

Präanalytik Clinical Genomics Lab

Fachbereiche Humangenetik

Version 1.0

10.06.2022



Probenmaterial

Folgende Materialien können im Fachbereich Humangenetik verarbeitet und analysiert werden:

Konstitutionelle genomische Analytik

- ✔ EDTA-Vollblut
- ✔ Mundschleimhautabstrich
- ✔ Chorionzotten
- ✔ Fruchtwasser
- ✔ Urothelzellen
- ✔ Fibroblasten
- ✔ Diverse Gewebe (Muskel, Haut etc.)
- ✔ Embryobiopsien/Polkörper

Konstitutionelle Zytogenetik

- ✔ Heparin-Vollblut
- ✔ Chorionzotten
- ✔ Fruchtwasser
- ✔ Abortgewebe
- ✔ Fibroblasten (Hautbiopsie)
- ✔ Embryobiopsien/Polkörper

Probenmaterial (EDTA-/Heparin-Vollblut)

- ✔ Minimales Volumen: 1 ml
- ✔ Blutentnahmen sind gemäss der «Standard-Arbeitsanleitung zur peripher venösen Blutentnahme für die labormedizinische Diagnostik» durchzuführen (elektronisch abrufbar unter <https://doi.org/10.1515/labmed-2017-0127>)
- ✔ Lagerung bis zum Versand: 2 – 8°C
- ✔ Versand/Transport: Raumtemperatur

Probenmaterial (Mundschleimhautabstrich)

Wichtig: ½ Stunde vor Abnahme keine Flüssigkeit / Nahrung zu sich nehmen

- ✔ Entnehmen Sie das Stäbchen aus dem Plastikröhrchen
- ✔ Reiben Sie die Wangeninnenseite mit dem Wattebäuschchen und drehen Sie dabei das Ende mehrmals unter leichtem Druck um die eigene Achse, um möglichst viel Zellmaterial aufzunehmen
- ✔ Führen Sie das Stäbchen wieder in das Plastikröhrchen, ohne das Wattebäuschchen zu berühren
- ✔ Lagerung bis zum Versand: Raumtemperatur
- ✔ Versand/Transport: Raumtemperatur
- ✔ Abstrich-Sets können beim Labor angefordert werden

Probenmaterial (Chorionzotten/Fruchtwasser/Abortgewebe/Hautbiopsie)

- ✔ Minimale Menge Chorionzotten: 15 mg
- ✔ Minimales Volumen Fruchtwasser: 2 ml
- ✔ Die Entnahme von Chorionzotten/Fruchtwasser sind gemäss den internationalen Richtlinien durchzuführen (elektronisch abrufbar unter <https://doi.org/10.1002/uog.15945>)
- ✔ Im Falle einer molekulargenetischen Untersuchung sollte EDTA-Vollblut der Mutter mitgeschickt werden (Ausschluss einer Kontamination der Probe mit mütterlichen Zellen)
- ✔ Lagerung bis zum Versand: sofort verschicken/transportieren
- ✔ Versand/Transport: Raumtemperatur
- ✔ Transportgefäss: Steriler Transportcontainer mit Transportmedium (kann beim Labor angefordert werden)

Probenmaterial (Urothelzellen)

- ✔ (Mittel)Strahl-Urin (100 ml) in Urinbecher sammeln (optimal: Zugabe von 5ml Urinstabilisator).
- ✔ Lagerung bis zum Versand: Raumtemperatur
- ✔ Versand/Transport: Raumtemperatur
- ✔ Transportgefäss: Steriler Urinbecher mit Urinstabilisator (kann beim Labor angefordert werden)

Probenmaterial (Gewebe wie Muskel etc.)

- ☑ Gewebe in flüssigem Stickstoff oder Trockeneis einfrieren
- ☑ Lagerung bis zum Versand: sofort verschicken/transportieren
- ☑ Versand/Transport: auf Trockeneis
- ☑ Transportgefäss: Steriler Transportcontainer

Probenmaterial (Embryobiopsien/Polkörper)

- ✔ Die Entnahme sind gemäss den internationalen Richtlinien durchzuführen (elektronisch abrufbar unter <https://doi.org/10.1093/hropen/hoaa020>)
- ✔ Lagerung bis zum Versand: sofort verschicken/transportieren
- ✔ Versand/Transport: auf Trockeneis
- ✔ Transportgefäss: Sterile 0.2 ml Röhren mit PBS (werden vorgängig vom Labor zur Verfügung gestellt)

Klinische Angaben

Folgende zusätzlichen Informationen werden mit dem Auftrag benötigt:

Konstitutionelle genomische Analytik

- Ethnische Herkunft bei Anlageträgerschaften für Cystische Fibrose (Berechnung des Restrisikos)
- Bei Untersuchungen bezüglich einer familiären Variante die Angaben des Indexpatienten und der Variante beim Indexpatienten

Konstitutionelle Zytogenetik

- Bei Zwillingsschwangerschaften: Zwilling A / Zwilling B

Einverständniserklärung


Für sämtliche Untersuchungen ist der anfordernde Arzt/Ärztin gesetzlich verpflichtet, nach hinreichender Aufklärung die Zustimmung des Patienten / der Patientin zur genetischen Untersuchung einzuholen.


(Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen, GUMG)



Eine Einverständniserklärung (inkl. Angaben bezüglich Aufbewahrung des Probenmaterials und des Vorgehens bei Zufallsbefunden) wird **in schriftlicher Form** verlangt. Die Einverständniserklärung kann von der CGL-Homepage (<http://www.cgl.insel.ch/de/fachbereich-humangenetik/einverstaendniserklaerung>) heruntergeladen werden.

Kostengutsprache

 Für Gen-Panels/Hochdurchsatzsequenzierung ist eine Kostengutsprache der Krankenkasse erforderlich.

 Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen nur durch Ärzte mit einem FMH-Titel Medizinische Genetik verordnet werden.