

Inhaltsverzeichnis

1	Allgemeines	1
2	Molekularzytogenetik (FISH-Analysen)	1
3	Molekulargenetik (NGS, Sanger, MLPA, Fragmentanalyse)	2
4	Richtiger Umgang mit Versandmedien	5
5	Infobox zum Gentechnikgesetz (GTG)	5

1 Allgemeines

1.1 Untersuchungsauftrag

Für alle Proben ist ein Anforderungsschein bzw. eine ORBIS-Anforderung (hausintern) erforderlich. Anforderungsscheine können auf unserer Website unter „Downloads“ heruntergeladen werden. Das aktuelle Analysenangebot entnehmen Sie bitte den Zuweisungsformularen bzw. dem Parameterkatalog auf unserer Website ebenfalls unter „Downloads“.

1.2 Einverständniserklärung

Für genetische Analysen Typ 2-4 (siehe Punkt 5) ist eine von der aufklärenden Fachärztin bzw. vom aufklärenden Facharzt und vom Patienten unterschriebene Einverständniserklärung gemäß § 69 GTG erforderlich. Ein entsprechendes Formular kann auf unserer Website unter „Downloads“ heruntergeladen werden. Zur Aufklärung befugt sind Fachärzte für Medizinische Genetik sowie Fachärzte anderer Gebiete, sofern die Untersuchung Teil ihres Fachgebietes ist und Ärzte in Facharztausbildung zum Facharzt für Medizinische Genetik. Ärzte für Allgemeinmedizin und Ärzte in Facharztausbildung anderer Fachgebiete sind **nicht** dazu **berechtigt**.

1.3 Probenmaterial

Alle Proben sind gut leserlich mit Nachname, Vorname und Geburtsdatum des*der Patient*in zu beschriften. Die Probennahmen sollen nach Ärzte-üblicher Praxis geschehen. Gebrauchsanleitungen für die Probennahme finden sich in jedem Blut-Entnahmesystem (z.B. Vacuette®, PreAnalytiX)

2 Molekularzytogenetik (FISH-Analysen)

2.1 Peripheres Blut für FISH-Analyse

- EDTA-Röhrchen
- Mindestmenge 9 ml
- Lagerung bei 4°C
- Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!

2.2 Knochenmark für FISH-Analyse

- EDTA-Röhrchen
- Mindestmenge 3 ml
- Lagerung bei 4°C
- Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!

2.3 FFPE-Material für FISH-Analyse

- Gewebekblock – die Schnitte werden dann entsprechend der Fragestellung angefertigt (Gewebekblock wird nach Befundabschluss wieder zurückgesendet)
- Wichtig: Histologischen Befund beilegen.
- Versand bei Raumtemperatur.

3 Molekulargenetik (NGS, Sanger, MLPA, Fragmentanalyse)

3.1 Peripheres Blut für DNA-Analysen

- EDTA-Röhrchen
- Mindestmenge 9 ml
- Lagerung bei 4°C
- Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!

3.2 Peripheres Blut für RNA-Analysen

3.2.1 Blut zur AML Erstdiagnose oder Bestimmung des BCR-ABL Subtyps (zusätzlich zu EDTA-Röhrchen für FISH bzw. DNA-Analyse!):

- PAXgene Blood RNA Tube (PreAnalytiX - a QIAGEN/BD Company, REF: 762165)
- Mindestmenge 2,5 ml
- Lagerung bei 4°C
- Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!
- !Achtung! Röhrchen im Blutabnahmeprozess zum Schluss abnehmen, sollte das PAXgene Röhrchen das einzige sein, dann sollte zuerst ein EDTA-Röhrchen als Abfallröhrchen abgenommen werden.
- Das gefüllte Röhrchen unbedingt 8-10 mal über Kopf schwenken.

3.2.2 Blut für RNA-Analysen aus kultivierten Lymphozyten:

- EDTA-Röhrchen
 - Mindestmenge 9 ml
 - Lagerung bei 4°C

MEDGEN Präanalytik Handbuch

- Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!
- **und** BD CPTTM Blutentnahmeröhrchen (Becton Dickinson, REF: 362781)
 - Mindestmenge 6-8 ml
 - Lagerung bei 4°C
 - Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!

!Achtung! Da für die Analyse eine Kultur angelegt werden muss, bitten wir um eine Express-Zusendung (Versand und Lieferung am selben Tag). Das Blut muss an einem Werktag (außer Mittwoch!) einlangen. Um einen möglichst reibungslosen Ablauf zu garantieren, bitten wir die Probe vorab anzukündigen.

3.3 Knochenmark für DNA-Analysen

- EDTA-Röhrchen
- Mindestmenge: 3 ml
- Lagerung bei 4°C
- Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!

3.4 Knochenmark für RNA-Analysen (zusätzlich zu EDTA-Röhrchen!)

- PAXgene Bone Marrow RNA Tube (PreAnalytiX - a QIAGEN/BD Company, REF: 764114)
- Mindestmenge 2,0 ml
- Lagerung bei 4°C
- Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!
- !Achtung! Das gefüllte Röhrchen unbedingt 8-10 mal über Kopf schwenken

3.5 Analyse zirkulierender zellfreier DNA (cfDNA, Liquid Biopsy)

- PAXgene Blood ccfDNA Tubes CE-IVD (Fa. PreAnalytiX, REF: 768115)

ODER

Cell-Free DNA BCT® CE (Fa. Streck, REF: 218997)

– auf Wunsch können Blutabnahmeröhrchen zur Verfügung gestellt werden

- Mindestmenge: ein (besser zwei) vollständig gefüllte Röhrchen
- **Für die Analyse aus cfDNA ist unbedingt folgendes zu beachten:**
 - Blutabnahme-Reihenfolge beachten (am besten immer nach einem EDTA; siehe auch entsprechende Gebrauchsanweisungen!)
 - Füllgrenze einhalten
 - Das gefüllte Röhrchen unbedingt 8-10 mal über Kopf vorsichtig schwenken
 - Versand **unverzüglich** (bei Raumtemperatur) nach Blutabnahme, nicht zentrifugieren!

3.6 Isolierte DNA

- Mindestmenge 25 µl
- Versand in geeignetem Behältnis bei Raumtemperatur.

3.7 Isolierte RNA

- Mindestmenge 25 µl
- Versand in geeignetem Behältnis auf Trockeneis.

3.8 Mundschleimhautabstriche

Bei der Entnahme eines Mundschleimhautabstrichs sollte die Patientin bzw. der Patient kurz vorher nichts gegessen haben und den Mund vor der Entnahme kurz ausspülen. Die Probenentnahme kann mit allen gängigen, dafür vorgesehenen Abnahmesystemen erfolgen (z.B. OmniSwab; REF: WB100035). **Wichtig: keine** Abnahmesysteme mit Flüssigkeit (mikrobiologische Abstriche) verwenden!

Das Stäbchen an der Wangeninnenseite mehrmals auf- und abrollen bzw. reiben und dabei leichten Druck ausüben, damit genügend Material entnommen wird. Danach frischen Abstrich etwa 60 Minuten an der Luft trocknen lassen, – darauf achten, dass der Abstrich sowohl vor als auch nach der Entnahme **nicht in Kontakt mit anderen Personen** oder Gegenständen kommt (Kontaminationsgefahr!) – im Anschluss steril verpacken.

Anmerkung: Da die DNA aus Mundschleimhautabstrichen qualitativ und quantitativ jener aus peripherem Blut deutlich unterlegen ist, werden Mundschleimhautabstriche nur in Ausnahmefällen zur Analyse herangezogen (z.B. Säuglinge bzw. Kleinkinder oder wenn eine Blutabnahme aus anderen Gründen nur schwer durchgeführt werden kann; zur Analyse bei Verdacht auf ein Mosaik). Ausnahme sind Befundbestätigungen, diese erfolgen meistens mit DNA aus Mundschleimhautabstrichen.

Lagerung und Versand erfolgt bei Raumtemperatur.

3.9 Tumormaterial

- In Paraffin eingebettetes Material (FFPE-Material) bei Raumtemperatur versenden. Wichtig: Histologischen Befund beilegen.
 - Für MSI-Analysen zusätzlich Normalgewebe ohne Tumor erforderlich.
- Frisches Tumorgewebe (nach möglichst steriler Entnahme) bei 4°C in einem geeigneten Transportgefäß mit steriler physiologischer Kochsalzlösung versenden.
- Eingefrorenes Tumorgewebe in einem geeigneten Behältnis auf Trockeneis versenden.

3.10 Körpersäfte (Punktate, Urin etc.)

- In sterilen Behältnissen ohne Antikoagulans
- Mindestmenge 0,5 ml

- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur, nicht zentrifugieren!

4 Richtiger Umgang mit Versandmedien

Wir ersuchen, frische Proben möglichst unverzüglich und unter Einhaltung der hier angeführten Bedingungen zu versenden und die Probenentnahme so zu planen, dass kein Feiertag oder Wochenende zwischen Entnahme und Einlagen in unserem Zentrum liegt.

Die Beschriftung des Probenröhrchens sollte den Nachnamen, Vornamen und das Geburtsdatum der Patientin bzw. des Patienten umfassen und sich direkt am Probenröhrchen und nicht auf der Verpackung befinden. Unbeschriftete oder falsch beschriftete Proben können nicht für die Untersuchung verwendet werden und müssen zurückgewiesen werden.

Die Nichteinhaltung der geforderten Probenmenge/Lagerung/Versand kann zu einem eingeschränkten Befundergebnis führen oder auch eine Analyse unmöglich machen.

Die **Probenannahme** erfolgt Montag bis Donnerstag von 8 Uhr bis 14 Uhr, Freitag von 8 Uhr bis 12 Uhr.

Probenanlieferung:

Zentrum für Medizinische Genetik - Labor
Hanusch-Krankenhaus
Heinrich-Collin-Straße 30, Pavillon 3, Untergeschoss
1140 Wien

Für Rückfragen stehen wir jederzeit gerne zur Verfügung: 01-91021-84590 (Labor).

5 Infobox zum Gentechnikgesetz (GTG)

Alle Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter sind zur Geheimhaltung und Wahrung des Datenschutzes gemäß §71 GTG verpflichtet.

*Genetische Analysen werden in 4 Typen unterteilt:

Typ 1: Untersuchung von erworbenen Mutationen, z.B. bei Tumoren oder Leukämien.

Typ 2: Untersuchung von genetischen Veränderungen bei Personen, die von einer vererbaren Erkrankung betroffen sind.

Typ 3: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbaren Erkrankung bedingen. Zu diesem Typ zählen auch Untersuchungen, die einen Überträgerstatus für eine vererbare Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen verfügbar sind.

Typ 4: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbaren Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen derzeit noch nicht verfügbar sind.