

1 Allgemeines

Für **genetische Analysen Typ 2-4** (siehe Punkt 6) ist eine von der aufklärenden Ärztin bzw. vom aufklärenden Arzt und vom Patienten unterschriebene **Einverständniserklärung** gemäß § 69 GTG erforderlich. Ein entsprechendes Formular kann auf unserer Homepage unter „Downloads“ heruntergeladen werden. Zur Aufklärung befugt sind Assistenzärzte (Ärzte in Facharztausbildung zum Facharzt für Medizinische Genetik) und Fachärzte für Medizinische Genetik sowie Fachärzte anderer Gebiete, sofern die Untersuchung Teil ihres Fachgebietes ist. Ärzte für Allgemeinmedizin und Assistenzärzte (Ärzte in Facharztausbildung) anderer Fachgebiete sind **nicht** dazu **berechtigt**.

Für alle Proben ist ein **Anforderungsschein** bzw. eine ORBIS-Anforderung (hausintern) erforderlich. Anforderungsscheine können auf unserer Homepage unter „Downloads“ heruntergeladen werden.

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

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

Bei der Entnahme eines Mundschleimhautabstrichs sollte die Patientin bzw. der Patient vorher nichts gegessen haben und den Mund vor der Entnahme kurz ausspülen.

Das Wattestäbchen bitte an der Wangeninnenseite mehrmals auf- und abrollen bzw. reiben und dabei leichten Druck ausüben, damit genügend Material entnommen wird. Danach frischen Abstrich 30-60 Minuten an der Luft trocknen lassen, im Anschluss verpacken. Achten Sie darauf, dass der Abstrich sowohl vor als auch nach der Entnahme **nicht in Kontakt mit anderen Personen** oder Gegenständen kommt (Kontamination).

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.

Für Rückfragen stehen wir jederzeit gerne zur Verfügung: 01-91021-84580 (Sekretariat) oder 01-91021-84590 (Labor).

2 Molekularzytogenetik (FISH-Analysen)

Die Analyse kann aus peripherem Blut, Knochenmark oder an histologischen Schnitten (FFPE-Material) erfolgen.

Blut und Knochenmark sind in **EDTA-Röhrchen** bei Raumtemperatur zu versenden. Mindestmenge bei Blut ist 9 ml, bei Knochenmark sind mindestens 3 ml wünschenswert. Bitte nicht zentrifugieren!

Ist eine FISH-Analyse an FFPE-Material gewünscht, so kann dieses ebenfalls bei Raumtemperatur an uns gesendet werden. Die Schnitte werden dann entsprechend der Fragestellung angefertigt.

3 Molekulargenetik aus Blut, Knochenmark, Mundschleimhautabstrichen oder isolierter DNA bzw. RNA

Blut für DNA-Analysen: in EDTA-Röhrchen, Lagerung bei 4°C, Versand bei Raumtemperatur. Mindestmenge 9 ml. Bitte nicht zentrifugieren!

Blut für RNA-Analysen: in EDTA-Röhrchen, Lagerung und Versand bei 4°C. Mindestmenge 9 ml. Bitte nicht zentrifugieren!

Blut für RNA-Analysen aus kultivierten Lymphozyten: 6-8 ml peripheres Blut in BD CPTTM Blutentnahmeröhrchen (Becton Dickinson), Lagerung bei 4°C, Versand bei Raumtemperatur. Bitte nicht zentrifugieren!

Isolierte RNA ist in einem geeigneten Behältnis auf Trockeneis zu versenden.

Isolierte DNA ist bei Raumtemperatur zu versenden.

Mundschleimhautabstriche: Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

4 Molekulargenetik aus Tumormaterial

In Paraffin eingebettetes Material (FFPE-Material) ist bei Raumtemperatur zu versenden.

Frisches Tumorgewebe ist bei 4°C in einem geeigneten Transportgefäß zu versenden.

Eingefrorenes Tumorgewebe ist in einem geeigneten Behältnis auf Trockeneis zu versenden.

5 Quantitative BCR-ABL-Bestimmungen

Peripheres Blut für quantitative BCR-ABL-Bestimmungen bei CML: in **EDTA-Röhrchen**, Lagerung und Versand bei Raumtemperatur, **Mindestmenge 18 ml** (= 2 große EDTA-Röhrchen). Bitte nicht zentrifugieren!

6 Infobox

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.