

Institut für Labormedizin

Primärprobenhandbuch Medizinische Genetik

Das Primärprobenhandbuch der Abteilung für Medizinische Genetik gibt einen Überblick über den Umgang mit genetischen Proben sowie wichtige Informationen bezüglich des Versands von Untersuchungsmaterial. Es dient als ergänzendes Dokument zum [Laboranalysenverzeichnis](#) des Instituts für Labormedizin.

Bei fachspezifischen Fragen wenden Sie sich gerne an:

Medizinische Genetik

Labormedizin.genetik@ksa.ch

Tel: +41 62 838 5300

Inhaltsverzeichnis

1. Probenmaterialien in der Genetik (Menge, Antikoagulanzen, Kennzeichnung, Versand)
2. Ausfüllen des Untersuchungsauftrags
3. Verpackung, Kennzeichnung und Transport des Probenmaterials

1. Probenmaterialien in der Genetik

Es werden folgende Proben für die genetische Diagnostik angenommen. Die Wahl des Materials ist abhängig von der Fragestellung. **Wichtig:** Heparin Material wird für zytogenetische Analysen verwendet; EDTA/Citrat/diverse Gewebe für molekulargenetische Analysen.

Material	Antiko- agulanzen	Menge	Fragestellung		Versand
			Hämatologische Neoplasien	Keimbahn- diagnostik	
Knochenmark	EDTA, Heparin ohne Trenngel	6-10ml (abhängig von Zellzahl)	Ja	Nein	wenn nicht anders angebegeben Versand bei Raumtemperatur innerhalb 24h
Peripheres Blut	EDTA, Citrat, Heparin ohne Trenngel	4ml (je nach Fragestellung mind. 0.5ml)	Ja	Ja	Neoplasien: innerhalb 24h Keimbahn: 5 Tage
Liquor	-	Abhängig von Zellzahl	Ja	Nein	<2h
Biopsien	Nativ, 0.9% NaCl, PBS (o. äquivalenter Puffer) – kein Fixativ	>1mm ³	Ja (nicht für Zytogenetik)	Ja (nicht für Zytogenetik)	<5Tage
Paraffinblock/- schnitte	-	1 Block, >5 Schnitte	Nur für FISH- Diagnostik	ja	Jahre stabil
Haarwurzel	-	>10 Haarwurzel	nein	Ja	Bitte Angaben zur Entnahme beachten (siehe Beilage)
Mundschleimhaut- abstrich	-	1-2 Abstriche	nein	Ja	Bitte Angaben zur Entnahme beachten (siehe Beilage)
DNA	In H ₂ O, Puffer (z.B. 10mM TE)	abhängig von Fragestellung (1ug)	Ja	ja	innerhalb 48h
RNA/	in H ₂ O, Puffer (z.B. 10mM TE)	abhängig von Fragestellung (500ng)	ja	nein	Trockeneis innerhalb 48h
cDNA	in H ₂ O, Puffer (z.B. 10mM TE)	abhängig von Fragestellung (aus 1ug RNA mit random Hexamer)	ja	nein	4°C innerhalb 24h

Beschriftung des Röhrchens mit Nachnamen, Vorname und Geburtsdatum. Sollte die angeforderte Menge oder die Versandbedingungen nicht eingehalten werden können bitten wir unbedingt um vorherige Rücksprache.

2. Ausfüllen des Untersuchungsauftrags

- Angaben zum Patient Nachname, Vorname, Geburtsdatum, Geschlecht, Adresse, Krankenversicherung (ggf. Etikett)
- Angabe zum beigefügten Material (Knochenmark, peripheres Blut, anderes Material)
- Angabe des Datums und der Uhrzeit der Materialentnahme
- Angaben zum verantwortlichen Arzt mit Kontaktdaten
- Angaben zur Diagnose, klinische Angaben
- Angaben zum Untersuchungsauftrag
- Ausfüllen der Einverständniserklärung beim Keimbahnfragestellungen: mit Angabe des Datums, Unterschrift des Patienten und Ausfüllen der Patientendaten (Nachname, Vorname, Geburtsdatum, vollständige Adresse)

Das Probenmaterial ist zu adressieren an:

Kantonsspital Aarau AG
Institut für Labormedizin, Haus 02
Probenannahme
Medizinische Genetik
Tellstrasse 25
5001 Aarau

3. Verpackung, Kennzeichnung und Transport des Probenmaterials

a. Verpackung

Bei den Proben, die ins Labor eingesandt werden, handelt es sich in der Regel um „freigestellte medizinische Proben“ („Patientenproben, bei denen die Wahrscheinlichkeit, dass Krankheitserreger vorhanden sind, minimal ist.“ Gefahrgutvorschriften, 3.6.2.2.3.8). Verpackungen für medizinische Untersuchungsmaterialien müssen grundsätzlich so beschaffen sein, dass sie allen üblicherweise beim Transport auftretenden Belastungen standhalten und jegliches Freisetzen des Inhalts verhindert wird.

Verpackungen für freigestellte Patientenproben müssen aus drei Bestandteilen bestehen (zusammengesetzte Verpackung):

- a) Einem wasserdichten Primärgefäß (z. B. Monovette)
- b) Einer wasserdichten Sekundärverpackung
- c) Einer ausreichend festen Außenverpackung welche mit den Worten „Freigestellte medizinische Probe“ gekennzeichnet ist. Die Sekundärverpackungen sind mit geeignetem Polstermaterial in die Aussenverpackung einzusetzen. Bei flüssigen Stoffen muss zusätzlich zwischen Primär- und Sekundärverpackung ausreichend absorbierendes Material eingesetzt werden.

Entsprechende Transportmaterialien können bei uns angefordert werden.

Kennzeichnung und Dokumentation Freigestellte Proben vom Menschen sind neben der Angabe von Absender und Empfänger als „Freigestellte medizinische Proben“ zu kennzeichnen.

b. Transport und Postversand

Proben mit kurzer Versanddauer sollten über einen Kurierdienst versendet werden und die Einhaltung der Zeit zu garantieren (z.B. DHL, UPS). Versand am Freitag sollte darauf geachtet werden, dass die Samstagszustellung angekreuzt wird. Eine Annahme der Proben am Sonntag ist nur mit vorheriger Absprache möglich. Bitte beachten Sie die für die jeweiligen Transportunternehmen unterschiedlichen Versandmodalitäten. Bitte rufen Sie uns hierzu gerne unter der 062 838 53 00 an.

Sonderregelung für Knochenmark und peripheres Blut für **zytogenetische Analysen**: Annahme von Material für Fragestellungen hämatologische Neoplasien nur bis Donnerstag 12:00 Uhr (bitte beachten sie die Sonderregelungen vor/bei Feiertagen). Material für Keimbahnfragestellungen sollte bis Freitag 12:00 bei uns ankommen.

Beilage:

Entnahme Haarwurzel

Material:

- Sterile Handschuhe
- Steriles Nativröhrchen

Durchführung:

- Handschuhe überstreifen
- Röhrchen mit Patientennamen, Geburtsdatum und Entnahmedatum beschriften
- 10-15 Haarwurzeln, ohne Blut entnehmen.
- Das Röhrchen gut verschliessen
- Das Röhrchen bei Raumtemperatur aufbewahren.

Entnahme Mundschleimhautabstrich

Für eine ausreichende Menge an DNA-Material bitte 2 Mundschleimhautabstriche durchführen

Material:

- Sterile Handschuhe
- Sterile Schleimhautabstrichröhrchen (bitte nur trockene Röhrchen ohne Gelmaterial verwenden)

Voraussetzung:

- Patient/in sollte sich zweimal den Mund gründlich mit Wasser ausspülen

Durchführung:

- Handschuhe überstreifen
- Röhrchen mit Patientennamen, Geburtsdatum und Entnahmedatum beschriften
- Steriles Wattestäbchen vorsichtig aus der Verpackung entnehmen. Darauf achten, dass keine anderen Oberflächen berührt werden
- Wattestäbchen an der Innenseite der Wange für 10 Sekunden reiben und dabei drehen. Es sollte ein leichter Druck ausgeübt werden, so dass sich die Wange nach aussen wölbt. Allerdings nicht so fest reiben, dass eine Kontamination mit Blut erfolgt.
- Wattestäbchen einige Zentimeter weit in das dazugehörige Röhrchen schieben, so dass die Watte geschützt jedoch das Röhrchen nicht geschlossen ist. Wieder darauf achten, dass keine anderen Oberflächen ausserhalb der Röhrcheninnenseite berührt werden. Wattestäbchen bei Raumtemperatur 30 Minuten bis zu 3 Stunden trocknen lassen
- Das Röhrchen gut verschliessen (Wattestäbchen, wenn nötig abbrechen)
- Das Röhrchen kann bei Raumtemperatur aufbewahrt werden. Es sollte trocken und dunkel stehen.

Institut für Labormedizin

Telefon 062 838 53 02

E-Mail labormedizin@ksa.ch