

HANDBUCH ZUR PRIMÄRPROBENENTNAHME
Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI)

Direktor: Univ.-Prof. Dr.med. Johannes Zschocke Ph.D.

Institut für Humangenetik

Medizinische Universität Innsbruck

Peter-Mayr-Str. 1, A-6020 Innsbruck

E-Mail: humgendiag@i-med.ac.at

Homepage: <http://www.humgen.at>



Inhalt

1. Vorwort	3
2. Allgemeine Informationen	3
3. Voraussetzungen für die Bearbeitung von Patientenproben:.....	5
4. Information zur Probenentnahme	7
5. Einverständniserklärung	8
6. Lagerung und Versand	8
7. Probenannahmezeiten.....	8
8. Probenarchivierung.....	8
9. Befund	9
10. Qualitätssicherung	9

1. Vorwort

Sehr geehrte Einsender!

Das Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI) wurde als Genetische Beratungs- und Untersuchungsstelle im Jahr 1981 durch den damaligen Bundesminister für Gesundheit und Umweltschutz Dr. Kurt Steyrer eröffnet. Es ist Teil des Institutes für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck.

Das klinische Angebot umfasst die medizinisch-genetische Ambulanz incl. humangenetische Beratungen und Konsile, die gesamte Bandbreite von molekulargenetischen und zytogenetischen Untersuchungen einschließlich Tumorgenetik, sowie biochemische Analysen. Das vollständige Leistungsspektrum finden Sie auf den Diagnostik-Seiten der Homepage unseres Institutes unter www.humgen.at.

Auf den folgenden Seiten geben wir Ihnen wichtige Informationen zur Probenentnahme und zum Probenversand. Bei Fragen können Sie sich gerne direkt an uns wenden.

2. Allgemeine Informationen

Postadresse:

Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI)
Medizinische Universität Innsbruck
Peter-Mayr-Str. 1
A 6020 Innsbruck
Österreich

Email: humgendiag@i-med.ac.at

Website: www.humgen.at

Laborleitung

Univ. Prof. Dr. med. Johannes Zschocke Ph.D., Direktor

Dr. med. Christine Fauth, Prof. Dr. med. Sabine Rudnik, Stv. Laborleitung

Ansprechpersonen Sekretariate

**Labor: Nina Jellinek, Marcia Rainer, Gamze Yagdi, Valentina Lener,
Heidi Bauer**

Tel: Sekretariat – ZMGI (13:00-16:00)

Fax:

humgendiag@i-med.ac.at

+43 (0) 512 9003 70530

+43 (0) 512 9003 73510

Ambulanz: Barbara Tischler, Gamze Yagdi, Valentina Lener, Heidi Bauer

Tel: Sekretariat – ZMGI (08:00-12:00)

Fax:

humgendiag@i-med.ac.at

+43 (0) 512 9003 70531

+43 (0) 512 9003 73530

Univ.-Kinderklinik: Sabine Schöpf, Ulrike Brunn-Matuella, Gamze Yagdi

Tel: Sekretariat – ZMGI

+43 (0) 512 9003 80847

Direktion: Christine Barrett, Ingrid Reichart

+43 (0) 512 9003 70511

humgen@i-med.ac.at

Zuständigkeiten

Klinische Genetik – Leitende OÄ: Prof. Dr. Sabine Rudnik, Dr. Christine Fauth

FG Allgemeine klinische Genetik: Prof. Dr. Sabine Rudnik

FG Prä- und postnatale Entwicklungsstörungen: Dr. Christine Fauth

FG Tumordispositionen: Dr. Ingrid Weber, Dr. Andreas von der Heide

Ausbildungsärzt*innen: Dr. Katalin Csanaky, Dr. Renate Lunzer, Dr. Martina Messner, Dr. Katharina Sillaber,
Dr. Hector Manzanilla, Dr. Roman Praschberger

Molekulargenetik – Leitung PD Dr. Martina Witsch-Baumgartner, Stv. Ltg. ao. Univ. Prof. Dr. Katharina Wimmer

FG Allgemeine Molekulargenetik: PD Dr. Martina Witsch-Baumgartner

Akademische Mitarbeiter*innen: Silja Burkhard PhD, Rebekka Entstrasser PhD, Katharina Herzog PhD, Dr. Susanne Hörl, Katharina Lackner PhD, Elisabeth Maurer PhD, Beatrix Mühlegger PhD, Clemens Schöpf PhD, Christa Überbacher PhD

FG Erbliche Tumordispositionen: ao. Univ. Prof. Dr. Katharina Wimmer

Akademische Mitarbeiter*innen: Dr. Esther Schamschula, Simon Schnaiter PhD, Dr. Christina Lutz-Nicoladoni

Allg. Tumorgenetik und Postnatale Zytogenetik – Leitung Emina Jukic, MSc. Ph.D.

Akademische Mitarbeiter*innen: Marion Steger PhD, Simon Schwendinger MSc., Verena Vogl MSc.,
Dr. Julia Maier, Roswitha Plank PhD, Birgit Pfister PhD

Prä- und neonatale Zytogenetik, DNA-Array – Leitung Dr. Christine Fauth

Akademische Mitarbeiter*innen: Dr. Ana Spreiz, Patricia Döttelmayer MSc.

Biochemische Genetik – Leitung Dr. Markus Keller

Akademische Mitarbeiter*innen: Sabrina Sailer MSc. PhD, Jan-Clemens Cremer MSc.

Anmeldungen für die medizinisch-genetische Ambulanz (incl. genetische Beratungen):

Montag bis Freitag von 8:00 bis 12:00

Informationen zum Leistungsangebot und Formulare zur Einsendung von Probenmaterial befinden sich auf unserer Website. Auf Anfrage können Sie alle Unterlagen auch per Post oder FAX erhalten. Senden Sie ihre Anfragen bitte per E-Mail an humendiag@i-med.ac.at.

Wichtig!

Um Ihre Probeneinsendungen bearbeiten zu können, sind zwingend notwendig:

- **Vollständig ausgefüllter Anforderungsschein**
- **Unterschiedene Einverständniserklärung der zu untersuchenden Person**
(siehe auch Punkt 4); gilt nicht für Tumoranalysen und biochemische Analysen
- **Ausreichende Abrechnungsinformationen**

Bei Sprechstundenterminen in unserer Ambulanz ist notwendig:

- **Gültiger Überweisungsschein** mit allen relevanten Angaben

Falls die notwendigen Voraussetzungen (s.u.) bei Anforderung von Leistungen nicht erfüllt sind, können die Proben bzw. kann die Zuweisung ggf. nicht bearbeitet werden.

3. Voraussetzungen für die Bearbeitung von Patientenproben:

- **Eindeutige, personenbezogene Kennzeichnung auf allen Probenmaterialien und Begleitpapieren** einschließlich Name und Geburtsdatum. Die Probenbeschriftung muss mit den Begleitpapieren übereinstimmen. Vor- und Nachname sowie Geburtsdatum müssen auf Probengefäß und Begleitpapieren vermerkt sein, Geschlecht und Datum der Blutabnahme nur auf den Begleitpapieren.
- **Vollständig ausgefüllter und unterschriebener Zuweisungsschein** (=Untersuchungsauftrag; Dokument:
Anforderung allgemein, Anforderung Kinderwunsch, Anforderung pränatale Diagnostik, Anforderung Tumorzytogenetik) mit
 - Angaben zur klinischen Fragestellung
 - Aussagekräftige klinisch-diagnostische Informationen und Vorbefunden; falls vorhanden sollten zusätzliche Patienteninformationen sowie wichtige klinische Befunde beigelegt oder ehestmöglich an uns gefaxt werden.
- **Unterzeichnung des Untersuchungsauftrags durch d. zuweisenden Fachärztin/arzt**; Angabe des Namens gut lesbar in Blockschrift (auch für Befundversand) angeben



- **Einverständniserklärung und Beratungsbestätigung nach Gentechnikgesetz** (Einverständniserklärung allgemein, bei Array- und Panel-Diagnostik Aushändigung zusätzlicher Informationsblätter an den Patienten; sie auch Punkt 4 unten).
Genetische Untersuchungen dürfen entsprechend den Vorgaben des Gentechnikgesetzes nur nach genetischer Beratung durch eine/n Fachärztin/arzt für das relevantee Gebiet mit dem schriftlichen Einverständnis der/des Untersuchten durchgeführt werden (Ausnahme Tumoranalysen, biochemische Analysen).
- **Ausreichende Abrechnungsinformationen:** Überweisungsschein mit allen Versicherungsdaten bei ambulanten Patienten; Konsilschein oder Begleitschreiben bei stationären Patienten; Rechnungsanschrift und schriftliche Bestätigung der Kostenübernahme bei Selbstzahlern.

Weitere Informationen zur Labordiagnostik:

- Für molekulargenetische, zytogenetische und biochemische Untersuchungen werden **unterschiedliche Proben benötigt** (siehe auch Punkt 3: Informationen zur Probenentnahme).
- Für eine Pränataldiagnostik bitten wir (falls möglich) um **vorherige Ankündigung per E-Mail** an humgendiag@i-med.ac.at
- Für eine Diagnostik nach Zellkultur (z.B. cDNA-Sequenzierung bei einer Reihe von erblichen Tumordispositionen) bitten wir um rasche **Zusendung von EDTA-Blut**. Die Blutproben müssen für diese Analysen **innerhalb von 48-72 Stunden nach Blutabnahme** in unserem Labor einlangen. Es sollten zwei Proben geschickt werden, wenn sowohl eine Diagnostik mit aus Blut extrahierter DNA und eine Diagnostik nach Zellkultur durchgeführt werden soll (in der Regel bei erblichen Tumordispositionen).
- Für eine prädiktive Diagnostik (z.B. bei erblichen Tumordispositionen) bitten wir **um Zusendung von zwei (Blut-)Proben**. Die zweite Probe wird zur Bestätigung des Ergebnisses verwendet.
- Für biochemische Analysen sollten Blutproben (EDTA- bzw. Li-Heparin Blut) von **nüchternen Patienten** entnommen werden, am besten frühmorgens vor dem Frühstück.
 - Plasma kann aus frischem Blut (sowohl aus EDTA- als auch Li-Heparin Blut) durch 15-minütige Zentrifugation mit 2000 g gewonnen werden und sollte **eine klare gelb-weißliche Flüssigkeit** sein.
 - Die Felder von Trockenblutkarten müssen von einer Seite direkt aus Venen- oder Kapillarblut (bei Säuglingen aus der Ferse) aufgetropft und das Feld vollständig ausgefüllt werden. Die Trockenblutkarte darf **nicht mit bloßen Fingern angegriffen** und muss für **4 Stunden** nach Auftropfen **bei Raumtemperatur ohne direkte Sonneneinstrahlung** getrocknet werden. (siehe Leitlinien Neugeborenen Screening Österreich des AKH Wien).

Alle Vorlagen für die Begleitpapiere stehen als Downloads auf unserer Homepage humgen.at (unter *Formulare*) zur Verfügung und können per E-Mail humgendiag@i-med.ac.at angefordert werden.



4. Information zur Probenentnahme

Alle Patientenproben sollten steril entnommen werden. Je nach Art der Untersuchung müssen unterschiedliche Probenröhrchen verwendet werden (Tabelle 1)

Tabelle 1: Untersuchungsmaterial und Probengefäße

<i>Untersuchungsmaterial</i>	<i>Menge</i>	<i>Probenart, bzw. -gefäße</i>
Molekulargenetische Untersuchungen (inkl. DNA-Array-Analyse)		
Blut		
- Erwachsene	2 – 8 ml	1 EDTA Röhrchen (prädiktiv: 2 Röhrchen)
- Säuglinge/Kleinkinder	min 0,5 ml	1 EDTA Röhrchen
- für Zellkultur	4 – 8 ml	2 EDTA Röhrchen (2 Röhrchen bei erblicher Tumordisposition)
DNA		1 steriles Mikroröhrchen
native Gewebeproben (z.B. Hautstanze)		1 steriles Gefäß (Medium: 0,9 % NaCl)*
Mundschleimhautabstrich (DNA)		1 steriles Gefäß*
Paraffinproben		Schnitte in Mikroröhrchen od. Paraffinblöcke

Zytogenetische Untersuchungen: Postnatale Zytogenetik

Blut

- Erwachsene	5 – 10 ml	Li-Heparin
- Säuglinge/Kleinkinder	1 – 3 ml	Li-Heparin
Mundschleimhautabstrich		Objektträger

Zytogenetische Untersuchungen: Prä- und Neonatale Zytogenetik

Fruchtwasser (inkl. FISH-Schnelltest)	10 – 15 ml**	unbehandelte Spritze
Chorionzottenbiopsie***, Abortmaterial	10 – 20 mg**	steriles Gefäß mit Transportmedium*

Tumorgenetische Untersuchungen: Leukämien und Lymphome

Knochenmark

- Chromosomenanalyse	5 – 10 ml	Li-Heparin
- FISH-Analyse	Mind. 3 ml	Li-Heparin, EDTA oder Citrat
- molekulargenetische Analysen	Mind. 5 ml	Li-Heparin, EDTA oder Citrat

Blut

- Chromosomenanalyse	5 – 10 ml	Li-Heparin
- FISH-Analyse	mind. 3 ml	Li-Heparin, EDTA oder Citrat
- molekulargenetische Analysen	mind. 5 ml	Li-Heparin, EDTA oder Citrat

Blut-/KM-Ausstriche

Liquor	-	Objektträger
Harn	ca. 50 ml	steriles Gefäß steriles Gefäß, mit 50% Ethanol vorfixiert

Biochemische Untersuchungen

Blut

-Erwachsene	2 – 4 ml	EDTA Röhrchen
-Säuglinge/Kleinkinder	1 – 3 ml	EDTA Röhrchen
Plasma	50 – 500 µl	steriles Mikroröhrchen
Trockenblutkarte	min. 2 Felder	Kreise müssen vollständig ausgefüllt sein

*diese Transportgefäße werden auf Anfrage von unserem Institut zur Verfügung gestellt

** in Abhängigkeit von der Schwangerschaftswoche

*** Zusendung ausschließlich Montag bis Donnerstag

5. Einverständniserklärung

Gemäß dem österreichischen Gentechnikgesetz ist für die Durchführung von Genanalysen auf konstitutionell vorliegende Varianten im Sinne von §65 GTG eine persönlich unterschriebene Zustimmung des Patienten (oder gesetzliche Vertretung) erforderlich. Ein schriftlicher Widerruf seitens des Patienten ist jederzeit möglich.

Genetische Untersuchungen dürfen nur von in **Medizinischer Genetik ausgebildeten **Fachärzt*innen** oder **Fachärzt*innen** des relevanten Indikationsgebiets veranlasst werden.**

- Wir bitten um Beachtung, dass bei genetischen Analysen eine von der zu untersuchenden Person **persönlich unterschriebene Einverständniserklärung** zur Durchführung einer genetischen Untersuchung vorgelegt werden muss. Ausnahmen sind tumorgenetische und biochemische Analysen.
- Eine prädiktive genetische Diagnostik auf spät manifestierende Krankheiten und die Testung auf Anlageträgerschaft für rezessive Krankheiten werden nur für **volljährige Ratsuchende** im Rahmen einer fachärztlich medizinisch-genetischen Beratung angeboten.
- Für jugendliche oder unmündige Patienten muss die **Einverständniserklärung von Eltern, Vormund bzw. Sachwaltern** unterschrieben werden.

6. Lagerung und Versand

Die entnommenen Proben sollten nach Möglichkeit **umgehend versandt** werden. Dies ist besonders wichtig für **dringende Untersuchungen**, z.B. pränatale Untersuchungen, sowie Untersuchungen, für die teilungsfähige Zellen benötigt werden (speziell **Chromosomenanalysen**). Bei bevorstehenden Wochenenden oder Feiertagen bitten wir unbedingt um **Voranmeldung per E-Mail** an humgendiag@i-med.ac.at. In Ausnahmefällen können Proben bis zur Versendung bei Raumtemperatur gelagert werden. Nach der Entnahme müssen alle Proben so verpackt werden, dass das Kontaminationsrisiko minimiert und ein Auslaufen des Inhalts verhindert wird.

7. Probenannahmezeiten

Montag bis Freitag: 8.00 bis 16.00 Uhr (bei späterem Eintreffen der Proben ist eine rechtzeitige Anmeldung per E-Mail an humgendiag@i-med.ac.at erforderlich)

Wir bitten Probenzusendungen vor Wochenenden und Feiertagen möglichst zu vermeiden (siehe Punkt 3 – Chorionzottenbiopsie ausschließlich Mo-Do), da sonst die optimalen Kultivierungszeiten nicht eingehalten werden können.

8. Probenarchivierung

Vorhandenes Probenmaterial wird aufbewahrt und kann auf Wunsch vernichtet werden.

Patienten haben das Recht Proben und bearbeitetes Material, soweit vorhanden, jederzeit zurückzufordern.

9. Befund

Befundungsdauer

Die Dauer der Befundung ist abhängig von der Dringlichkeit, der Indikation und der Analysemethode. Informationen zur Dauer erhalten Sie auf unserer Homepage (humgen.at).

Befundversand

Die Übermittlung der Befund erfolgt in der Regel per Post oder mit dafür vorgesehenen elektronischen Verfahren (z.B. DaMe). Eine Übermittlung per Fax wird nicht empfohlen und ist allenfalls in Ausnahmefällen möglich.

Wir behalten uns vor, für die Zusendung einer Kopie eines bereits zugestellten Befundes eine Bearbeitungsgebühr (typischerweise €80,00) zu verrechnen.

10. Qualitätssicherung

Unser Labor verfügt über eine Zulassung gem. §68 GTG durch das Bundesministerium für Gesundheit zur Durchführung von allen medizinisch sinnvollen genetischen Analysen:

Zulassungsbescheid: GZ 305.021/6-VI/9c/97 vom 16.09.1997

1. Erweiterungsbescheid GZ 305.021/0-IX/9c/00 vom 14.08.2000

2. Erweiterungsbescheid GZ 305.021/0-IX/9c/01 vom 19.11.2009

Der Großteil der Analysemethoden sind akkreditiert nach EN ISO 15189

Alle Dienstleistungen und Untersuchungen werden nach internationalen Empfehlungen, Leitlinien und gesetzlichen Regeln durchgeführt:

AMWF Leitlinien (<http://www.awmf.org/leitlinien/>)

BMC guidelines (<http://www.biomedcentral.com>)

CMGS guidelines (http://cmgsweb.shared.hosting.zen.co.uk/BPGs/best_practice_guidelins)

EMQN guidelines (<http://www.emqn.org/>)

Leitlinien der deutschen Gesellschaft für Humangenetik (www.gfhev.de)

Österreichisches Gentechnikgesetz: § GTG Fassung vom 11.02.2013

Das Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI) ist seit Juni 2015 nach EN ISO 15189 akkreditiert.