

# PRÄANALYTIK - HANDBUCH

## UNIVERSITÄTSINSTITUT FÜR HUMANGENETIK DER PMU

Alle in diesem Dokument verwendeten Begriffe, Erklärungen und Darlegungen sind im Sinne des Gleichbehandlungsgesetzes ohne Unterschiede für Frauen und Männer zu verwenden. Aus Gründen des Arbeitsaufwandes und zur Reduktion des textlichen Gesamtvolumens wurde auf die detaillierte Ausformulierung beider Geschlechtsformen verzichtet.

Liebe Einsender,

Dieses Präanalytik-Handbuch soll Ihnen wichtige Informationen und Hinweise zur richtigen Probenentnahme, sowie dem korrekten Probenversand an unser Labor liefern. Sollten Sie dennoch Fragen haben, die sich mit dem vorliegenden Handbuch nicht beantworten lassen, zögern Sie bitte nicht, uns telefonisch zu kontaktieren.

**Unser Leistungsspektrum, die aktuellen Anforderungsformulare, sowie Einverständniserklärungen und weiterführende Informationen stehen auf unserer Homepage unter <http://salk.at/3397.html> zum Download bereit.** Auf Anfrage können wir Ihnen die gewünschten Formulare auch per Post oder Fax übermitteln.

### BITTE FOLGENDES BEACHTEN:

- **auf vollständige Beschriftung (Nachname, Vorname, Geburtsdatum) des Röhrchens achten**  
Unbeschriftete Proben können **nicht** für eine Untersuchung verwendet werden.
- **Anforderung/Untersuchungsauftrag vollständig und gut leserlich ausfüllen**  
Unvollständig ausgefüllte Formulare führen zu einer verzögerten Probenbearbeitung. Bitte um Angabe des Namens des zuweisenden Facharztes, der den Befund erhalten soll, gut lesbar in BLOCKSCHRIFT.
- **von Arzt und Patient unterzeichnete Einverständniserklärung ist Voraussetzung für die Durchführung der jeweiligen Untersuchung\***
- **bei ambulanten Patienten:** vollständig ausgefüllten, chefärztlich bewilligten Überweisungsschein mitschicken
- **korrekte Probengewinnung, Lagerung und Versand**  
Die Nichteinhaltung der geforderten Probenmenge, der korrekten Lagerung oder des richtigen Versands kann zur Folge haben, dass kein verwertbares Material zur Verfügung steht (z.B. kein Zellwachstum, zu wenig DNA, etc.), oder nur ein eingeschränktes Befundergebnis möglich ist.
- **auslaufgeschützte, bruch sichere und temperaturstabile Verpackung verwenden** (für „Biologische Substanzen, Kategorie B“ (UN3373) siehe Verpackungsanweisung P 650)
- **umgehender Probenversand nach der Entnahme**

\* Laut Gentechnikgesetz (GTG) §69 darf eine genetische Analyse nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden Person oder deren gesetzlichen Vertreters durchgeführt werden.



## INHALTSVERZEICHNIS

1.	Allgemeine Hinweise.....	3
2.	Anschrift und Kontaktdaten.....	3
3.	Anmeldungen, Rückfragen und ergänzende Analysen .....	3
4.	Probenannahme .....	4
5.	Probenmaterialien.....	4
6.	Probenentnahme .....	7
7.	Probenverpackung und Versand .....	8
8.	Probenarchivierung.....	11
9.	Datenschutz .....	11
10.	Qualitätssicherung .....	11
11.	Mitgeltende Unterlagen.....	12



## 1. ALLGEMEINE HINWEISE

Das Universitätsinstitut für Humangenetik der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg / Salzburger Landeskrankenhaus bietet folgende Leistungen für interne und externe Einsender an:

- **humangenetische Beratung**
- **zytogenetische Diagnostik (pränatale und postnatale Chromosomenanalyse/Karyotypisierung)**
- **molekularzytogenetische Diagnostik (pränatale und postnatale Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung, kurz: FISH)**
- **molekulargenetische Diagnostik (pränatale Proben und postnatale Proben)**

**[LL-100539] Leistungskatalog Universitätsinstitut für Humangenetik**

## 2. ANSCHRIFT UND KONTAKTDATEN

Universitätsinstitut für Humangenetik der PMU  
Landeskrankenhaus Salzburg  
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg.

Web: <http://www.salk.at/3397.html>  
E-Mail: [humangenetik@salk.at](mailto:humangenetik@salk.at)  
Tel.: +43-(0)5-7255-26255  
Fax: +43-(0)5-7255-26377

Anfahrt und Lageplan, sowie Ansprechpartner der Abteilung entnehmen Sie bitte unserer Homepage.

## 3. ANMELDUNGEN, RÜCKFRAGEN UND ERGÄNZENDE ANALYSEN

Telefonischen Anmeldungen und Rückfragen zu genetischen Beratungen können gerne **Mo.-Fr. von 08:30-11:00 Uhr** entgegengenommen werden. Außerhalb dieser Zeiten können Sie Ihr Anliegen unter Angabe Ihrer Telefonnummer auf dem Anrufbeantworter hinterlassen. Wir werden uns ehestmöglich melden.

Sollten Sie Fragen zu den an unserer Abteilung durchgeführten Untersuchungen oder humangenetischen Fragestellungen haben, wenden Sie sich bitte ebenfalls an unser Sekretariat. Ihre Anfrage wird bei Bedarf an einen ärztlichen Mitarbeiter weitergeleitet.

Sollten Sie im Zuge der durchgeführten Untersuchungen weitere Analysen wünschen, können Sie diese nach telefonischer Rücksprache (siehe Punkt 2) nachfordern.



#### 4. PROBENANNAHME

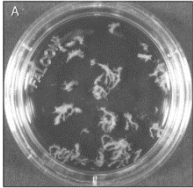
**Mo.-Do. von 07:30-15:00 Uhr** (bei späterem Eintreffen der Probe ist eine telefonische Anmeldung erforderlich)

**Fr. von 07:30-14:30 Uhr**

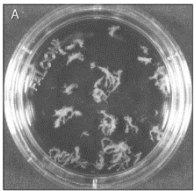
Wir bitten Sie, Probenzusendungen vor Wochenenden und Feiertagen nach Möglichkeit zu vermeiden, da ansonsten die optimalen Kultivierungszeiten nicht eingehalten werden können.

#### 5. PROBENMATERIALIEN

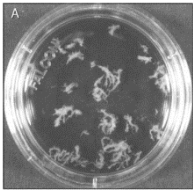
Folgendes Probenmaterial ist für die korrekte Durchführung der Untersuchung notwendig:

Art der Untersuchung	Probenmaterial postnatal/pränatal	Wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	Notwendige Probenmenge
<b>Zytogenetische Untersuchung</b>	<b>Postnatal:</b> Lithiumheparin-Vollblut oder Ammoniumheparin-Vollblut	gut mischen, nicht zentrifugieren	bei Raumtemperatur	ungekühlt	Erwachsene/ Kinder: 5-10 ml Neugeborene: 1-2 ml
	Hautbiopsie	in sterilem isotonischen NaCl			Hautstanze
	<b>Pränatal:</b> Nabelschnurblut-Lithiumheparin	gut mischen, nicht zentrifugieren			1-2 ml <sup>*</sup>
	Chorionzotten 	spezielles Transportmedium (vor Verwendung bei 4°C lagern)			15-25 mg <sup>*</sup>
	Aus: Breman A. and Patel A. (2012)				
	Fruchtwasser				15-20 ml <sup>*</sup>



Art der Untersuchung	Probenmaterial postnatal/pränatal	Wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	Notwendige Probenmenge
	Abortmaterial	in sterilem isotonischen NaCl			Plazenta/Haut 25 mg*
<b>Molekularzytogenetische Untersuchung = Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH)</b>	<b>Postnatal:</b> Lithiumheparin-Vollblut oder Ammoniumheparin-Vollblut	gut mischen, nicht zentrifugieren	bei Raumtemperatur	ungekühlt	Erwachsene/ Kinder: 5-10 ml Neugeborene: 1-2 ml
	Hautbiopsie	in sterilem isotonischen NaCl			Hautstanze
	<b>Pränatal:</b> Nabelschnurblut-Lithiumheparin	gut mischen, nicht zentrifugieren			1-2 ml*
	Chorionzotten  Aus: Breman A. and Patel A. (2012)	spezielles Transportmedium (vor Verwendung bei 4°C lagern)			15-25 mg*
	Fruchtwasser				15-20 ml*
	Abortmaterial	in sterilem isotonischen NaCl			Plazenta/Haut 25 mg*



Art der Untersuchung	Probenmaterial postnatal/pränatal	Wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	Notwendige Probenmenge
<b>Molekular-genetische Untersuchung</b>	<b>Postnatal:</b> EDTA-Vollblut	gut mischen, nicht zentrifugieren	bei Raumtemperatur	ungekühlt	Erwachsene/ Kinder: 5-10 ml Neugeborene : 1-2 ml
	Hautbiopsie	in sterilem isotonischen NaCl			Hautstanze
	<b>Pränatal:</b> Nabelschnurblut- Lithiumheparin	gut mischen, nicht zentrifugieren			1-2 ml *
	Chorionzotten   Aus: Breman A. and Patel A. (2012)	spezielles Transportmedium (vor Verwendung bei 4°C lagern)			15-25 mg *
	Fruchtwasser				15-20 ml *
	Abortmaterial	spezielles Transportmedium oder in sterilem isotonischen NACL			Plazenta/Haut 25 mg *

\*Bei pränatalen Proben immer 5 ml EDTA-Vollblut der Mutter (inkl. Einverständniserklärung) zum Nachweis/Ausschluss einer mütterlichen Kontamination der Primärprobe mitschicken.

Eine zu geringe Probenmenge bzw. die falsche Lagerung oder der falsche Versand der Probe kann zu einer schlechteren Ausbeute und somit zu einer Beeinträchtigung der Qualität führen. Des Weiteren kann sie eine



längere Befunddauer nach sich ziehen. In seltenen Fällen kann dies auch dazu führen, dass keine Untersuchung möglich ist. Sollte dies der Fall sein, werden wir Sie umgehend darüber informieren.

## 6. PROBENENTNAHME

Bei der Blutabnahme für zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen muss der Patient **nicht nüchtern** sein. Sie kann zu jeder Tageszeit erfolgen.

Die **Probenröhrchen** (nicht die Sekundärverpackung) müssen eindeutig und gut leserlich mit **Nachname, Vorname und Geburtsdatum** des Patienten oder dem jeweiligen Patientenetikett **beschriftet** werden. Alle **Patientenproben** müssen in entsprechenden Probenröhrchen **steril entnommen** und möglichst rasch an das UI für Humangenetik transportiert bzw. versendet werden.

*Bitte beachten Sie, dass uns nach den Richtlinien unseres Qualitätsmanagement-Systems die Bearbeitung von nicht beschrifteten Proben bzw. Materialien, bei denen ein Identitätsnachweis fehlt und die somit nicht auf eine bestimmte Person rückführbar sind, zum Schutz vor Verwechslung untersagt ist.*

*Die Kontamination der Primärprobe mit Material anderer Personen ist unbedingt zu vermeiden, da sonst (bei der Mehrzahl der molekulargenetischen Untersuchungsverfahren durch nachfolgende Amplifikationsschritte) die Gefahr von Fehlinterpretationen besteht.*

**Eine zytogenetische Untersuchung kann nur an lebenden, noch teilungsfähigen Zellen vorgenommen werden. Die Qualität der eingegangenen Probe ist entscheidend für die Qualität der Ergebnisse.** Bitte vermerken Sie daher Datum und Uhrzeit der Probenentnahme auf dem Probenröhrchen.

Da die Probenentnahme ohnehin medizinischem Personal vorbehalten ist, wird an dieser Stelle auf eine ausführliche Beschreibung des Entnahme-Vorganges und der sicheren Entsorgung des bei der Entnahme verwendeten Materials verzichtet.

Verbrauchsmaterialien für die Probenentnahme (Lithiumheparin- bzw. EDTA-Röhrchen inkl. Entnahme-System) bzw. Transportmedium für die Chorionzottenbiopsie bzw. für Abortmaterial können auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt werden.

Als Beispiel für gängige, CE-gekennzeichnete Blutentnahmeröhrchen dient die VACUETTE®-Produktpalette der Firma Greiner Bio-One International GmbH, welche auf deren Homepage unter [https://shop.gbo.com/de/row/articles/catalogue/articles/0010\\_0010/](https://shop.gbo.com/de/row/articles/catalogue/articles/0010_0010/) abrufbar ist. Die einzelnen Komponenten sind genau beschrieben und können gegebenenfalls auch direkt bestellt werden.



## 7. PROBENVERPACKUNG UND VERSAND

### VERPACKUNG:

Das Probenmaterial soll so schnell und sicher wie möglich ins Labor gesendet werden. Die Proben müssen in einem auslaufgeschützten, bruch sicheren und temperaturstabilen Primärgefäß und einer Sekundärverpackung versendet werden (Abb. 1), um das Kontaminationsrisiko zu minimieren und ein Auslaufen des Inhalts zu verhindern. Bei Sendungen per Post ist zusätzlich eine Außenverpackung notwendig.

*Es muss zumindest die Sekundär- oder die Außenverpackung starr sein.*

#### 1.) Primärgefäß:

muss für flüssige Proben wasserdicht und für feste Proben staubdicht sein (im Falle einer Blutabnahme stellt das Blutentnahmeröhrchen das Primärgefäß dar)

#### 2.) Sekundärverpackung mit absorbierendem Material:

dient der Umhüllung des Primärgefäßes und muss bei flüssigen Proben wasserdicht, sowie bei festen Proben staubdicht sein, um aus dem Primärgefäß ausgelaufenes Probenmaterial aufzusaugen (werden mehrere Proben gemeinsam versendet, müssen diese so verpackt werden, dass eine gegenseitige Berührung verhindert wird)

#### 3.) Außenverpackung:

muss beim Transport unversehrt bleiben und ist mit dem Symbol UN 3373 zu kennzeichnen



Abb. 1 (v.l.n.r.): Beispiel für Primärgefäß, Sekundär- und Außenverpackung.



Bei extremen Temperaturen (ca. über +30° C, unter +10° C) muss der Versand der Proben zusätzlich in einer Sekundärverpackung mit Hitze- bzw. Kälteschutz (z.B. Styropor-Box) erfolgen.

Details bezüglich Versand von biologischen Arbeitsstoffen entnehmen Sie bitte der Richtlinie „Verpackungsanweisung p650“ der Homepage <http://www.salk.at/7721.html> , bzw. den Infos des jeweiligen Botendienstes und gesetzlichen Vorgaben.

#### BEGLEITPAPIERE:

- **Anforderungsschein/Untersuchungsauftrag:**
  - hausextern: die entsprechenden Formulare sind auf der Homepage unter <https://salk.at/937.html> zum Download bereitgestellt
  - hausintern: Allgemeine Anforderung im Orbis (Abb. 2 und 3)

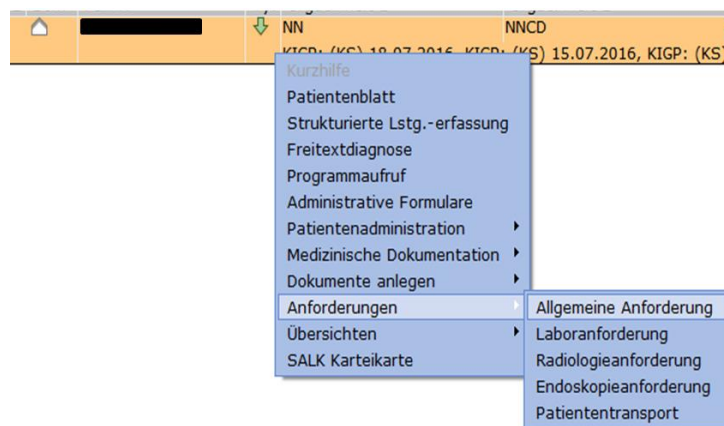


Abb. 2. Anforderung im Orbis.



**ALLGEMEINE ANFORDERUNG**

Sie erstellen eine mon@-Anforderung, die von der KI-HGAM online entgegengenommen wird und nach Abschluss in der Liste *Fertige Befunde* erscheint. Bis dahin bleibt sie in der Liste *Offene Anforderungen*.

**An die Klinik:** X UK f. Kinder- u. Jugendheilkunde (KI)  
**Ambulanz:** Ambulanz für Humangenetische Beratung (HGAM)  
**Unters./Behandl.:** Schritt 3: Wählen Sie aus, welche Untersuchung durchgeführt werden soll

**Zuweisende Ärztin:** Genetisches Konsil  
Rückrufnummer: Genetische Beratung, Genetische Ambulanz, Endokrinologisches Konsil, Endokrinologische Ambulanz, Zuweisung zur Chromosomenanalyse, Zuweisung zur Molekulargenetischen Analyse

**Mobilität:**   
**Dringlichkeit:** normal  
**Infektiosität:** nicht infektiös  
**Terminwunsch:**

**Zuweisungsdiagnose:**   
**Fragestellung:**   
**Anmerkungen:**

Erstellerin der Anforderung:

Übernehmen von früherer Anforderung  
Aufnahmediagnose einsetzen  
Diagnosen-Übernahme

Abb. 3: Anforderung einer Leistung der Klinischen Genetik

- **Einverständniserklärung**
- **Zuweisung** (bei ambulanten Patienten benötigen wir für die Abrechnung einen chefärztlich bewilligten **Überweisungsschein**, da die Patienten ansonsten als Selbstzahler eingestuft werden)
- **wenn möglich: aussagekräftige ärztliche Befunde oder zusammenfassender Arztbrief der für die genetische Diagnose relevanten Auffälligkeiten des Patienten bzw. der Erkrankungen bei Familienangehörigen**  
(z.B. geistige Retardierung, angeborene Fehlbildungen, Muskelschwäche, Fehlgeburten, Stoffwechseldefekte, Chromosomenabberationen, Überträgerstatus, etc.)

## VERSAND:

hausintern: mittels **Hol- und Bringdienst (SJS-K1-02-004)** oder per **Rohrpost (Nr. 26255)**

hausextern: mittels **Botendienst** (EMS, Fedex, DHL, TNT etc.), da uns die Proben so rasch wie möglich (innerhalb von 1-2 Tagen nach der Entnahme) erreichen sollen. Pränatale Proben sollten angemeldet werden und am gleichen Tag im Labor eintreffen.

*Die im Labor eingehenden Aufträge werden durch die zuständigen Mitarbeiter auf Korrektheit bezüglich Etikettierung/Beschriftung, Auftragserteilung, Material und Durchführbarkeit des Auftrags geprüft. Bei Unklarheiten wird Rücksprache mit dem Einsender gehalten.*



## 8. PROBENARCHIVIERUNG

Alle bei uns eingehenden Proben werden nach dem Auftrag abgearbeitet. Die aktuellen Lagerungszeiten für vorhandenes Material belaufen sich in unserem Institut derzeit auf

- mind. 10 Jahre (derzeit unbegrenzt) für extrahierte DNA/RNA
- mind. 10 Jahre für Chromosomensuspensionen (konstitutionell, sofern qualitativ in Ordnung, vorhanden und verwendbar)
- mind. 10 Jahre für gefärbte Chromosomenpräparate auf Objektträgern (FISH-Präparate 12 Monate)

## 9. DATENSCHUTZ

Ergebnisse genetischer Analysen dürfen nur der untersuchten Person selbst und nur durch den Arzt, der die Untersuchung veranlasst oder die genetische Beratung durchgeführt hat, bzw. dessen befugte Vertretung, mitgeteilt werden. Eine Informationsweiterleitung an Dritte darf nur mit schriftlicher Einwilligung des jeweiligen Patienten erfolgen. Arbeitgebern und Versicherungsunternehmen ist der Zugang zu genetischen Befunden grundsätzlich verwehrt.

## 10. QUALITÄTSSICHERUNG

Unser Labor verfügt über eine Zulassung zur Durchführung von Genanalysen im Sinne des § 65 Abs.1 Z 1 GTG durch das Bundesministerium für Frauenangelegenheiten und Verbraucherschutz.

Zulassungsbescheid: **GZ 305.050/4-VI/9/c/98, zuletzt erweitert mit Bescheid BMG-76120/0019-II/B/15/2013**

Das UI für Humangenetik ist seit 2. April 2021 mit der Identifikationsnummer 0443 nach EN ISO 15189:2012 durch die Akkreditierung Austria als medizinisches Laboratorium akkreditiert (**von der Akkreditierung ausgenommene Analyseverfahren bzw. Analyte sind als solche im Leistungskatalog eindeutig gekennzeichnet**).

Unsere akkreditierten Verfahren finden Sie auf der Homepage der Akkreditierung Austria unter folgendem Link **<https://akkreditierung-austria.gv.at/>**

Alle unsere angebotenen Dienstleistungen werden nach internen Arbeitsanweisungen unseres Qualitätsmanagementsystems sowie internationalen Empfehlungen und Richtlinien durchgeführt.



## 11. MITGELTENDE UNTERLAGEN

- ✓ Leistungskatalog
- ✓ Anforderungsschein/Untersuchungsauftrag
- ✓ Einverständniserklärung
- ✓ weiterführende Informationen

Sämtliche Informationen (<https://salk.at/3397.html>) bzw. Unterlagen <https://salk.at/937.html> sind auf unserer Homepage abrufbar.

