



| | | |
|--|----------------------------|--------------------------|
|  Klinikum rechts der Isar Technische Universität München Institut für Humangenetik | Präanalytik | MHM_VA_PR-01 |
| | Verfahrensanweisung | Version 02 01.03.2020 |

Inhalt

| | |
|--|----------|
| 1 Zweck und Zielsetzung | 2 |
| 2 Verantwortlichkeiten | 2 |
| 3 Beschreibung der Regelung | 2 |
| 3.1 Probenkennzeichnung | 2 |
| 3.2 Probenentnahme | 3 |
| 3.3 Probenversand | 4 |
| 3.4 Probenannahme | 6 |

| | | |
|--|----------------------------|--------------------------|
|  Klinikum rechts der Isar Technische Universität München Institut für Humangenetik | Präanalytik | MHM_VA_PR-01 |
| | Verfahrensanweisung | Version 02 01.03.2020 |

1 Zweck und Zielsetzung

Die Verfahrensanweisung beschreibt allgemeine Informationen zur Probenkennzeichnung, Probenentnahme, Probenversand und Probenannahme.

2 Verantwortlichkeiten

Alle zuständigen Mitarbeiter (s. **MHM_FB_SL-04** Autorisierungsmatrix) sind für die Bearbeitung der Bioproben verantwortlich (s. Tab).

| Funktion | Aufgabe |
|-------------------|---|
| TA | Probenannahme, telefonische Auskunft zur Probeneinsendung |
| wiss. Mitarbeiter | Probenannahme, telefonische Auskunft zur Probeneinsendung |
| Sekretariat | Patientenaufnahme, telefonische Auskunft zur Probeneinsendung |

Zentrale Rufnummer: 089 4140 6381 (Sekretariat)

Fax: 089 4140 6382

E-Mail: sekretariat.ihg@mri.tum.de

Spezielle Fragen zur Probeneinsendung (Molekulargenetik): 089 4140 9889


3 Beschreibung der Regelung

3.1 Probenkennzeichnung

Alle Entnahmematerialien müssen vor der Probenentnahme mit dem **Namen**, **Vornamen** und **Geburtsdatum** eindeutig gekennzeichnet werden (Patientenaufkleber oder korrekte vollständige Beschriftung). Bei einer Trio-Exomsequenzierung sollen die Proben zusätzlich mit Vater, Mutter und Index etc. gekennzeichnet sein.

Vor der Entnahme aller Primärproben (Blut etc.) müssen folgende Punkte beachtet werden:

- Vorbereitung und Aufklärung des Patienten entsprechend des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und Aufklärung bzgl. der molekulargenetischen Untersuchung.

| | | |
|---|----------------------------|--------------------------|
|  Institut für Humangenetik | Präanalytik | MHM_VA_PR-01 |
| | Verfahrensanweisung | Version 02 01.03.2020 |

- Vervollständigung des Formulars Anforderung für postnatale genetische Untersuchungen (MHM FB PR-01)

Unsere Probenannahme erfolgt Mo-Fr : 7:30 bis 17:30 Uhr
(nicht an Wochenenden und Feiertagen)

Bitte beachten:

- Nach den Vorgaben der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM-Systems muss nicht beschriftetes Probenmaterial verworfen werden, wenn die Identität des Materials nicht zweifelsfrei geklärt werden kann.
- Die Kontamination des Untersuchungsmaterials mit dem Material anderer Personen ist unbedingt zu vermeiden.

3.2 Probenentnahme

Die DNA zur humangenetischen Labordiagnostik (DNA-Untersuchung) wird routinemäßig aus folgenden Materialien isoliert:

EDTA-Blut: **1 Röhrchen 2 - 7,5 ml** (<2 ml nach Absprache)

Bitte verwenden Sie Standard-EDTA-Röhrchen (z. B. Monovetten) am besten ohne Trenngel. Nicht geeignet für molekulargenetische Untersuchungen sind Vollblut, Serum oder Citratblut. Die Blutröhrchen sollten nach der Blutabnahme gut gefüllt sein und sofort mehrmals vorsichtig geschwenkt werden.

EDTA-Blut gekühlt (2 - 8°C) lagern und bei Raumtemperatur versenden.


Anmerkung:

- Der Patient muss für die Blutentnahme nicht nüchtern sein.
- Die Blutentnahme kann zu jeder Tageszeit erfolgen (keine zirkadiane Rhythmik).

Urinsediment:

Urinsediment eignet sich in der Regel nur für gezielte molekulargenetische Untersuchungen, da die Ausbeute und Qualität an DNA nach Isolation sehr gering ist.

Wir würden, falls möglich, zu anderen Untersuchungsmaterialien raten.

| | | |
|---|----------------------------|--------------------------|
|  Institut für Humangenetik | Präanalytik | MHM_VA_PR-01 |
| | Verfahrensanweisung | Version 02 01.03.2020 |

Anmerkung:

- Bei der Uringewinnung auf ein sauberes Gefäß achten. Umgehend das Urinsediment durch Zentrifugation gewinnen (Zentrifugation: 10 min bei 500x g).
- Bei zu langer und falscher Lagerung des Urins können Zellen zerfallen oder sich Bakterien vermehren und so das Ergebnis der Untersuchung negativ beeinflussen.

Abstriche der Mundschleimhaut:

Mundschleimhautabstriche eignen sich in der Regel nur für gezielte molekulargenetische Untersuchungen, da die Ausbeute an DNA nach der Isolation oft sehr gering ist. Abstriche für molekulargenetische Untersuchungen nicht in Transportmedium oder Nährmedium geben, sondern trocken und gekühlt (2 – 8 °C) lagern und bei Raumtemperatur versenden.


Anmerkung:

- Die Person, von der die Mundschleimhautprobe entnommen wird, sollte mindestens 30 - 60 min vor der Entnahme nichts gegessen oder getrunken haben. Andernfalls sollte die Person vor der Entnahme den Mund mit Wasser ausspülen. Dies gilt insbesondere für den Mundschleimhautabstrich bei Säuglingen, die noch gestillt werden.
- Die Person, die die Probe entnimmt, sollte den Tupfer nicht berühren und Handschuhe tragen.
- Mit dem Tupfer an der Innenseite der Wange entlangstreichen. Je intensiver dieser Vorgang durchgeführt wird, desto mehr Zellmaterial befindet sich anschließend auf dem Tupfer.
- Wir empfehlen eine zweite Probe von der anderen Wange zu sammeln und diese in einem separaten Probenröhrchen zu senden.

3.3 Probenversand

Proben für humangenetische Untersuchungen sollten möglichst unmittelbar nach Probenentnahme versendet werden. Werden Untersuchungsproben sehr spät am Abend abgenommen, können sie problemlos bis zum Versand am nächsten Tag im Kühlschrank (bei 2 - 8 °C) gelagert werden.

Untersuchungsmaterial kann bei Raumtemperatur verschickt werden (s. Tabelle).

| | | |
|--|----------------------------|--------------------------|
|  Klinikum rechts der Isar Technische Universität München Institut für Humangenetik | Präanalytik | MHM_VA_PR-01 |
| | Verfahrensanweisung | Version 02 01.03.2020 |

| Probenmaterial | Transporttemperatur | Transportzeiten max. |
|----------------------------|----------------------------|-----------------------------|
| EDTA-Blut | ungekühlt | 4 Tage |
| EDTA-Blut gefroren | -20 °C | 2 Tage |
| Extrahierte DNA | ungekühlt | 4 Tage |
| Urinsediment | ungekühlt | 4 Tage |
| Mundschleimhaut (Abstrich) | ungekühlt | 4 Tage |
| Fibroblasten | ungekühlt | 2 Tage |
| Gewebe | Trockeneis | 1 Tag |

Anmerkungen:

- Das Einfrieren der Proben vermeiden! (Ausnahme: Gewebe)
- Bei gesichert infektiösen Patientenproben bitten wir vor der Versendung um kurzfristige Rücksprache mit unserem Labor
- Bei sehr eiligen Untersuchungen bitten wir um Vorankündigung
- Bereits eingefrorenes Blut nicht auftauen, sondern gefroren transportieren


Bei den Proben, die ins Labor eingesandt werden, handelt es sich um „freigestellte Proben“, nach ADR sind das Proben, bei denen „eine minimale Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie Krankheitserreger enthalten“, oder Proben mit infektiösem Potential (Biologischer Stoff Kategorie B).

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 Dreifachverpackung):

- 1) flüssigkeitsdichtes bzw. staubdichtes Primärgefäß (z. B. Monovette)
- 2) flüssigkeitsdichte bzw. staubdichte Sekundärverpackung mit Aufsaugmaterial
- 3) eine ausreichend feste Außenverpackung

Ansteckungsgefährliche Stoffe (Klasse 6.2 ADR,) unterliegen den Vorschriften des Gefahrguttransportrechts (ADR). Für Patientenproben mit infektiösem Potential gelten Verpackungs- und Transportvorschriften für biologische Stoffe Kategorie B – Klassifizierung: UN 3373 / Verpackung: P650.

| | | |
|---|----------------------------|--------------------------|
|  Institut für Humangenetik | Präanalytik | MHM_VA_PR-01 |
| | Verfahrensanweisung | Version 02 01.03.2020 |

Diese Verpackungen entsprechen in ihrem Aufbau denen für freigestellte Patientenproben (zusammengesetzte Dreifachverpackung). Bei der P650 muss jedoch entweder die Sekundär- oder die Außenverpackung starr sein. Zusätzlich muss entweder das Primär- oder das Sekundärgefäß einer Druckdifferenz von 95 kPa standhalten. Ferner muss das gesamte Versandstück in der Lage sein, einen Falltest von 1,2 m Höhe unbeschadet zu überstehen.

3.4 Probenannahme

In manchen Fällen kann eine Probe nicht oder nur unter Vorbehalt untersucht werden.

Wann kann eine Probe nicht bearbeitet werden?

- Eindeutige Identifikation des Patienten nicht möglich (z. B. nicht beschriftete Probe, fehlender Untersuchungsauftrag)
- Stark beschädigtes Röhrchen (z. B. Probe ausgelaufen)
- Falsches Material (z. B. Serum)

Wann kann eine Probe unter Vorbehalt bearbeitet werden?

- Untersuchungsauftrag mit nicht oder nicht eindeutig beschrifteter Probe
- Falsches Material: Citrat- oder Heparin-Blut
- Zu wenig Material (<2 ml Blut)

Bei Zusendung von bereits isolierter DNA bitten wir um ausreichende Menge (10 µg DNA für NGS) in einem geeigneten Gefäß (Kunststoff-Reaktionsgefäß). Wir bitten um Mitteilung der DNA-Konzentration und der Art des Elutionspuffers.

Alle Unregelmäßigkeiten werden vom Bearbeiter erfasst (**MHM_FB_QM-09** Fehlerschnellerfassung, **MHM_VA_QM-02** Behandlung von Fehlern) und gegebenenfalls neue Patientenproben beim Einsender angefordert.