

Präanalytikhandbuch

12. Jänner 2026

Version	Gültigkeit ab (Monat / Jahr)	inhaltliche Änderung															
12.0	April 2024	<p>Bitte beachten Sie:</p> <p>Bei Analysenachforderungen durch den Zuweiser, ist eine erneut, von Patient*in und Arzt/Ärztin, unterzeichnete Einverständniserklärung <u>zwingend</u> notwendig.</p> <p>Ärzte/Ärztinnen der Abteilung Ass. Dr.ⁱⁿ Bernadett Ludescher (neue Assistenzärztin)</p> <p>Sekretariat Humangenetik: Carmen Schinnerl (Karenzrückkehr) <u>Leitende BMA des Zytogenetiklabors</u> Kerstin Hofer-Hörndler Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29619 kerstin.hofer-hoerndler@kepleruniklinikum.at (Namensänderung)</p> <p>Amniozentese: Die Probenentnahme erfolgt mit einer sterilen Kanüle in eine sterile Spritze. Für den Versand wird die Probe in ein steriles Röhrchen überführt, welches mit Parafilm (nicht mit Hansa- oder Leukoplast) verschlossen wird. Probenröhrchen können von uns auf Anfrage zur Verfügung gestellt werden.</p> <p>Erforderliche Probenmengen</p> <table><tr><th>Probenmaterial</th><th>wichtige Hinweise</th><th>Lagerung</th><th>Versand</th><th>erforderliche Mengen</th></tr><tr><td>Peripheres Blut (Lithium-Heparin/EDTA)</td><td>nicht zentrifugiert, gut gemischt</td><td>RT</td><td>ungekühlt</td><td>2 – 10 ml</td></tr><tr><td>Nabelschnurblut</td><td>nicht zentrifugiert, gut gemischt</td><td>RT</td><td>ungekühlt</td><td>2 - 10 ml</td></tr></table> <p>Leistungsspektrum Die Kosten können bei Bedarf telefonisch erfragt werden, da diese individuell von der Untersuchungs- und Fragekonstellation abhängig sind.</p> <p>Rückmeldungen: Für Rückmeldungen kann das Kontaktformular auf der Website des Kepler Universitätsklinikums unter „Patienten und Angehörige – Lob und Kritik“ verwendet werden. https://www.kepleruniklinikum.at/patienten-angehoerige/lob-und-kritik/</p> <p>Telefonische Rückmeldungen werden mittels eines internen Rückmeldungsformulars dokumentiert.</p>	Probenmaterial	wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	erforderliche Mengen	Peripheres Blut (Lithium-Heparin/EDTA)	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	2 – 10 ml	Nabelschnurblut	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	2 - 10 ml
Probenmaterial	wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	erforderliche Mengen													
Peripheres Blut (Lithium-Heparin/EDTA)	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	2 – 10 ml													
Nabelschnurblut	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	2 - 10 ml													

13.0	September 2025	<p>Strukturelle Überarbeitung des gesamten Dokuments</p> <p>Neuer Passus am Anfang:</p> <p>Die klassische Zytogenetik (Karyotypisierung, Chromosomenanalyse) ist eine Gesamtgenom-analyse, die zur Darstellung numerischer und struktureller Aberrationen der Chromosomen bis zu einer Auflösung von maximal 10Mb geeignet ist. Diese Methode ist somit sinnvoll für Fragestellungen wie z.B. Trisomien, Monosomien, Translokationen, Inversionen oder unbalancierte Chromosomenaberrationen. Die Auswertung erfordert eine Kultivierung des zu untersuchenden Materials.</p> <p>Die Molekularzytogenetik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, kurz FISH) ist keine Gesamt-genomanalyse, beurteilt werden können hiermit nur sondenspezifische Bereiche. Mit dieser Untersuchung können numerische und strukturelle Aberrationen in einer höheren Auflösung (100-200Kb, höher bei Chromosomenpaints) erkannt werden. Diese Methode ist somit geeignet für Fragestellungen wie z.B. Trisomien oder Monosomien (wie beim pränatalen FISH-Schnelltest), (Mikro-)Deletionen (wie z.B. beim DiGeorge Syndrom), (Mikro-)Duplikationen oder Translokationen. Für diese Methode kann sowohl natives Material für Interphase-FISH (hier ist nur eine numerische Beurteilung der Sondenregion möglich, jedoch keine Positionsbeurteilung auf dem jeweiligen Chromosom) als auch kultiviertes Material für Interphase- und/oder Metaphase-FISH verwendet werden.</p> <p>Ärztinnen/Ärzte: Ass. Dr.ⁱⁿ Marie Horackova als karenziert angegeben</p> <p>Sekretariat Humangenetik: Karin Grössing hinzugefügt, Natascha Wölfl entfernt</p> <p>Anforderungskriterien der Untersuchungsmaterialien</p> <table><tr><th>Probenmaterial</th><th>wichtige Hinweise</th><th>Lagerung</th><th>Versand</th><th>erforderliche Mengen</th></tr><tr><td>Nabelschnurblut (Lithium-Heparin/EDTA)</td><td>nicht zentrifugiert, gut gemischt</td><td>RT</td><td>ungekühlt</td><td>1 – 5 ml</td></tr></table> <p>Abbildung der nötigen CVS Probenmenge eingefügt</p> <p>Neuer Passus unter „Zuweisungsformular“: Falls vorhanden, sollten Pränatalbefunde bei Neugeborenen, Kindern oder jungen Erwachsenen und idealerweise auch die Daten der Mutter beigelegt werden.</p> <p>Zusätzlich sollten aussagekräftige ärztliche Befunde, Befunde von Familienangehörigen bzw. der/dem Indexpatienten*in oder ein zusammenfassender Arztbrief beigefügt werden (für die genetische Diagnose relevante Auffälligkeiten des/der Patienten*in bzw. bei Familien-angehörigen z.B. geistige Retardierung, angeborene Fehlbildungen, Muskelschwäche, Fehlgeburten, Stoffwechseldefekt, Chromosomenaberrationen, Überträgerstatus,...).</p>	Probenmaterial	wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	erforderliche Mengen	Nabelschnurblut (Lithium-Heparin/EDTA)	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	1 – 5 ml
Probenmaterial	wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	erforderliche Mengen								
Nabelschnurblut (Lithium-Heparin/EDTA)	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	1 – 5 ml								
14.0	November 2025	<p>Fachpersonal der Abteilung: <u>Interimistische Institutsleitung</u> OÄ Univ.-Doz.ⁱⁿ DDr.ⁱⁿ Denisa Weis Fachärztin für Medizinische Genetik Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29605 denisa.weis@kepleruniklinikum.at <u>Stellvertretende Institutsleitung</u> OÄ Dr.ⁱⁿ Ricarda Reiter Fachärztin für Medizinische Genetik Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29607 ricarda.reiter@kepleruniklinikum.at</p>										

		<p>Ehemals stellvertretende Institutsleitung: OÄ Dr.ⁱⁿ Dóra Nagy, PhD entfernt.</p> <p>Präanalytik</p> <p>Die Möglichkeit zur Analysenachforderungen ist prinzipiell solange möglich, wie das Material im Labor archiviert werden kann. Die Aufbewahrungsdauer von postanalytischem Probenmaterial hängt von der Haltbarkeit des Probenmaterials ab und ist in folgender Tabelle dargestellt.</p> <table><tr><th>Untersuchungsmaterial</th><th>Aufbewahrungsdauer</th></tr><tr><td>Lithium-Heparin-Blutröhrchen</td><td>1 Woche</td></tr><tr><td>EDTA-Blutröhrchen</td><td>2 Monate</td></tr><tr><td>Zellsuspensionen</td><td>10 Jahre</td></tr><tr><td>Zellkulturflaschen</td><td>2 Monate</td></tr><tr><td>DNA</td><td>10 Jahre</td></tr><tr><td>FISH-Präparate</td><td>2 Jahre</td></tr></table>	Untersuchungsmaterial	Aufbewahrungsdauer	Lithium-Heparin-Blutröhrchen	1 Woche	EDTA-Blutröhrchen	2 Monate	Zellsuspensionen	10 Jahre	Zellkulturflaschen	2 Monate	DNA	10 Jahre	FISH-Präparate	2 Jahre
Untersuchungsmaterial	Aufbewahrungsdauer															
Lithium-Heparin-Blutröhrchen	1 Woche															
EDTA-Blutröhrchen	2 Monate															
Zellsuspensionen	10 Jahre															
Zellkulturflaschen	2 Monate															
DNA	10 Jahre															
FISH-Präparate	2 Jahre															
1.0	Jänner 2026	Aufgrund der Sharepoint-Umstellung, Änderung der Versionsnummer auf 1.0														

Dieses Präanalytikhandbuch beinhaltet wichtige Informationen zum Leistungsspektrum des Zentrums Medizinische Genetik Linz des Kepler Universitätsklinikums, zur Probenannahme, der Probenentnahme und zum Probenversand.

Humangenetische Untersuchungen werden insbesondere zur Abklärung eines klinisch vermuteten Syndroms, bei unerfülltem Kinderwunsch bzw. bei wiederholten Fehlgeburten und zum Ausschluss einer erblich bedingten Chromosomenstörung durchgeführt. Zu den Untersuchungsmaterialien zählen prä- und postnatale Proben.

Das Zentrum Medizinische Genetik Linz bietet in Zusammenarbeit mit anderen Kooperationspartnern vor allem humangenetische Beratungen, (molekular)zytogenetische und molekulargenetische Diagnostik und den nicht invasiven Pränataltest an.

Die klassische Zytogenetik (Karyotypisierung, Chromosomenanalyse) ist eine Gesamtgenomanalyse, die zur Darstellung numerischer und struktureller Aberrationen der Chromosomen bis zu einer Auflösung von maximal 10Mb geeignet ist. Diese Methode ist somit sinnvoll für Fragestellungen wie z.B. Trisomien, Monosomien, Translokationen, Inversionen oder unbalancierte Chromosomenaberrationen. Die Auswertung erfordert eine Kultivierung des zu untersuchenden Materials.

Die Molekularzytogenetik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, kurz FISH) ist keine Gesamtgenomanalyse, beurteilt werden können hiermit nur sondenspezifische Bereiche. Mit dieser Untersuchung können numerische und strukturelle Aberrationen in einer höheren Auflösung (100-200Kb, höher bei Chromosomenpaints) erkannt werden. Diese Methode ist somit geeignet für Fragestellungen wie z.B. Trisomien oder Monosomien (wie beim pränatalen FISH-Schnelltest), (Mikro-)Deletionen (wie z.B. beim DiGeorge Syndrom), (Mikro-)Duplikationen oder Translokationen. Für diese Methode kann sowohl natives Material für Interphase-FISH (hier ist nur eine numerische Beurteilung der Sondenregion möglich, jedoch keine Positionsbeurteilung auf dem jeweiligen Chromosom) als auch kultiviertes Material für Interphase- und/oder Metaphase-FISH verwendet werden.

Für weitere Fragen stehen wir Ihnen gerne telefonisch zur Verfügung.

Bitte beachten Sie:

- Unbeschriftete/falsch beschriftete Proben können **nicht** für eine Untersuchung verwendet werden.
- Unvollständig ausgefüllte Zuweisungsformulare führen zu einer verzögerten Probenbearbeitung.
- Bitte **unbedingt** die Einverständniserklärung am Zuweisungsformular unterschreiben (von Patient*in und Ärztin/Arzt).
- Änderungen hinsichtlich der geforderten Probenmenge/Lagerung/Versand können zu einem eingeschränkten Befundergebnis führen bzw. kein verwertbares Material zur Folge haben (z.B. kein Wachstum).
- Bitte immer aktuelle Zuweisungsformulare verwenden:
<https://www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-genetik/information-fuer-zuweiser-innen/>
- Bei Analysenachforderungen durch den Zuweiser, ist eine erneut, von Patient*in und Ärztin/Arzt, unterzeichnete Einverständniserklärung **zwingend** notwendig.

Anschrift und Kontakt

Kepler Universitätsklinikum GmbH
Institut für Medizinische Genetik
Med Campus IV.
Krankenhausstraße 26-30
4020 Linz / Austria
E-Mail: hum@kepleruniklinikum.at
www.kepleruniklinikum.at

Sekretariat Humangenetik

Fr. Karin Haidinger, Fr. Karin Grössing, Fr. Maria Kierner, Fr. Carmen Schinnerl

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29601

Anmeldung zur genetischen Beratung:

Fax: +43 (0)5 7680 84 - 29604

Montag bis Freitag: 08:00 - 12:00 Uhr

Zytogenetiklabor

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29612

Fachpersonal in der Abteilung

Interimistische Institutsleitung

OÄ Univ.-Doz.ⁱⁿ DDr.ⁱⁿ Denisa Weis

Fachärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29605

denisa.weis@kepleruniklinikum.at

Stellvertretende Institutsleitung

OÄ Dr.ⁱⁿ Ricarda Reiter

Fachärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29607

ricarda.reiter@kepleruniklinikum.at

Ärztinnen/Ärzte der Abteilung

OÄ Dr.ⁱⁿ Barbara Heini

Fachärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29606 barbara.heini@kepleruniklinikum.at

Ass. Dr.ⁱⁿ Marie Horackova (karenziert)

Assistenzärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29609 marie.horackova@kepleruniklinikum.at

Ass. Dr.ⁱⁿ Bernadett Ludescher

Assistenzärztin für Medizinische Genetik

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29610 bernadett.ludescher@kepleruniklinikum.at

Fachhumangenetiker*innen:

Mag.^a Dr.ⁱⁿ Maria Maurer

Fachhumangenetikerin, Clinical Laboratory Geneticist (EBMG)

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29617 maria.maurer@kepleruniklinikum.at

Anita Machowetz, MSc

Fachhumangenetikerin in Ausbildung

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29618 anita.machowetz@kepleruniklinikum.at

Leitende BMA des Zytogenetiklabors

Kerstin Hofer-Hörndler

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29619 kerstin.hofer-hoerndler@kepleruniklinikum.at

Stellvertretende Leitende BMA:

Karin Kirchmayr-Ranzinger

karin.kirchmayr-ranzinger@kepleruniklinikum.at

Tel.: +43 (0)5 7680 84 - 29612

Leistungsspektrum

Individuelle humangenetische Beratung bei

- familiären genetischen Störungen (Erbkrankheiten)
- Abklärung genetischer Störungen (z.B. Fehlbildungssyndrome)
- nicht-invasivem pränatalen Test (NIPT) - Harmony Test™
- gehäuften Fehlgeburten
- unerfülltem Kinderwunsch und vor IVF/ICSI
- Blutsverwandtschaft
- familiär gehäuften Krebserkrankungen

Zytogenetische Untersuchungen

Chromosomenanalyse Pränatal

- Chorionzotten
- Amnionflüssigkeit
- heparinisiertes Nabelschnurblut

- Abortmaterial

Chromosomenanalyse Postnatal

- heparinisiertes Vollblut
- Hautstanzen

Molekularzytogenetische Untersuchungen

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung

- FISH-Schnelltest (für die Chromosomen X, Y, 13, 18 und 21)
- diverse FISH-Untersuchungen je nach Indikationsstellung (z.B. Mikrodeletionen)

Präimplantationsdiagnostik

- Trophektodermdiagnostik

Molekulargenetische Untersuchungen

Werden in Zusammenarbeit mit diversen Kooperationspartnern durchgeführt.

Die Kosten können bei Bedarf telefonisch erfragt werden, da diese individuell von der Untersuchungs- und Fragekonstellation abhängig sind.

Bearbeitungszeiten

- pränataler Interphasen-Schnelltest: 2 Werktage
- kultivierte Pränatalproben: 3 bis 4 Wochen
- kultivierte Postnatalproben: 2 bis 8 Wochen (indikationsabhängig)
- nicht invasiver pränataler Test (NIPT): 7 bis 14 Werktage

Je nach Indikation und eventuell nötigen zusätzlichen Untersuchungen kann die Bearbeitungszeit variieren.

Sollten noch zusätzliche Analysen (z.B. zusätzliche FISH-Analysen, SNP-Array), die bei der Primäranforderung nicht angefordert wurden, gewünscht werden oder Sie noch Fragen bezüglich unseres Leistungsspektrums haben, können Sie sich gerne telefonisch melden. Falls möglich werden wir diese Untersuchung gerne für Sie durchführen. Möglicherweise ist eine weitere Einverständniserklärung notwendig.

Analysen, die als Unterauftrag von Kooperationspartnern durchgeführt wurden, sind als solche im Befundbericht eindeutig gekennzeichnet.

Zellsuspensionen und DNA-Proben werden in unserem Labor 10 Jahre lang aufbewahrt.

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

Probenannahme

Probenannahmezeiten

Montag bis Donnerstag von 7:30 – 15:00 Uhr

Freitag von 7:30 – 12:00 Uhr

Pränatale Proben können nur von **Montag bis Donnerstag** angenommen werden. Nur in Ausnahmefällen und mit rechtzeitiger telefonischer Vorankündigung können diese Proben an einem Freitag angenommen und bearbeitet werden. Um in diesen Fällen eine vollständige Aufarbeitung der Proben gewährleisten zu können, müssen Amnionflüssigkeiten und Chorionzottenbiopsien an einem Freitag bis 10:00 Uhr am Institut eingelangt sein. Bei Probeneingang außerhalb der oben angeführten Zeiten oder für Anfragen und Rücksprachen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Präanalytik

Alle Materialien müssen steril entnommen, in entsprechende Röhrchen gefüllt und möglichst rasch zu uns transportiert werden (siehe Probenmaterialien und Probenentnahme). Die zytogenetische Analyse kann nur an lebenden, noch teilungsfähigen Zellen vorgenommen werden. Die Qualität der Ergebnisse hängt entscheidend von der Qualität der eingehenden Probe ab, daher ist eine korrekte Präanalytik, durch die/den für die Probenentnahme verantwortliche/n Ärztin/Arzt, sehr wichtig.

Kriterien für die Probenannahme:

- eindeutig identifizierbare Probe
- richtiges Probenröhrchen: Lithium-Heparin (Chromosomenanalyse)
EDTA (molekulargenetische Untersuchungen)
- richtiges Transportmedium (keine Kultivierung von in Formalin eingelegten Proben möglich)

Bitte Folgendes beachten:

- Das Probenröhrchen muss vollständig beschriftet sein (Name, Vorname, Geburtsdatum). Die Beschriftung muss sich direkt auf dem Probengefäß und nicht auf dem Übergefäß bzw. der Verpackung befinden!
- Zuweisungsformular muss **vollständig** ausgefüllt werden.
- Einverständniserklärung muss von der/dem Patienten*in und der/dem aufklärenden Ärztin/Arzt unterschrieben werden.
- Bei Analysenachforderungen durch den Zuweiser, ist eine erneut, von der/dem Patienten*in und der/dem Ärztin/Arzt, unterzeichnete Einverständniserklärung **zwingend notwendig**.
- Bei ambulanten Patient*innen muss ein vollständig ausgefüllter Überweisungsschein beifügt werden.
- Falls vorhanden, sollten Pränatalbefunde bei Neugeborenen, Kindern oder jungen Erwachsenen und idealerweise auch die Daten der Mutter beigelegt werden.
- Zusätzlich sollten aussagekräftige ärztliche Befunde, Befunde von Familienangehörigen bzw. der/dem Indexpatienten*in oder ein zusammenfassender Arztbrief beifügt werden (für die genetische Diagnose relevante Auffälligkeiten des/der Patienten*in bzw. bei Familien-

angehörigen z.B. geistige Retardierung, angeborene Fehlbildungen, Muskelschwäche, Fehlgeburten, Stoffwechseldefekt, Chromosomenaberrationen, Überträgerstatus,...).

- Auf die korrekte Probengewinnung, Lagerbedingung und Versand der Probe ist zu achten.
- Auslaufgeschützte, bruch sichere und frostsichere Verpackung ist zu verwenden.
- Für den Versand ist ein vertrauenswürdiger Versanddienstleister (zB.: EMS, Botendienst) zu wählen und umgehender Versand einzuleiten: die Proben sollen das Zytogenetiklabor möglichst rasch (innerhalb von 1–2 Tagen) ungekühlt erreichen. Idealerweise kann der Versand des Probenmaterials auch im Zytogenetiklabor telefonisch angekündigt werden.

Die Möglichkeit zur Analysenachforderungen ist prinzipiell solange möglich, wie das Material im Labor archiviert werden kann. Die Aufbewahrungsdauer von postanalytischem Probenmaterial hängt von der Haltbarkeit des Probenmaterials ab und ist in folgender Tabelle dargestellt.

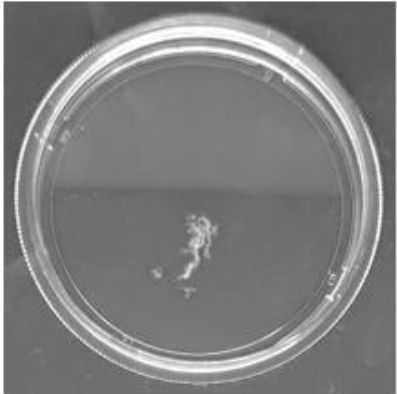
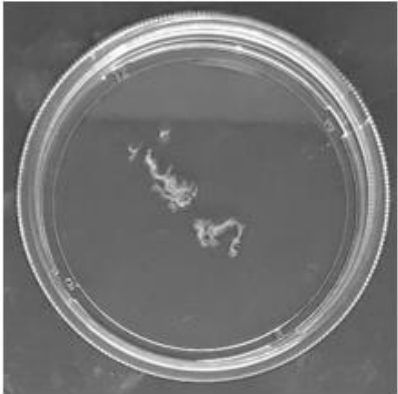
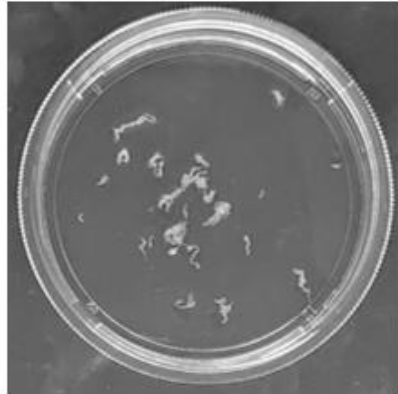
Untersuchungsmaterial	Aufbewahrungsdauer
Lithium-Heparin-Blut Röhrchen	1 Woche
EDTA-Blut Röhrchen	2 Monate
Zellsuspensionen	10 Jahre
Zellkulturflaschen	2 Monate
DANN	10 Jahre
FISH-Präparate	2 Jahre

Anforderungskriterien der Untersuchungsmaterialien

Probenmaterial	wichtige Hinweise	Lagerung	Versand	erforderliche Mengen
Peripheres Blut (Lithium-Heparin/EDTA)	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	2 – 10 ml
Nabelschnurblut (Lithium-Heparin/EDTA)	nicht zentrifugiert, gut gemischt	RT	ungekühlt	1 – 5 ml
Fruchtwasser	steril entnommen	RT	ungekühlt	15 - 20 ml
Chorionzotten	steril entnommen	RT	ungekühlt	15 - 25 mg
Abortgewebe	steril entnommen unfixiert	RT	ungekühlt	mindestens 25 mg
Hautstanze	steril entnommen	RT	ungekühlt	mindestens 25 mg

} in
Transport
medium
in
Transport
medium

RT = Raumtemperatur

15mg (FISH und 2x LZK)	20mg (FISH, 2x LZK evtl. Array)	25mg (FISH, 2x LZK und Array)
		

Erforderliche Probenmengen CVS 15-25mg und die daraus möglichen Untersuchungen (LZK = Langzeitkultur)

Eine zu geringe Probenmenge bzw. falsche Lagerung/Versand kann zu verzögertem Wachstum und somit zu einer längeren Befundungsdauer führen. In seltenen Fällen kann dies auch dazu führen, dass kein Wachstum des Probenmaterials erfolgt. Eine zu geringe Probenmenge kann zu einer eingeschränkten Diagnostik (ev. kein pränataler Interphasenschnelltest) und eventuell zu einem eingeschränkten Befundergebnis führen. Falls eine Analyse nicht möglich ist, werden wir Sie umgehend informieren. Aus Serum-/Citrat- und EDTA-Blutröhrchen kann keine Chromosomenanalyse durchgeführt werden.

Probenmaterialien und Probenentnahme

Die Proben müssen eindeutig und leserlich mit Vor- und Zuname, sowie Geburtsdatum des Patienten beschriftet werden. Da die Probenentnahme ausschließlich von medizinischem Personal durchgeführt werden darf, wird an dieser Stelle auf eine ausführliche Beschreibung des Entnahmeproganges bzw. der sicheren Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials verzichtet.

Material zur Probenentnahme (Lithium-Heparin- und EDTA-Röhrchen inkl. Abnahmesystem) bzw. Medien für den Probentransport können auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt werden.

Peripheres Blut/Nabelschnurblut

Die Patienten müssen für die Blutentnahme nicht nüchtern sein. Die Blutentnahme kann zu jeder Tageszeit erfolgen (keine zirkadiane Rhythmik). Die Blutentnahme muss unter sterilen Bedingungen nach dem Aspirations- oder dem Vakuumprinzip erfolgen. Blutprobenröhrchen dürfen nicht wieder geöffnet oder umgefüllt werden. Um ein optimales Mischverhältnis zwischen Blut und Antikoagulans zu gewährleisten, sollten die Abnehmeröhrchen bis zur vorgesehenen Markierung gefüllt und durch vorsichtiges Schwenken gründlich gemischt werden. Für die Chromosomenanalyse wird Lithium-Heparin-Blut, für molekulargenetische Untersuchungen EDTA-Blut benötigt. Die Probe darf nicht zentrifugiert werden und das Blutröhrchen sollte keine Zentrifugierhilfe enthalten. Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt.

Amniozentese

Die Probenentnahme erfolgt mit einer sterilen Kanüle in eine sterile Spritze. Für den Versand wird die Probe in ein steriles Röhrchen überführt, welches mit Parafilm (nicht mit Hansa- oder Leukoplast) verschlossen wird. Probenröhrchen können von uns auf Anfrage zur Verfügung gestellt werden. Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt. Bei Amnionpunktionen in niedriger Schwangerschaftswoche bzw. wenig Amnionflüssigkeit kann es zu einer verlängerter Befundungsdauer kommen aufgrund längerer Kultivierungsdauer. Bitte immer EDTA-Blut der Schwangeren für einen eventuell nötigen Kontaminationsausschluss und molekulargenetische Untersuchungen mitschicken.

Chorionzottenbiopsie

Die Probenentnahme erfolgt mit einer sterilen Kanüle in eine sterile Spritze. Die Chorionzotten sollten im Waschmedium (mit Antibiotika- und Antimykotikazusatz) gereinigt und aussortiert werden, bevor sie in ein steriles Röhrchen mit Schraubverschluss und Transportmedium (mit Antibiotika- und Antimykotikazusatz) transferiert werden. Wasch- und Transportmedien werden auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt. Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt.

Bei Chorionzottenbiopsien bitte immer EDTA-Blut der Schwangeren für einen eventuell notwendigen Kontaminationsausschluss mitschicken.

Abortgewebe/Hautstanzen

Für die Abortdiagnostik eignen sich Chorionzotten oder eindeutig fetales Gewebe (repräsentatives kindliches Material). Für die Chorionzottengewinnung empfiehlt es sich, vor der Curettage eine transzervikale Chorionzottenbiopsie durchzuführen. Bei größeren Feten ist es empfehlenswert ein Stück des Oberschenkels, der Achillessehne oder der Nabelschnur zu entnehmen. Abortgewebe und Hautstanzen müssen sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß - befüllt mit Medium - transferiert werden. In Formalin eingelegtes Gewebe kann nicht mehr kultiviert und somit nicht mehr bearbeitet werden.

Der Versand erfolgt in einem sterilen Röhrchen mit Transportmedium (Antibiotika- und Antimykotikazusatz). Transportmedien werden auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt.

Stehen diese Transportmedien nicht zur Verfügung, muss die Probe sofort in ein steriles, fest verschließbares Gefäß, randvoll mit steriler physiologischer Kochsalzlösung, transferiert werden. Die gewonnene Probe wird bei Raumtemperatur bis zum Versand gelagert, der Transport erfolgt ungekühlt.

Bei Abortgewebe bitte immer EDTA-Blut der Schwangeren für einen eventuell notwendigen Kontaminationsausschluss mitschicken.

Richtiger Umgang mit Medien

Medien für die Proben (Wasch- und Transportmedien) werden auf Anfrage von uns zur Verfügung gestellt. Das Transportmedium muss bis zur Probenentnahme im Kühlschrank gelagert und erst kurz vor Verwendung auf Raumtemperatur gebracht werden. Wenn sich das Probenmaterial im Röhrchen mit dem Medium befindet, darf dieses nur mehr bei Raumtemperatur gelagert und ungekühlt verschickt werden. Das Herstellungsdatum und das Haltbarkeitsdatum sind auf dem Röhrchenetikett des Transportmediums vermerkt. Bei einem pH-induzierten Farbumschlag des

Transportmediums auf „pink“ ist dieses nicht mehr zu verwenden und sollte umgehend entsorgt werden.

Probenbeschriftung

Die Proben müssen eindeutig und leserlich mit Vor- und Zuname, sowie Geburtsdatum der/des Patienten/in beschriftet werden, um eine eindeutige Identifikation zu ermöglichen. Bitte beachten Sie, dass unbeschriftete Proben für eine Untersuchung nicht verwendet werden können.

Zuweisungsformular

Für die Patientenaufnahme werden folgende Stammdaten benötigt: Vor- und Zuname, Geburtsdatum, Geschlecht, Wohnadresse, Staatsangehörigkeit, Sozialversicherungsträger und -nummer, bei mitversicherten Patienten Stammdaten der/des Hauptversicherten.

Das gesamte Zuweisungsformular muss **vollständig**, korrekt und leserlich ausgefüllt werden!

Falls vorhanden, sollten Pränatalbefunde bei Neugeborenen, Kindern oder jungen Erwachsenen und idealerweise auch die Daten der Mutter beigefügt werden.

Zusätzlich sollten aussagekräftige ärztliche Befunde, Befunde von Familienangehörigen bzw. der/dem Indexpatienten*in oder ein zusammenfassender Arztbrief beigefügt werden (für die genetische Diagnose relevante Auffälligkeiten des/der Patienten*in bzw. bei Familienangehörigen z.B. geistige Retardierung, angeborene Fehlbildungen, Muskelschwäche, Fehlgeburten, Stoffwechseldefekt, Chromosomenaberrationen, Überträgerstatus,...).

Die aktuellen Zuweisungsformulare stehen Ihnen auf unserer Homepage zur Verfügung:

<https://www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-genetik/information-fuer-zuweiser-innen/>

Einverständniserklärung

Die Einverständniserklärung befindet sich auf dem Zuweisungsformular und **muss** unbedingt von der/dem Patienten*in und von der/dem Ärztin/Arzt unterschrieben werden.

Nach § 69 des Gentechnikgesetzes darf eine genetische Analyse nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung durchgeführt werden.

Probenversand

Die Proben müssen umgehend mit einem vertrauenswürdigen Versanddienstleister (z.B. per EMS, Botendienst) und ungekühlt an das Institut für Medizinische Genetik geschickt werden, bevorzugt am Wochenbeginn (der Versand sollte nicht länger als 1 bis 2 Tage dauern). Es sollte kein Wochenende oder Feiertag zwischen Probengewinnung und Einlangen sein. Bitte achten Sie beim Versand auf eine adäquate Verpackung der Proben (bruch- und auslaufsichere, frostsichere Verpackung).

Postnatalproben und Pränatalproben können entweder als „biologische Stoffe, Kategorie B“ oder als „freigestellte medizinische Probe“ verschickt werden (3-schalige Verpackung: Primärgefäß, starres Sekundärgefäß mit saugfähigem Vlies und Schraubverschluss, starre Außenverpackung).

aus Hartkarton oder Luftpolsterkuvert mit Gefahrgutkennzeichnung UN 3373 bzw. Kennzeichnung als „freigestellte medizinische Probe“).

Rückmeldungen

Für Rückmeldungen kann das allgemeine Kontaktformular auf der Website des Kepler Universitätsklinikums unter „Patienten und Angehörige – Lob und Kritik“ verwendet werden.
<https://www.kepleruniklinikum.at/patienten-angehoerige/lob-und-kritik/>

Für Rückmeldungen können sich Patienten und Zuweiser aber auch direkt an das Zentrum Medizinische Genetik wenden (telefonisch, postalisch, persönlich, schriftlich etc.).