters</li><li>- Heparin versetztes Nabelschnurblut/ Fetalblut</li><li>- kein Citrat- oder EDTA-Blut einsenden</li><li>- Abortmaterial sollte so steril wie möglich gewonnen werden</li><li>- Versand in einem speziellen Transportmedium in sterilem Gefäß (Transportmedium wird auf Anfrage kostenlos vom Labor zur Verfügung gestellt!)</li><li>- falls kein von uns geliefertes Transportmedium zur Hand ist, in sterilem Gefäß mit steriler isotonischer Kochsalzlösung versenden</li><li>- möglichst fetale Anteile der Plazenta (Chorion/ Trophoblast) einsenden</li><li>- ggf. zusätzlich kleines Stück fetaler Haut (getrennte Gefäße)</li><li>- für einen umgehenden Transport ins Labor sorgen</li></ul> | } | Bei extremen Außentemperaturen, muss der Versand in Thermobehältern erfolgen! Behältnisse stellen wir auf Nachfrage zur Verfügung! |
|--|---|---|--|

### 3.1.2.2. Postnatale Diagnostik

- **Peripheres Blut** - Heparin versetztes Vollblut  
kein Citrat- und EDTA-Blut einsenden
- **Knochenmark / Blut** - Heparin versetztes Knochenmark (KM)  
- KM in großvolumige Spritze aspirieren und 10 bis max. 100 IE konservierungsmittelfreies Heparin pro ml KM zusetzen  
- Heparin versetztes Blut (Blastenanteil mind. 10%)  
- Bitte unbedingt die aktuelle Leukozytenzahl mitteilen.
- **Haut** - Hautstanze in sterilem Gefäß mit steriler isotonischer Kochsalzlösung einsenden
- **Mundschleimhaut** - Entnahme mittels Abstrichbürste
- **Urin** - Mittelstrahlurin einsenden (ca. 30 ml)

Für die Molekulare Karyotypisierung (Array CGH) benötigen wir folgendes Untersuchungsmaterial:

- **Blut** - EDTA versetztes Vollblut
- **DNA** - ca. 3µg

(präinatale Molekulare Karyotypisierung siehe Punkt 3.1.2.1. Präinatale Diagnostik)

### 3.2.2. Molekulargenetische Untersuchungen

#### 3.2.2.1. Präinatale Diagnostik

- **fetale DNA** - 1- 3µg
- **Fruchtwasser nativ** - 5-10 ml  
- Material zum Versand in der Aspirationsspritze belassen  
- Mitteilung des Schwangerschaftsalters
- **Fruchtwasserkultur** - Zellen aus mind. einer Flaskette
- **Chorion nativ** - 10 mg Zottengewebe  
- Versand in einem speziellen Transportmedium in sterilem Gefäß (Transportmedium wird auf Anfrage kostenlos vom Labor zur Verfügung gestellt!)  
- für einen umgehenden Transport ins Labor sorgen  
- Mitteilung des Schwangerschaftsalters  
- Zellen aus mind. einer Flaskette
- **Chorionkultur**
- **Nabelschnurblut/ Fetalblut** - 0,5 – 3 ml EDTA versetztes Nabelschnurblut/ Fetalblut
- **Abortmaterial** - falls kein von uns geliefertes Transportmedium zur Hand ist, in Gefäß mit isotonischer Kochsalzlösung versenden  
- möglichst fetale Anteile der Plazenta (Chorion/ Trophoblast) einsenden  
- ggf. zusätzlich kleines Stück fetaler Haut (getrennte Gefäße)  
- für einen umgehenden Transport ins Labor sorgen

Bei extremen Außentemperaturen, muss der Versand in Thermobehältern erfolgen! Behältnisse stellen wir auf Nachfrage zur Verfügung!

Für Kontaminationsausschluss:

- **Peripheres Blut der Mutter** - EDTA versetztes Vollblut (2 ml)

#### 3.2.2.2. Postnatale Diagnostik

- **DNA** - 1 - 3µg
- **Peripheres Blut** - 2-5 ml EDTA versetztes Vollblut (*NH<sub>4</sub>- und Lithium-Heparin sind geeignet*)
- **Wangenschleimhaut** - Entnahme mittels Abstrichbürste
- **Urin** - Mittelstrahlurin einsenden (bis 20 ml)
- **Gewebe- und Tumorproben** - ca. 10 mg Gewebe; Versand gekühlt in Pufferlösung

#### Tumorgenetik

- **Knochenmark / Blut** - Heparin versetztes Knochenmark (KM)  
- KM in großvolumige Spritze aspirieren und 10 bis max. 100 IE konservierungsmittelfreies Heparin pro ml KM zusetzen  
- Heparin versetztes Blut (bei V. a. AML/MPN Blastenanteil mind. 10%)  
- Bitte unbedingt die aktuelle Leukozytenzahl mitteilen

### 3.2. Probenlagerung bis zum Transport ins Labor

#### Schwangerenscreening

siehe Anhang IB 8.2.1. Vorschrift für die Gewinnung von Serumproben für das Schwangerenscreening  
(als Download hinterlegt auf unserer Homepage: <https://www.praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/informationsblaetter-fuer-aerzte/>)

#### Zytogenetische und molekular-zytogenetische Untersuchungen

Alle Materialien sollten innerhalb von 24h im Labor sein!

##### Pränatale Proben

Fruchtwasser	Raumtemperatur	Bei extremen Außentemperaturen, muss der Versand in Thermobehältern erfolgen! Behältnisse stellen wir auf Nachfrage zur Verfügung!
Chorion / Trophoblastmaterial	Raumtemperatur	
Nabelschnur / Fetalblut	Kühlschrank (4°C)	
Abortmaterial	Kühlschrank (4°C)	
<b>Postnatale Proben</b>		
Peripheres Blut	Kühlschrank (4°C)	
Knochenmark / Blut	Raumtemperatur	
Haut	Raumtemperatur	
Mundschleimhaut	Raumtemperatur	
Urin	Raumtemperatur	
<b>Molekulare Karyotypisierung (Array CGH)</b>		
Peripheres Blut	Raumtemperatur	
DNA	Raumtemperatur oder Kühlschrank (4°C)	

#### Molekulargenetische Untersuchungen

Alle Materialien sollten innerhalb von 24h im Labor sein!

##### Pränatale Proben

Fetale DNA	Raumtemperatur	Bei extremen Außentemperaturen, muss der Versand in Thermobehältern erfolgen! Behältnisse stellen wir auf Nachfrage zur Verfügung!
Fruchtwasser (nativ oder Kultur)	Raumtemperatur	
Chorion (nativ oder Kultur)	Raumtemperatur	
Nabelschnur / Fetalblut	Raumtemperatur	
Abortmaterial	Kühlschrank (4°C)	
<b>Postnatale Proben</b>		
DNA	Raumtemperatur	
Peripheres Blut	Raumtemperatur	
Wangenschleimhaut	Raumtemperatur	
Urin	Raumtemperatur	
Gewebe- und Tumorproben	Kühlschrank (4°C)	
<b>Tumorgenetik</b>		
Knochenmark / Blut	Raumtemperatur	

### 3.3. Vorschriftsmäßiger und sachgerechter Probentransport

Es stehen für den Probentransport verschiedene Versandarten zur Verfügung. Eine schnelle und sachgerechte Beförderung ist Voraussetzung für alle Untersuchungen.

Unser Labor stellt Ihnen auf Wunsch geeignete Transportbehältnisse zur Verfügung, die den gesetzlichen Anforderungen entsprechen. Zudem wird unseren Einsendern geeignetes Verpackungsmaterial zur Verfügung gestellt. Ein entsprechendes „Bestellformular für Verbrauchs- und Versandmaterial und Formulare“ finden Sie zum Herunterladen auf unserer Homepage <https://www.praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/informationsblaetter-fuer-aerzte/>.

Bei extremen Temperaturen (Minusgraden oder Temperaturen >30°C), können entsprechende Thermo-/Kühlbehälter für den Probentransport angefordert werden.

Bei Fragen bezüglich des Probentransportes stehen wir Ihnen unter folgender Rufnummer zur Verfügung:

**0351 / 49 27 89 00**

- **Transport per Post:**

Beim Transport diagnostischer Proben per Post ist auf eine geeignete Verpackung (gepolsterter/auslaufsicherer Briefumschlag) sowie auf geeignete **bruchsichere** Transportgefäße zu achten. Die gesetzlichen und postalischen Beförderungsrichtlinien sind zu berücksichtigen.

- **Transport per Kurier:**

Wir arbeiten mit regionalen Kurierdiensten (z. B. Fahrradkurier, Motorradkurier etc.) zusammen. Nähere Informationen zur Probenabholung erhalten Sie unter unserer Rufnummer 0351 / 49 27 89 00.

Sollten Sie die Proben über einen Fahrdienst einer Laborgemeinschaft an uns schicken, sollten die Fahrzeuge möglichst mit Thermoboxen ausgestattet sein, um eine optimale Transport-Temperatur für die Untersuchungsmaterialien zu gewährleisten. Kurze Transportzeiten sind von Vorteil.

### 4. Mitgeltende Unterlagen

Anforderungsbelege

Informationsblätter

Einwilligungserklärung

Vorschrift für die Gewinnung von Serumproben für das Schwangerenscreening

Homepage

### 5. Anlagen

Anlage 1: Übersicht Abnahmesysteme (Zytogenetik, Tumorgenetik sowie Array CGH)

Anlage 2: Übersicht Abnahmesysteme (Molekulargenetik, Tumorgenetik)

Anlage 1: Übersicht der Abnahmesysteme (Zytogenetik, Tumorgenetik sowie Array CGH)

Untersuchung													
	Postnatale Zytogenetik				Pränatale Zytogenetik				Tumorzytogenetik		Molekulare Karyotypisierung (Array CGH)		
<b>Material</b>	Vollblut versetzt mit Heparin		Urin	Wangenschleimhaut (WSH)	Fruchtwasser	Chorion/Trophoblast	Nabelschnurblut versetzt mit Heparin		Abortmaterial (Zotten/Haut)	Knochenmark/Vollblut versetzt mit Heparin		EDTA-Blut	pränatale Array-CGH siehe pränatale Zytogenetik
<b>Menge</b>	Kinder/ Erwachsene	Neugeborene	ca. 30 ml		10-20 ml	mind. 20 mg	0,5-2 ml		30-50 mg	5 ml		2-5 ml	
<b>Abnahme</b>			Sammelbecher	Abstrichbürste	Aspirations-spritze	Transportmedium			Transportmedium				
<b>System</b>	S-Monovette®		BDVacutainer®				S-Monovette®	BDVacutainer®		S-Monovette®	BDVacutainer	S-Monovette®	BDVacutainer®
<b>Kappenfarbe</b>	orange	grün					orange	grün		orange	grün	rot	violett
<b>Präanalytik</b>													
<b>Lagerung</b>	Kühlschrank (4°C)		Raumtemperatur		Raumtemperatur		Kühlschrank (4°C)		Raumtemperatur		Raumtemperatur		
<b>Transport</b>	Post				Post Kurier				Post Kurier		Post		
<b>Hinweise</b>													
	<b>KEIN</b> EDTA- oder Citrat-Blut (NH <sub>4</sub> - und Lithium-Heparin sind geeignet)				steril				<b>Knochenmark:</b> KM in großvolumige Spritze aspirieren und 10 bis max. 100 i. E. konservierungsmittelfreies Heparin pro ml KM zusetzen  <b>Vollblut:</b> Bei V. a. AML/MPN Blastenanteil von mind. 10 % erforderlich		bereits extrahierte <b>DNA:</b> ca. 3 µg in einem Universalröhrchen		
<b>Schwangerenscreening:</b> siehe Anhang IB 8.2.1. Vorschrift für die Gewinnung von Serumproben für das Schwangerenscreening (als Download hinterlegt auf unserer Homepage: <a href="https://praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/informationsblaetter-fuer-aerzte/">https://praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/informationsblaetter-fuer-aerzte/</a> )													

Anlage 2: Übersicht Abnahmesysteme (Molekulargenetik, Tumorgenetik)

Untersuchung																		
	Postnatale Molekulargenetik						Pränatale Molekulargenetik								Tumorgenetik			
Material	DNA	Vollblut versetzt mit EDTA		Urin	Wangenschleimhaut (WSH)	Gewebe- und Tumorproben	fetale DNA	Fruchtwasser		Chorion		Abortmaterial (Zotten/Haut)	Nabelschnur- / Fetalblut versetzt mit EDTA		EDTA-Blut der Mutter für Kontaminationsausschluss	Knochenmark/ Vollblut versetzt mit Heparin		
		Kinder/ Erwachsene	Neugeborene					vorwiegend zur fam. Abklärung			nativ		Kultur	nativ			Kultur	
Menge	1-3 µg	2-5 ml	1-2 ml	bis 20 ml	1	ca.10 mg	1-3 µg	5-10 ml	Zellen einer Flaskette	etwa 10 mg	Zellen einer Flaskette	10-20 mg	0,5-3 ml		2 ml	5 ml		
Abnahme	Universalröhrchen	Mono-vette	Mono-vette	Sammelbecher	Abstrichbürste	Pufferlösung	Universalröhrchen	Aspirations-spritze	Kultur-gefäß	Transport-medium	Kultur-gefäß	Transport-medium	Monovette		Monovette	Spritze/ Monovette		
System		S-Monovette®	BDVacuainer®										S-Monovette®	BDVacuainer®	S-Monovette®	BDVacuainer®	S-Monovette®	BDVacuainer®
Kappenfarbe		rot	violett										rot	violett	rot	violett	orange	grün
Präanalytik																		
Lagerung	Raumtemperatur	Raumtemperatur		Raumtemperatur	Kühlschrank	Raumtemperatur	Raumtemperatur					Raumtemperatur		Raumtemperatur				
Transport	Post	Post				Post Kurier gekühlt (z. B. auf Eis; ggf. auf Trockeneis)	Post	Kurier Post					Post		Post Kurier			
Hinweise																		
								steril									<b>Knochenmark:</b> KM in großvolumige Spritze aspirieren und 10 bis max. 100 i. E. konservierungsmittelfreies Heparin pro ml KM zusetzen  <b>Vollblut:</b> Bei V. a. AML/MPN Blastenanteil von mind. 10 % erforderlich	