



**Document Type** | Allgemein

**Index Number** | ZMGI 331

**Version Number** | 11.0

**Title** | ALLG Primärprobenhandbuch

**Author** | Dorota Baittrok

**Authorised By** | Johannes Zschocke

**Authorised On** | 23-Feb-2023

**HANDBUCH ZUR PRIMÄRPROBENENTNAHME**  
**Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI)**

Ärztl. Leiter: Univ.Prof.DDr.med. Johannes Zschocke

Institut für Humangenetik

Medizinische Universität Innsbruck

Peter-Mayr-Str. 1, A 6020 Innsbruck

E-Mail: [humgendiag@i-med.ac.at](mailto:humgendiag@i-med.ac.at)

Homepage: <http://www.humgen.at>



## Inhalt

1. Vorwort .....	2
2. Allgemeine Informationen .....	2
3. Information zur Probenentnahme .....	5
4. Beschriftung und Begleitpapiere .....	6
5. Einverständniserklärung .....	6
6. Lagerung und Versand .....	7
7. Probenannahmezeiten.....	7
8. Probenarchivierung.....	7
9. Qualitätssicherung .....	7

## 1. Vorwort

Sehr geehrte Einsender!

Das Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI) wurde als Genetische Beratungs- und Untersuchungsstelle im Jahr 1981 durch den damaligen Bundesminister für Gesundheit und Umweltschutz Dr. Kurt Steyrer eröffnet. Es ist Teil des Institutes für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck.

Das klinische Angebot umfasst humangenetische Beratungen und Konsile sowie die gesamte Bandbreite von molekulargenetischen, biochemischen und zytogenetischen Untersuchungen einschließlich Tumorzytogenetik. Das vollständige Leistungsspektrum finden Sie auf den Diagnostik-Seiten der Homepage unseres Institutes unter [www.humgen.at](http://www.humgen.at).

Auf den folgenden Seiten geben wir Ihnen wichtige Informationen zur Probenentnahme und zum Probenversand. Bei Fragen können Sie sich gerne direkt an uns wenden.

## 2. Allgemeine Informationen

### Postadresse:

Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI)  
Medizinische Universität Innsbruck  
Peter-Mayr-Str. 1  
A 6020 Innsbruck  
Österreich

Email: [humgendiag@i-med.ac.at](mailto:humgendiag@i-med.ac.at)

Website: [www.humgen.at](http://www.humgen.at)



### Laborleitung

**Univ. Prof. Dr. med. Johannes Zschocke Ph.D.,** Ärztlicher Direktor

**Dr. med. Christine Fauth, Prof. Dr. Sabine Rudnik,** Stv. Laborleitung,

### Ansprechpersonen Sekretariate

**Labor: Nina Jellinek, Marcia Rainer, Martina Embacher, Gamze Yagdi,  
Lehner Valentina, Bauer Heidi**

Tel: Sekretariat – ZMGI

Fax:

[humgendiag@i-med.ac.at](mailto:humgendiag@i-med.ac.at)

+43 (0) 512 9003 70531

+43 (0) 512 9003 73510

**Ambulanz: Barbara Tischler, Martina Embacher, Gamze Yagdi, Lehner  
Valentina, Bauer Heidi**

Tel: Sekretariat – ZMGI

Fax:

[humgendiag@i-med.ac.at](mailto:humgendiag@i-med.ac.at)

+43 (0) 512 9003 70530

+43 (0) 512 9003 73530

**Univ.-Kinderklinik: Sabine Schöpf, Ulrike Brunn-Matuella, Gamze Yagdi**

Tel: Sekretariat – ZMGI

+43 (0) 512 9003 80847

**Direktion: Christine Barrett, Ingrid Reichart, Stefan Teichmann**

+43 (0) 512 9003 70511

[humgen@i-med.ac.at](mailto:humgen@i-med.ac.at)

### Zuständigkeiten

**Klinische Genetik** – Leitende OÄ: Prof. Dr. Sabine Rudnik, Dr. Christine Fauth

*FG Allgemeine klinische Genetik:* Prof. Dr. Sabine Rudnik

*FG Prä- und postnatale Entwicklungsstörungen:* Dr. Christine Fauth

*FG Tumordispositionen:* Dr. Ingrid Weber

Ausbildungsärzt\*innen: Dr. Katalin Csanaky, Dr. Renate Lunzer, Dr. Martina Messner, Dr. Katharina Sillaber,  
Dr. Andreas Von der Heidt

**Molekulargenetik** – Leitung PD Dr. Martina Witsch-Baumgartner, Stv. Ltg. ao. Univ. Prof. Dr. Katharina Wimmer

*FG Allgemeine Molekulargenetik:* PD Dr. Martina Witsch-Baumgartner

Akademische Mitarbeiter\*innen: Dr. Silja Burkhard, Dr. Rebekka Gröbner, Dr. Elisabeth Maurer, Dr. Beatrix  
Mühlegger, Florian Schneeberger, MSc.

*FG Erbliche Tumordispositionen:* ao. Univ. Prof. Dr. Katharina Wimmer

Akademische Mitarbeiter\*innen: Dr. Esther Schamschula, Dr. Simon Schnaiter

**Allg. Tumorgenetik und Postnatale Zytogenetik** – Leitung Emina Jukic, MSc. Ph.D.

Akademische Mitarbeiter\*innen: Dr. Marion Steger, Simon Schwendinger, MSc., Verena Vogl, MSc., Dr. Gabriel  
Schneeberger, Dr. Julia Maier, Dr. Roswitha Plank, Dr. Birgit Nachbauer

**Prä- und neonatale Zytogenetik, DNA-Array** – Leitung Dr. Christine Fauth

Akademische Mitarbeiter\*innen: Dr. Ana Spreiz, Patricia Döttelmayer MSc.

**Biochemische Genetik** – Leitung Dr. Markus Keller

Akademische Mitarbeiter\*innen: Sabrina Sailer, MSc. PhD, Jan-Clemens Cremer, MSc.



Anmeldungen für Humangenetische Beratungen und zur Spezialsprechstunde für Tumordispositionskrankheiten:  
Montag bis Freitag von 7:30 bis 12:00 und 13:00 bis 15:30

Für alle Fragen wenden Sie sich bitte an unsere Sekretariate. Informationen zum Leistungsangebot und Formulare zur Einsendung von Probenmaterial befinden sich auf unserer Website. Auf Anfrage können Sie alle Unterlagen auch per Post oder FAX erhalten.

Bitte beachten Sie:

- Genetische Untersuchungen dürfen entsprechend den Vorgaben des Gentechnikgesetzes nur nach genetischer Beratung und mit schriftlichem Einverständnis der/des Untersuchten durchgeführt werden (Ausnahme Tumorzytogenetik).
- Für molekulargenetische, zytogenetische und biochemische Untersuchungen werden unterschiedliche Blutproben benötigt.
- Für eine Pränataldiagnostik bitten wir um vorherige Ankündigung
- Für eine Reihe von erblichen Tumordispositionen wird eine direkte cDNA-Sequenzierung durchgeführt. Die Blutproben müssen für diese Analysen innerhalb von 48-72 Stunden nach Blutabnahme in unserem Labor einlangen und es sollten zwei Proben geschickt werden.
- Für eine Diagnostik nach Zellkultur bitten wir um rasche Zusendung von EDTA-Blut; diese muss spätestens 72 Stunden nach Blutabnahme in unserem Labor einlangen.
- Für eine prädiktive Diagnostik bitten wir um Zusendung von zwei (Blut-)Proben. Die zweite Probe wird für eine Überprüfung des Ergebnisses der ersten Blutprobe verwendet.
- Für alle Untersuchungen bitten wir um Mitteilung aussagekräftiger klinischer Informationen/genetischer Vorbefunde.
- Unbeschriftete Probeneinsendungen können nicht für eine Untersuchung verwendet werden.
- Blutproben (EDTA- und Li-Heparin Blut) für biochemische Analysen sollten von nüchternen Patienten entnommen werden, am besten frühmorgens vor dem Frühstück
- Plasma kann aus frischem Blut (sowohl aus EDTA- als auch Li-Heparin Blut) durch 15-minütige Zentrifugation mit 2000 g gewonnen werden und sollte eine klare gelb-weißliche Flüssigkeit sein
- Die Felder von Trockenblutkarten müssen von einer Seite direkt aus Venen- oder Kapillarblut (bei Säuglingen aus der Ferse) aufgetropft und das Feld vollständig ausfüllt werden. Die Trockenblutkarte dürfen nicht mit bloßen Fingern angegriffen und für 4 Stunden nach Auftropfen bei Raumtemperatur ohne direkte Sonneneinstrahlung getrocknet werden. (siehe Leitlinien Neugeborenen Screening Österreich des AKH Wien)

### 3. Information zur Probenentnahme

Alle Patientenproben sollten steril entnommen werden.

Je nach Art der Untersuchung müssen unterschiedliche Probenröhrchen verwendet werden (Tabelle 1)

**Tabelle 1: Untersuchungsmaterial und Probengefäße**

Untersuchungsmaterial	Menge	Probenart, bzw. -gefäße
<b>Molekulargenetische Untersuchungen (incl. DNA-Array-Analyse):</b>		
Blut		
- Erwachsene	2 – 8 ml	- EDTA Röhrchen
- Säuglinge/Kleinkinder	1 – 3 ml	- EDTA Röhrchen
- bei erbl. Tumordisposition, bei welcher cDNA Sequenzierung durchgeführt wird	2 x 4 ml	- EDTA Röhrchen
- für Zellkultur	4 – 8 ml	- EDTA Röhrchen
DNA		steriles Mikroröhrchen
native Gewebeproben(z.B. Hautstanze)		steriles Gefäß mit Transportmedium*
Mundschleimhautabstrich (DNA)		Entnahmegefäß steril*
Paraffinproben		Schnitte in Mikroröhrchen od. Paraffinblöcke
<b>Zytogenetische Untersuchungen:</b>		
Blut Erwachsene	5 – 10 ml	Li-Heparin
- Säuglinge/Kleinkinder	1 – 3 ml	Li-Heparin
Knochenmark (KM)	5 – 10 ml	Heparin
Hautstanzen	≥ 2–3mm <sup>3</sup>	steriles Gefäß mit Transportmedium*
Blut-/KM-Ausstriche		Objektträger
Mundschleimhautabstrich		Objektträger
<b>Pränatale Untersuchungen:</b>		
Fruchtwasser (inkl. FISH-Schnelltest)	10 – 15 ml**	unbehandelte Spritze
Chorionzottenbiopsie***, Abortmaterial	10 – 20 mg**	steriles Gefäß mit Transportmedium*
<b>Biochemische Untersuchungen:</b>		
Blut		
-Erwachsene	2 – 4 ml	EDTA Röhrchen
-Säuglinge/Kleinkinder	1 – 3 ml	EDTA Röhrchen
Plasma	50 – 500 µl	steriles Mikroröhrchen
Trockenblutkarte	min. 2 Felder	Kreise müssen vollständig ausgefüllt sein

\* diese Transportgefäße werden auf Anfrage von unserem Institut zur Verfügung gestellt

\*\* in Abhängigkeit von der Schwangerschaftswoche

\*\*\* Zusendung ausschließlich Montag bis Donnerstag

#### 4. Beschriftung und Begleitpapiere

Alle Proben müssen eindeutig gekennzeichnet sein. Die Probenbeschriftung muss mit den Begleitpapieren übereinstimmen. Vor- und Nachname sowie Geburtsdatum müssen auf Probengefäß und Begleitpapieren vermerkt sein, Geschlecht und Datum der Blutabnahme nur auf den Begleitpapieren.

Folgende Begleitpapiere werden benötigt:

- vollständig ausgefüllter und unterschriebener Zuweisungsschein (=Untersuchungsauftrag; Dokument: Anforderung allgemein, Anforderung Kinderwunsch, Anforderung pränatale Diagnostik, Anforderung Tumorzytogenetik; ggf. hier auch klinische Angaben zum Patienten vermerken); der Untersuchungsauftrag muss vom zuweisenden Facharzt ausgefüllt und unterschrieben werden; bitte den Namen des zuweisenden Facharztes, der auch den Befund erhalten soll, gut lesbar in Blockschrift angeben
- Einverständniserklärung nach Gentechnikgesetz (siehe auch Punkt 5.; Dokument: Einverständniserklärung allgemein, bei Array- und Panel-Diagnostik Aushändigung zusätzlicher Informationsblätter an den Patienten)
- Überweisungsschein mit allen Versicherungsdaten bei ambulanten Patienten; Konsilschein oder Begleitschreiben bei stationären Patienten;
- Rechnungsanschrift und schriftliche Kostenübernahmebestätigung bei Selbstzahlern.
- Falls vorhanden, sollten zusätzliche Patienteninformationen sowie wichtige klinische Befunde beigelegt oder ehest möglich an uns gefaxt werden.

Alle Vorlagen für die Begleitpapiere stehen als Downloads auf unserer Homepage (unter *Formulare*) zur Verfügung und können telefonisch im Sekretariat des ZMGI angefordert werden.

#### 5. Einverständniserklärung

Gemäß dem österreichischen Gentechnikgesetz ist für die Durchführung von Genanalysen im Sinne von §65 GTG eine persönlich unterschriebene Zustimmung des Patienten erforderlich. Ein schriftlicher Widerruf seitens des Patienten ist jederzeit möglich.

Genuntersuchungen dürfen nur von in Medizinischer Genetik ausgebildeten Fachärzten oder Diagnose stellenden Fachärzten des zuständigen Indikationsgebiets veranlasst werden.

- Wir bitten um Beachtung, dass bei allen genetischen Analysen (Ausnahmen: Tumorzytogenetik, biochemische Genetik) eine vom Patienten persönlich unterschriebene Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung vorgelegt werden muss.
- Eine prädiktive genetische Diagnostik spätmanifestierender Krankheiten und die Testung auf Anlageträgerschaft für rezessive Erbkrankheiten werden nur für volljährige Ratsuchende im Rahmen einer genetischen Beratung angeboten.
- Für jugendliche oder unmündige Patienten muss die Einverständniserklärung von Eltern, Vormund bzw. Sachwaltern unterschrieben werden.

## 6. Lagerung und Versand

Die entnommenen Proben sollten nach Möglichkeit umgehend versandt werden (insbesondere dringende Untersuchungen und pränatale Untersuchungen). Bei bevorstehenden Wochenenden oder Feiertagen bitten wir unbedingt um telefonische Voranmeldung. In Ausnahmefällen können Proben bis zur Versendung bei Raumtemperatur gelagert werden. Nach der Entnahme müssen alle Proben so verpackt werden, dass das Kontaminationsrisiko minimiert wird und ein Auslaufen des Inhalts verhindert wird. Bitte beachten Sie, dass nach den Richtlinien unseres QM-Systems unbeschriftete Proben nicht bearbeitet werden dürfen.

## 7. Probenannahmezeiten

Montag bis Freitag: 8.00 bis 16.00 Uhr (bei späterem Eintreffen der Proben ist eine telefonische Anmeldung erforderlich)

Wir bitten Probenzusendungen vor Wochenenden und Feiertagen möglichst zu vermeiden (siehe Punkt 3 – Chorionzottenbiopsie ausschliesslich Mo-Do), da sonst die optimalen Kultivierungszeiten nicht eingehalten werden können.

## 8. Probenarchivierung

Vorhandenes Probenmaterial wird aufbewahrt und kann auf Wunsch vernichtet werden.

Patienten haben das Recht Proben und bearbeitetes Material, soweit vorhanden, jederzeit zurückzufordern.

## 9. Qualitätssicherung

Unser Labor verfügt über eine Zulassung zur Durchführung von genetischen Analysen, zur Feststellung einer Prädisposition oder eines Überträgerstatus zu medizinischen Zwecken, gem. §68 GTG, durch das Bundesministerium für Gesundheit:

Zulassungsbescheid: GZ 305.021/6-VI/9c/97 vom 16.09.1997

1. Erweiterungsbescheid GZ 305.021/0-IX/9c/00 vom 14.08.2000

2. Erweiterungsbescheid GZ 305.021/0-IX/9c/01 vom 19.11.2009

Alle Dienstleistungen und Untersuchungen werden nach internationalen Empfehlungen und Leitlinien durchgeführt:

AMWF Leitlinien (<http://www.awmf.org/leitlinien/>)

BMC guidelines (<http://www.biomedcentral.com>)

CMGS guidelines ([http://cmgsweb.shared.hosting.zen.co.uk/BPGs/best\\_practice\\_guidelins](http://cmgsweb.shared.hosting.zen.co.uk/BPGs/best_practice_guidelins))

EMQN guidelines (<http://www.emqn.org/>)

Leitlinien der deutschen Gesellschaft für Humangenetik ([www.gfhev.de](http://www.gfhev.de))

Österreichisches Gentechnikgesetz: G.GTG\_Fassung vom 11.02.2013

Das Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck (ZMGI) ist seit Juni 2015 nach EN ISO 15189 akkreditiert.