

- **Vorbereitung des Patienten**

Zur Durchführung von zytogenetischen Untersuchungen werden vitale, kernhaltige Zellen benötigt. Für molekulargenetische Untersuchungen können zum Teil auch fixierte kernhaltige Zellen verwendet werden. Eine Vorbereitung des Patienten ist nicht erforderlich. Die Probenentnahme ist zu jeder Tageszeit möglich.

- **Untersuchungsmaterial für die Chromosomenanalyse**

- **steriles, heparinisieretes Knochenmarkspirat/Blut, idealerweise 5 - 7 ml**
- **Tumorgewebe**
in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Medium, z.B. RPMI1640
- **Assites, Pleurapunktat**
nativ in einem sterilen Gefäß

Störgrößen: Temperatur, Gerinnung, Fixierung

Zytogenetische Untersuchungen sind nur an vitalen Zellen möglich! Deshalb

- darf das Untersuchungsmaterial nicht fixiert werden (z.B. mit Alkohol oder Formalin),
- muss das Untersuchungsmaterial schnellstens im Labor eintreffen,
- darf das Untersuchungsmaterial während des Transportes weder auskühlen (nicht unter 4°C!) noch sich über 37°C erhitzen,
- soll als Antikoagulant idealerweise Heparin und möglichst kein EDTA oder Citrat verwendet werden.

- **Untersuchungsmaterial für molekulargenetische Untersuchungen**

- **EDTA- Knochenmarkspirat / Blut, idealerweise 2 - 5 ml**
- **Tumorgewebe**
in einem sterilen Gefäß in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Medium, z.B. RPMI1640
- **Mundschleimhautabstriche**
Wattetupfer in einem sterilen Gefäß mit steriler Kochsalzlösung oder Ausstriche
- **DNA**
in sterilem Gefäß bei Raumtemperatur

Störgrößen: Heparin, ausgetrocknete Tupfer/Gewebeproben

Heparin kann die PCR hemmen. Deshalb sollte als Antikoagulant EDTA verwendet werden. Um ein Austrocknen der Tupfer/Gewebeproben zu vermeiden, soll das Transportgefäß vollständig mit Medium/Kochsalzlösung gefüllt sein.

- **Materialentnahme**

Die Entnahmetechnik richtet sich nach den individuellen Erfordernissen des Patienten und des zu entnehmenden Materials. Für die Durchführung verweisen wir auf die entsprechenden Leitlinien der AWMF. Bitte informieren Sie sich unter AWMF.org über die derzeit aktuellen Leitlinien.

Die Entnahmesysteme müssen sorgfältig verschlossen werden, um ein Auslaufen während des Transportes zu vermeiden und die Sterilität der Probe sicherzustellen. Nach der Entnahme bitte das Röhrchen sofort mehrmals schwenken, um eine optimale Mischung des Untersuchungsmaterials mit dem Antikoagulant zu gewährleisten.

- **Identifikation der Proben und Anforderungen**

Das Untersuchungsmaterial und der Anforderungsschein müssen mit Namen, Vornamen, ggf. Geschlecht und Geburtsdatum des Patienten beschriftet werden. Bei gesetzlich versicherten, ambulanten Patienten benötigen wir außerdem einen roten Überweisungsschein (Muster 10). Auf dem Anforderungsschein oder auf dem Überweisungsschein soll(en) die gewünschte(n) Untersuchung(en) vermerkt werden. Bei genetischen Untersuchungen, die dem Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes unterliegen, benötigen wir zwingend das schriftliche Einverständnis der Patienten mit der angeforderten Untersuchung. Formulare dazu können Sie auf unserer Homepage herunterladen. Für tumorgenetische Untersuchungen ist die Unterschrift der Patienten auf dem Anforderungsschein ausreichend.

Angaben zu Symptomatik und Vorerkrankungen des Patienten sowie bisherige Therapien können hilfreich für Planung der Untersuchungen und die Interpretation der Ergebnisse sein. Bitte informieren Sie uns insbesondere, wenn bei Ihren Patienten eine geschlechtsdifferente Knochenmark- oder Stammzelltransplantation durchgeführt wurde.

Sollte sich Ihre Verdachtsdiagnose nach Versand des Untersuchungsmaterials maßgeblich ändern, bitten wir dringend um entsprechende Information. Eine veränderte (Verdachts-)diagnose erfordert möglicherweise veränderte Arbeitsabläufe und andere Untersuchungen.

Wenn Sie auch Untersuchungen für indiziert halten, die wir nicht selbst anbieten, wird Untersuchungsmaterial an unsere Kooperationspartner oder entsprechend kompetente Kollegen weitergeleitet.

- **Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial bis zum Transport**

Das Untersuchungsmaterial sollte bis zum Versand bei Raumtemperatur gelagert werden. Bei hohen Außentemperaturen sollte Untersuchungsmaterial für zytogenetische Untersuchungen im Kühlschrank bzw. bei sehr niedrigen Außentemperaturen in einer Isolierbox gelagert werden. Der Versand sollte möglichst am selben Tag, spätestens jedoch am Tag nach der Entnahme erfolgen.

- **Transport**

Das Untersuchungsmaterial sollte möglichst direkt an das Labor versandt werden. Die **Probenannahme** ist **täglich von 6 bis 24 Uhr** möglich, auch an Sonn- und Feiertagen. Der Versand kann per Post oder mittels Boten erfolgen. Eine Kühlung während des Transportes ist i.d.R. nicht notwendig, es sei denn, es handelt sich um bereits kryokonservierte Gewebeproben oder es herrschen extrem hohe Außentemperaturen. Im Winter muss gewährleistet sein, dass das Untersuchungsmaterial auf dem Transportweg **nicht unter 4°C** auskühlt.

- **Nachträgliche Anforderungen**

Die Durchführung zusätzlicher, auf dem Anforderungsschein nicht angeforderter Untersuchungen ist i.d.R. möglich. In derartigen Fällen bitten wir umgehend um telefonische Rücksprache oder eine Anforderung per Fax.

- **Qualitätssicherung**

Unser Institut arbeitet entsprechend der S2-Leitlinie „Humangenetische Diagnostik und genetische Beratung“ sowie der Empfehlungen der DGHO und der WHO zur Diagnostik hämatologischer Neoplasien. Wir nehmen regelmäßig mit Erfolg an Ringversuchen teil.