

# Präanalytik Handbuch

## Inhaltsverzeichnis

|   |  |   |
|---|--|---|
| 1 | Pränatal-Diagnostik.....                 | 1 |
| 2 | Postnatal-Diagnostik.....                | 1 |
| 3 | Allgemeines .....                        | 2 |
| 4 | Richtiger Umgang mit Versandmedien ..... | 3 |
| 5 | Ergänzende Analysen.....                 | 3 |
| 6 | Anmeldung/Rückfragen .....               | 3 |

## 1 Pränatal-Diagnostik

- Amnionpunktate:  
Mengenanforderung: 12 ml Amnionflüssigkeit (bei Array zusätzlich 8 ml)  
Entnahme und Versand in steriler Spritze oder sterilem Röhrchen.  
Lagerung und Versand bei Raumtemperatur! EDTA-Blut (5ml) der Schwangeren zum Kontaminationsausschluss mitschicken.
- Chorionzottenbiopsien:  
Mengenanforderung: 5 Chorionzottenbäumchen  
Entnahme und Versand in sterilem Röhrchen mit Versandmedium. Versandmedium bis zur Punktion bei +2°C bis +8°C lagern und erst kurz vor Gebrauch auf Raumtemperatur bringen. Lagerung und Versand des Probenmaterials im Medium bei Raumtemperatur! EDTA-Blut (5ml) der Schwangeren zum Kontaminationsausschluss mitschicken.
- Nabelschnurblut pränatal:  
Mengenanforderung: 0,5 – 1 ml  
Entnahme und Versand in Natrium-Heparinröhrchen (z.B. Vacuette® Art.Nr. 455051) für Chromosomenanalyse bzw. in EDTA-Röhrchen (z.B. Vacuette® Art.Nr. 455036) für molekulargenetische Analyse. Wichtig: Lagerung für Chromosomenanalyse bei Raumtemperatur, für molekulargenetische Analyse bei +2°C bis +8°C, Versand jeweils bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren! EDTA-Blut (5ml) der Schwangeren zum Kontaminationsausschluss mitschicken.
- Abortmaterial:  
Mengenanforderung: 3-4 mm Durchmesser  
Entnahme und Versand in sterilem Röhrchen mit steriler Kochsalzlösung. Lagerung und Versand des Probenmaterials in steriler Kochsalzlösung bei Raumtemperatur! EDTA-Blut (5ml) der Schwangeren zum Kontaminationsausschluss mitschicken.

## 2 Postnatal-Diagnostik

- Chromosomenanalysen aus peripherem Blut:  
Mengenanforderung: Erwachsene: 4 ml (Tumorzytogenetik: 9 ml); Neugeborene bis 1.Lebensjahr: 1 ml  
Entnahme und Versand in Natrium-Heparinröhrchen (z.B. Vacuette® Art.Nr. 455051). Wichtig: Lagerung und Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!

## Präanalytik Handbuch

- Molekulargenetische Analysen aus peripherem Blut:  
Mengenanforderung: Erwachsene: 4 ml; Neugeborene bis 1. Lebensjahr: 1 ml  
Entnahme und Versand in EDTA-Röhrchen (z.B. Vacuette® Art.Nr. 455036). Wichtig: Lagerung und Versand bei Raumtemperatur nicht zentrifugieren!
  
- Nabelschnurblut postnatal:  
Mengenanforderung: 2 ml  
Entnahme und Versand in Natrium-Heparinröhrchen (z.B. Vacuette® Art.Nr. 455051) für Chromosomenanalyse bzw. in EDTA-Röhrchen (z.B. Vacuette® Art.Nr. 455036) für molekulargenetische Analyse. Wichtig: Lagerung für Chromosomenanalyse bei Raumtemperatur, für molekulargenetische Analyse bei Lagerung und Versand jeweils bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren! EDTA-Blut (5ml) der Schwangeren zum Kontaminationsausschluss mitschicken.
  
- Knochenmarkspunktion:  
Mengenanforderung: 9 ml  
Entnahme und Versand in Litium-Heparinröhrchen (z.B. Sarstedt® Art.Nr. 46.363.001). Wichtig: Lagerung und Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!
  
- Sonstiges Gewebe (z.B. Hautstanze):  
Mengenanforderung: 3-4 mm Durchmesser  
Entnahme und Versand in sterilem Röhrchen mit steriler Kochsalzlösung. Lagerung und Versand des Probenmaterials in steriler Kochsalzlösung bei Raumtemperatur!
  
- Isolierte DNA:  
Mengenanforderung:  
Versand in geeignetem Reaktionsgefäß bei Raumtemperatur.
  
- Isolierte RNA:  
Mengenanforderung:  
Versand in geeignetem Reaktionsgefäß auf Trockeneis.

### 3 Allgemeines

- Die Probennahmen können entweder vor Ort oder extern im Einklang mit dem österreichischen Ärztegesetz durchgeführt werden.
  
- Alle Proben (pränatal, postnatal) sind gut leserlich mit Vorname, Nachname und Geburtsdatum des Patienten/der Patientin zu beschriften.
  
- Die Probennahmen sollen nach Ärzte-üblicher Praxis geschehen. Gebrauchsanleitungen für die Probennahme finden sich in jedem Blut-Entnahmesystem (z.B. Vacuette®).
  
- Einverständniserklärung: Laut Gentechnikgesetz § 69 GTG darf eine genetische Analyse, einschließlich einer genetischen Analyse im Rahmen einer pränatalen Untersuchung, nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden Person durchgeführt werden.

## Präanalytik Handbuch

- Untersuchungsauftrag: entsprechende Formulare sind auf der Homepage des Instituts für Humangenetik, Graz, zum Herunterladen bereitgestellt (<http://www.medunigraz.at/humangenetik/>)
- Zuweisung: bei allen, über die Krankenkasse zu verrechnenden Leistungen ist die Zusendung eines Überweisungsscheins notwendig

### 4 Richtiger Umgang mit Versandmedien

- Lagerung bis vor Gebrauch bei +2°C bis +8°C (Kühlschrank)
- Vor der Probenentnahme auf Raumtemperatur bringen
- Nach Probenentnahme das Probenmaterial im Versandmedium bei Raumtemperatur lagern und verschicken

Die Probenentnahme und den unverzüglichen Versand ersuchen wir Sie so zu planen, dass kein Wochenende oder Feiertag zwischen Probenentnahme und Einlangen im Institut für Humangenetik, Graz, zu liegen kommt. Alle Proben sind bruch- und lichtgeschützt und je nach Anforderung gekühlt oder ungekühlt in geeigneten Versandbehältern z.B. per Bote oder per EMS zu versenden. Probenannahme ist Montag bis Donnerstag von 7:00 bis 14:00 Uhr und Freitag 7:00 bis 12:00 Uhr. Bei Anfragen oder Rücksprachen stehen wir unter der Telefonnummer 0316/380-4111 (Sekretariat) oder 0316/380-4121 (Labor) zur Verfügung.

Sollten die oben angeführten Entnahme- und Transportbedingungen nicht eingehalten werden, kann eine einwandfreie Analyse nicht gewährleistet werden. Falls eine Analyse nicht möglich ist, wird der Zusender umgehend informiert.

### 5 Ergänzende Analysen

Sollten noch zusätzliche Analysen, die in der Primäranforderung nicht angegeben waren, gewünscht werden, so können diese nach telefonischer Rücksprache (Sekretariat: 0316/380-4111) wenn möglich nachfordert werden. Möglicherweise ist eine weitere Einverständniserklärung der Patienten notwendig.

### 6 Anmeldung/Rückfragen

Anmeldung zur genetischen Beratung können von Montag bis Freitag 8:00 bis 15:00 Uhr unter der Telefonnummer 0316/380-4111 (Sekretariat) vorgenommen werden. Falls Sie Fragen zu den im Institut für Humangenetik durchgeführten Untersuchungen, zur genetischen Beratung oder zu humangenetischen Fragestellungen haben, kontaktieren Sie bitte ebenfalls unser Sekretariat unter 0316/380-4111. Ihre Anfrage wird dann bei Bedarf an eine/n unserer ärztlichen MitarbeiterInnen weitergeleitet.