



Präanalytikhandbuch

Gültig ist nur die Version des Handbuchs auf unserer Homepage!
Alle gedruckten Exemplare dienen nur der Information und werden nicht aktualisiert.



Inhalt

Vorwort	3
1. Allgemeine Informationen	4
2. Kontakt und Annahmezeiten	4
2.1. Kontakt	4
2.2. Annahmezeiten	5
3. Von der Probengewinnung bis zum Versand	5
3.1. Untersuchungsmaterial, Menge und Entnahmesysteme	5
3.1.1 Molekulargenetische Diagnostik	5
3.1.2 Zytogenetische Diagnostik	7
3.1.3 Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials	9
3.2. Benötigte Unterlagen, Probenbeschriftung	9
3.3. Probenlagerung und Versand	9
4. Untersuchungsdauer und Kosten	10
5. Aufbewahrung untersuchter Proben	10
6. Externe Untersuchungen	11
7. Qualitätssicherung im Labor	11
8. Datenschutz	11



Vorwort

Sehr geehrte Einsender,
die Labore des Instituts für Humangenetik des Universitätsklinikums Magdeburg erbringen diagnostische Dienstleistungen für die Patientenversorgung mit verschiedenen molekulargenetischen, molekular-zytogenetischen und zytogenetischen Methoden. Wir verstehen uns nicht nur als Dienstleister für Laboraufträge, sondern auch als Ansprechpartner für Kollegen bei humangenetischen Fragestellungen und Berater der Auftraggeber mit dem Ziel, eine angemessene und optimale Diagnostik anzubieten.

Mit diesem Handbuch möchten wir Ihnen auf den folgenden Seiten wichtige Informationen für eine humangenetische Diagnostik geben, angefangen von der Probe selbst bis hin zum Probenversand.

Bei Fragen können Sie sich gerne direkt an uns wenden.

Gerne beantworten wir Ihnen Fragen:

- zu den angebotenen Untersuchungen
- zu den geforderten Proben und Probenmengen
- zu den Entnahmematerialien
- zu den Bearbeitungszeiträumen
- zu den Anforderungsformularen
- zur Lagerung der Proben
- zum Transport/ Versand
- zum Lob- und Beschwerdeverfahren des Laboratoriums

Sie finden alle Informationen und erforderlichen Unterlagen auch auf der Homepage unseres Instituts unter www.ihg.ovgu.de



1. Allgemeine Informationen

Eine vollständige und aktuelle Übersicht zum diagnostischen Leistungsangebot unseres Instituts finden Sie auf unserer Internetseite (www.ihg.ovgu.de/Patientenversorgung/Labordiagnostik) unter den Funktionsbereichen Molekulargenetik bzw. Zytogenetik.

Sollte die von Ihnen erwünschte Diagnostik dort nicht aufgelistet sein, so können Sie sich gerne direkt mit uns in Verbindung setzen (siehe 2. Kontakt).

Die Auftragsformulare zum Versand von Probenmaterial stehen Ihnen ebenfalls auf der Internetseite zum Herunterladen zur Verfügung.

Bitte beachten Sie:

- Prädiktive Diagnostik, sowie Pränataldiagnostik wird entsprechend den Vorgaben des GenDG nur nach vorangegangener humangenetischer Beratung durchgeführt.
- **Für eine Pränataldiagnostik bitten wir um vorherige Anmeldung.**
- Nicht beschriftete Probeneinsendungen können nicht für eine Untersuchung verwendet werden.

2. Kontakt und Annahmezeiten

2.1. Kontakt

Versandadresse:

Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
Institut für Humangenetik, Haus 1
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg

Sekretariat:

Tel.: +49-(0)391-67-15062
Fax: +49-(0)391-67-15066
E-Mail: ihg@med.ovgu.de

Molekulargenetik:

Dr. D. Schanze
Tel: +49-(0)391-67-24735
E-Mail: denny.schanze@med.ovgu.de

Zytogenetik:

Dr. Antje-Friederike Pelz
Tel: +49-(0)391-67-17235
E-Mail: antje-friederike.pelz@med.ovgu.de

Genetische Beratung (MVZ), Anmeldung:

Haus 14
OÄ Dr. med. I. Schanze
Tel.: +49-(0)391-6717230
Fax: +49-(0)391-67-17270
E-Mail: mvz-humangenetik@med.ovgu.de



2.2. Annahmezeiten

Im Laborbereich der Molekulargenetik, Raum 228

Mo. - Fr. von 07:00 - 15:30 Uhr

Tel.: +49-(0)391-6715063

Im Laborbereich der Zytogenetik, Raum 235

Mo. - Fr. von 07:00 - 15:30 Uhr

Tel.: +49-(0)391-6717233

Sa und So.: 9:00 – 15:00 Uhr

Tel.: 0170-8543296 (Probe vorher anmelden!)

3. Von der Probengewinnung bis zum Versand

Die Blutentnahme für eine humangenetische Diagnostik erfordert keine spezielle Vorbereitung des Patienten und kann zu jeder Tageszeit erfolgen. Es ist jedoch unbedingt darauf zu achten, dass die Probengefäße eindeutig, verwechslungsfrei und leserlich beschriftet sind, so dass eine eindeutige Probenzuordnung jederzeit möglich ist. Das Entnahmedatum ist zu vermerken. Dies kann auch auf dem Anforderungsformular erfolgen.

Die Proben sollten steril abgenommen und schnellstmöglich an das Institut für Humangenetik versandt werden. Die Probengefäße dürfen nicht geöffnet oder das entnommene Probenmaterial umgefüllt werden. Um ein optimales Mischungsverhältnis zwischen Blut und Antikoagulans zu gewährleisten, sollten die Monovetten möglichst bis zur vorgesehenen Markierung gefüllt und durch vorsichtiges Schwenken gründlich durchmischt werden. Bei Unklarheiten, auch zur Farbcodierung der Monovetten, wenden Sie sich bitte an den jeweiligen Hersteller.

Bei der Verwendung von S-Monovetten RNA Exact (für spätere RNA- bzw. cDNA-Analysen) sowie Streck Cell-Free DNA BCT Röhrchen (für cfDNA-Analysen) sind die Angaben des jeweiligen Herstellers zu beachten.

Für den Transport von Gewebeproben nach operativen Eingriffen, stellen wir gerne geeignete Probengefäße zur Verfügung. Diese können Sie bei uns im Sekretariat oder in dem entsprechenden Bereich (siehe 2. Kontakt) anfordern.

Da die Blutentnahme, die Abnahme von Speichelproben, die Gewinnung von Fruchtwasser und Hautbiopsien, die Entnahme von Knochenmark oder anderen durch eine Punktion gewonnene Körperflüssigkeiten, sowie die Probengewinnung bei Aborten und operativen Eingriffen nur von geschultem bzw. ärztlichem Personal erfolgen sollte, setzen wir diese Kenntnisse voraus und gehen hier nicht weiter auf die Abnahmetechniken ein.

3.1. Untersuchungsmaterial, Menge und Entnahmesysteme

3.1.1 Molekulargenetische Diagnostik

Postnatale molekulargenetische Diagnostik

- **EDTA-Blut:** 5 - 10 ml; bei Kleinkindern und Säuglingen ca. 1 – 2 ml
(Bitte Mengenangaben auf unseren Anforderungsformularen beachten, ggf. Rücksprache)
Bitte benutzen Sie EDTA-Vacutainer oder ähnliche Systeme zur Entnahme von Blutproben (z. B. Firma Sarstedt). Die Blutentnahme sollte unter sterilen Bedingungen nach dem Aspirations- oder dem Vakuumprinzip erfolgen (bei Säuglingen ggf. anders).



Institut für Humangenetik

Prof. Dr. med. M. Zenker

Gültigkeitsbereich: IHG

Revision: 006/04.2026

Seite 6 von
11

Dokumenten-ID: 6962

Status:
freigegeben

Typ:(Patienten-
)Information

Für die Entnahme von Blut für Transkriptanalysen (RNA-Blut) verwenden Sie bitte das S-Monovetten RNA Exact von Sarstedt, welches wir Ihnen auf Wunsch gerne zusenden. Der Versand von EDTA-Blut ist nicht zeitkritisch und kann auf dem Postweg erfolgen.

- **DNA:** Menge abhängig von der Fragestellung zwischen 50 ng und 10 µg (!)

(Im Zweifelsfall bitte vor der Einsendung erfragen.)

Der Versand ist nicht zeitkritisch und kann auf dem Postweg erfolgen.

- **cell-free DNA BCT- Röhrchen von Streck:** zur Stabilisierung von zellfreier DNA (14 Tage bei 6 - 37°C) und Tumorzellen (CTC) (7 Tage bei 15 – 30°C).

Streck empfiehlt vor der Blutabnahme, die Abnahme eines EDTA-Röhrchens oder eines Röhrchens, welches danach verworfen wird. Bei der Abnahme mehrerer Blutröhrchen, sollte die Abnahme nach dem EDTA- und vor dem Fluorid-Oxalat-Röhrchen erfolgen. Das Röhrchen muss komplett gefüllt werden und nach der Abnahme sofort 8-10 mal geschwenkt werden. Das Röhrchen bitte im angegebenen Temperaturbereich lagern. Es kann auf dem Postweg zu uns geschickt werden.

- **S-Monovetten RNA Exact:** zur Stabilisierung von RNA (bis 5 Tage bei RT; bis 14 Tage bei 8°C; Langzeit: -80°C).

Das Röhrchen bitte im angegebenen Temperaturbereich lagern. Es kann auf dem Postweg zu uns geschickt werden.

- **Speichelproben:**

Gerne stellen wir Ihnen ein geeignetes Abnahmebesteck inklusive einer Anleitung zur Abnahme zur Verfügung. Bitte beachten Sie, dass 30 Minuten vor der Entnahme nicht gegessen, getrunken, geraucht oder Kaugummi gekaut werden sollte. Nach der Abnahme das Röhrchen schütteln und bei Raumtemperatur lagern.

Der Versand ist nicht zeitkritisch und kann auf dem Postweg erfolgen.

- **andere Gewebe:** z.B. Biopsiematerial und Gewebeproben nach operativen Eingriffen. Gewebe sollte so steril wie möglich entnommen und sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß überführt werden (z.B. Zentrifugenröhrchen mit Schraubverschluss oder Zellkulturflaschen), welches mit ausreichend steriler physiologischer Kochsalzlösung (Raumtemperatur) gefüllt ist.

Der Versand sollte über einen Kurierdienst erfolgen.

- **Haare, Fingernägel, Paraffin-Schnitte:** Bitte Rücksprache, siehe 2. Kontakt



Pränatale molekulargenetische Diagnostik

Bitte halten Sie vor der Einsendung für eine pränatale molekulargenetische Diagnostik Rücksprache, siehe Punkt 2. Kontakt.

- **Fruchtwasser:** ca. 2 - 4 ml (je nach SSW.)

Fruchtwasser mit sterilen Einmalspritzen unter sterilen Bedingungen mittels Punktionskanüle entnehmen. Nach der Entnahme die Spritze mit einem sterilen Stopfen für Fruchtwasser-Punktionspritzen verschließen.

Der Versand sollte über einen Kurierdienst erfolgen.

- **Chorionzotten:** ca. 25 mg

Gewebe sollte so steril wie möglich entnommen und sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß überführt werden (z.B. Zentrifugenröhrchen mit Schraubverschluss oder Zellkulturflaschen), welches mit ausreichend steriler physiologischer Kochsalzlösung (Raumtemperatur) gefüllt ist.

Der Versand sollte über einen Kurierdienst erfolgen.

- für einen Kontaminationsausschluss ist die Einsendung einer mütterlichen Blutprobe erforderlich

3.1.2 Zytogenetische Diagnostik

Postnatale zytogenetische Diagnostik

- **Lithium-Heparin-Blut:** 5 - 10 ml; bei Kleinkindern und Säuglingen ca. 2 – 3 ml (ggf. Rücksprache)

Bitte benutzen Sie für die Blutgewinnung Lithium-Heparin-Röhrchen mit größtmöglicher Kanüle (Hämolyse beeinträchtigt die Kulturqualität).

Der Kulturansatz wird montags, dienstags und freitags durchgeführt. Die Proben sollten für den Kulturansatz nicht älter als 2 Tage sein. Bitte nicht übers Wochenende verschicken und nicht kühlen!

- **Fibroblasten:** bewachsene Zellkulturflasche für den Versand komplett mit Medium auffüllen und mit Kurier verschicken. Bitte Rücksprache, siehe 2. Kontakt

Das Vorhandensein einer Reserve-Zellkultur als Backup bis zum Abschluss unserer Untersuchung setzen wir voraus.

- **Hautstanze, Gewebeproben und Aborte:**

Gewebe sollte so steril wie möglich entnommen und sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß überführt werden (z.B. Zentrifugenröhrchen mit Schraubverschluss oder Zellkulturflaschen), welches mit ausreichend steriler physiologischer Kochsalzlösung gefüllt ist.

Der Versand ist zeitkritisch und sollte über einen Kurierdienst erfolgen.

Bitte Rücksprache, siehe 2. Kontakt



Pränatale zytogenetische Diagnostik

Bitte halten Sie vor der Einsendung für eine pränatale zytogenetische Diagnostik Rücksprache, siehe Punkt 2. Kontakt.

- **Fruchtwasser:** 15 - 20 ml steril entnommenes Fruchtwasser. (Wir führen in unserem Labor keine AFP-Bestimmungen durch.)
Natives Fruchtwasser mit sterilen Einmalspritzen unter sterilen Bedingungen mittels Punktionskanüle entnehmen. Nach der Entnahme die Spritze mit einem sterilen Stopfen für Fruchtwasser-Punktionspritzen verschließen.
Der Versand ist zeitkritisch und sollte über einen Kurierdienst erfolgen.
- **Chorionzotten:** 15 - 20 mg
Gewebe sollte so steril wie möglich entnommen und sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß überführt werden (z.B. Zentrifugenröhrchen mit Schraubverschluss oder Zellkulturflaschen), welches mit ausreichend steriler physiologischer Kochsalzlösung gefüllt ist.
Der Versand sollte über einen Kurierdienst erfolgen.
- **Aborte:** zur Anzucht von Fibroblasten
Material sollte so steril wie möglich entnommen und sofort und unfixiert in ein steriles, fest verschließbares Gefäß überführt werden (z.B. Zentrifugenröhrchen mit Schraubverschluss oder Zellkulturflaschen), welches mit ausreichend steriler physiologischer Kochsalzlösung gefüllt ist.
Der Versand sollte über einen Kurierdienst erfolgen.

Tumorzytogenetische Diagnostik

- **Knochenmark:** 5 - 10 ml
Bitte benutzen Sie für die Knochenmarkgewinnung Lithium-Heparin-Röhrchen mit größtmöglicher Kanüle (Hämolyse beeinträchtigt die Kulturqualität).
Der Kulturansatz wird täglich durchgeführt. Die Proben sollten für den Kulturansatz nicht älter als 24h sein. Versand möglichst per 24h-Express.
Proben bei Raumtemperatur lagern und verschicken, nicht kühlen!
- **Lithium-Heparin-Blut:** 10 - 20 ml (Verhältnis 1:10 zu Knochenmark, kein EDTA, kein Citrat, kein NH₄)
Bitte benutzen Sie für die Blutgewinnung Lithium-Heparin-Röhrchen mit größtmöglicher Kanüle (Hämolyse beeinträchtigt die Kulturqualität).
Der Kulturansatz wird täglich durchgeführt. Die Proben sollten für den Kulturansatz nicht älter als 24h sein. Versand möglichst per 24h-Express.
Proben bei Raumtemperatur lagern und verschicken, nicht kühlen!
- **bitte Rücksprache bei folgenden Materialien:** Pleurapunktat, Aszitespunktat, Blutaussstrich, Urin, solide Tumoren (Paraffinmaterial/ kryokonserviertes Tumormaterial), Zellkulturen (einschl. Zelllinien und LCLs), Abrollpräparate
Versand möglichst per 24h-Express.



Falls Sie uns anderes Untersuchungsmaterial zusenden möchten, so nehmen Sie bitte vorab mit uns Kontakt auf.

3.1.3 Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials

Das bei der Probenentnahme verwendete Material muss in dafür vorgesehenen Spezialbehältern gesammelt und entsprechend geltender Bestimmungen entsorgt werden. Ansonsten müssen die Materialien durch Autoklavieren dekontaminiert werden.

3.2. Benötigte Unterlagen, Probenbeschriftung

Jede Probe muss mindestens mit **Name, Vorname und Geburtsdatum** des Patienten und dem Entnahmedatum beschriftet sein, um eine eindeutige Identifikation zu gewährleisten. (Ein Barcode ist ausreichend, wenn die „Dechiffrierung“ mitgeliefert wird.) **Bitte beachten Sie, dass nicht beschriftete Proben für eine Untersuchung nicht verwendet werden können.** Weiterhin sind für die Durchführung einer humangenetischen Analyse folgende Unterlagen erforderlich:

- Vollständig ausgefülltes/r Auftragsformular/ Untersuchungsauftrag (inkl. Art des Untersuchungsmaterials, klinische Angaben zum Patienten mit Verdachtsdiagnose, angeforderter Analytik und den Kontaktdaten eines Ansprechpartners)
- Einwilligungserklärung nach GenDG (für molekulargenetische Untersuchungen). Dieses muss vom Patienten (bzw. dessen gesetzlichem Vertreter) und dem aufklärenden Arzt unterschrieben sein. Ein Widerruf der Einwilligung ist zu jedem Zeitpunkt der laufenden Diagnostik möglich. Die humangenetische Untersuchung von nicht-einwilligungsfähigen Personen (Kinder, Jugendliche, Betreute) ist generell nur mit Zustimmung des Erziehungsberechtigten bzw. des Betreuers durch deren Unterschrift auf der Einverständniserklärung zulässig.
Auf unserer Homepage finden Sie alle dafür nötigen Formulare. Unter: www.ihg.ovgu.de/Formulare
- Laborüberweisungsschein Muster 10 bzw. Rechnungsanschrift (bei Aufträgen durch externe Kliniken). Bei Privatpatienten muss die Kostenübernahme vor Beginn der Analysen geklärt sein.
- wenn möglich aussagekräftige ärztliche Befunde oder zusammenfassender Arztbrief (in Kopie)
- eine gewünschte eilige Bearbeitung ist auf der Anforderung kenntlich zu machen

3.3. Probenlagerung und Versand

Blutproben und bereits extrahierte DNA können in der Regel ungekühlt mit der Normalpost an unser Institut (Versandadresse s. unter Punkt 2: Kontaktdaten) verschickt werden. Eine Probenentnahme am Wochenanfang ist zu bevorzugen, sodass ein Versand über das Wochenende vermieden werden kann. Bitte beachten Sie ggf. auch spezielle Hinweise und Anforderungen für den Probenversand für bestimmte Untersuchungsverfahren.

Für zytogenetische bzw. tumorzytogenetische Untersuchungsverfahren bestimmte Blutproben dürfen **niemals** eingefroren werden!



Versandmaterial und Röhrchen mit speziellem Medium für Gewebeproben können telefonisch bei uns angefordert werden unter Tel.: +49-(0)391-67-15062 (Sekretariat des Instituts). Wir bitten darum Gewebeproben nicht unnötig lange zu lagern, sondern schnellstmöglich an uns zu verschicken. Wir empfehlen den Versand mittels eines Kurierdienstes unmittelbar nach der Entnahme.

Bei pränatalen Proben empfehlen wir ebenfalls den Versand mittels eines Kurierdienstes. Zudem bitten wir um Ankündigung dieser Proben.

Da jede Probe als potentiell infektiös einzustufen ist, achten Sie bitte auf eine bruch- und auslaufsichere Verpackung (Primärgefäß, Sekundärgefäß mit saugfähigem Vlies, starre Außenverpackung aus Hartkarton mit Gefahrgutkennzeichnung UN 3373 für Biologische Stoffe/Kategorie B) oder als sog. „freigestellte“ medizinische Probe, wenn nur eine minimale Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie Krankheitserreger enthält.

4. Untersuchungsdauer und Kosten

Im Falle eiliger Fälle (z.B. Neugeborene, Schwangerschaften) nehmen Sie bitte mit uns Kontakt auf.

➤ Untersuchungsdauer für Molekulargenetik:

Methode	Untersuchungsdauer
Konventionelle molekulargenetische Verfahren	ca. 2 - 4 Wochen
Panel-basierte Analytik	ca. 2 - 4 Wochen
Exom- / Genom - basierte Analytik	ca. 4 - 12 Wochen
Mosaik – basierte Analytik	ca. 2 - 8 Wochen
SNP-Array - Analytik	ca. 4 - 12 Wochen
Pharmakogenetik	ca. 1 - 2 Wochen
Pränataldiagnostik (gezielte Analyse)	ca. 1 Woche (bei speziellen Verfahren auch länger)

➤ Untersuchungsdauer für Zytogenetik:

Methode	Untersuchungsdauer
Chromosomenanalyse	3 - 28 Tage
Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FiSH)	bis 14 Tage
Eilige FiSH-Analysen	1 – 5 Tage

Ein Kostenvoranschlag wird individuell auf Nachfrage von uns erstellt.

5. Aufbewahrung untersuchter Proben

Das Institut für Humangenetik bewahrt Probenmaterial auf, wenn es vom Patienten in der Einwilligungserklärung schriftlich festgelegt wurde. Dies dient ggf. der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und eventuellen Zusatzuntersuchungen. Es besteht jederzeit die Möglichkeit, diese Einwilligung (auch in Teilen) zu ändern bzw. zu widerrufen.



Institut für Humangenetik

Prof. Dr. med. M. Zenker

Gültigkeitsbereich: IHG

Revision: 006/04.2026

Seite 11 von
11

Dokumenten-ID: 6962

Status:
freigegeben

Typ:(Patienten-
)Information

Sollten hierzu keine Angaben auf der Einwilligungserklärung gemacht worden sein, sind wir nach GenDG verpflichtet, das Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung zu vernichten.

6. Externe Untersuchungen

Falls Sie humangenetische Untersuchungen durchführen lassen möchten, die nicht im Leistungsspektrum des Institutes für Humangenetik aufgeführt sind, so leiten wir Ihren Auftrag gerne (auf Anfrage) an ein zuständiges Labor weiter. Dies dürfen wir allerdings nur, wenn der Patient hierzu sein Einverständnis gibt. Bitte setzen Sie sich für eine derartige Anfrage mit uns in Verbindung.

7. Qualitätssicherung im Labor

Die Labore des Instituts für Humangenetik arbeiten gemäß den Leitlinien des Berufsverbandes deutscher Humangenetiker (BVDH) und der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH). Die Diagnostik erfolgt nach den Richtlinien der Bundesärztekammer (RiLiBÄK) und erfüllt die Anforderungen des GenDG. Die Labore beteiligen sich an Ringversuchen (Gesellschaft zur Förderung der Qualitätssicherung in Medizinischen Laboratorien e.V. (INSTAND) und Referenzinstitut für Bioanalytik (RfB)).

8. Datenschutz

Das Institut für Humangenetik richtet sich nach den Vorgaben der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO).