



HANDHABUNG PROBENMATERIAL

MATERIAL	MENGE	ENTNAHMEHINWEISE, VERSAND- UND TRANSPORTMATERIAL	LAGERUNG BIS ZUM VERSAND	TRANSPORT
Molekulargenetische Diagnostik Postnatale Diagnostik	- ca. 2 ml EDTA-Blut - Bei Krebs-, Chorea Huntington Diagnostik oder Analyse familiär bekannter Varianten 2 x 2 ml EDTA-Blut - Kind mind. 0,5 ml	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung (alternatives Untersuchungsmaterial nach Rücksprache)	Lagerung lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Post, möglichst am Entnahmetag Schnellanalyse BRCA1 + BRCA2 und weitere eilige Analysen per Kurier*
Exomsequenzierung/ Trioanalyse Whole Exome Sequencing WES	2 ml EDTA-Blut Für Trioanalyse: + je 2 ml Elternblut - alternatives Untersuchungsmaterial nach Rücksprache	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung Gesonderter Anforderungsschein Detaillierte phänotypische Beschreibung (HPO-Kriterien) erbeten, siehe Website	Lagerung lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH/ NGS-basiert)	2 x 2 ml EDTA-Blut + je 2 ml Elternblut - Kind mind. 1 ml	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung	Lagerung lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Chromosomenanalyse Postnatale Diagnostik	- ca. 5 ml Heparinblut - Kind: mind. 1ml Fetal/Neugebore: mind. 0,5 ml	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung	Lagerung lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Chorionzotten** Pränatale Diagnostik	ca. 30 mg Chorionzotten	- Sterile Entnahme - Steriles Röhrchen mit Transportmedium* (s. u.) in Schutzverpackung + 2 ml mütterliches EDTA-Blut	Lagerung lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Fruchtwasser Pränatale Diagnostik	ca. 15 ml Fruchtwasser	- sterile Entnahme - Versand in verschlossener Spritze und <u>auslaufsicherem</u> Probenbeutel + 2 ml mütterliches EDTA-Blut	Lagerung lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Abortgewebe Molekulargenetische Diagnostik	ca. 10–30 mg Haut · Nabelschnur · Eihülle	- möglichst sterile Entnahme - Röhrchen in Schutzverpackung - Material mit steriler NaCL auffüllen + 2 ml mütterliches EDTA-Blut <u>Keine</u> Diagnostik aus formalinfixiertem Abortgewebe	Lagerung lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Mundschleimhautabstriche Alternativmaterial Molekulargenetik	nur nach Rücksprache	- Wattestäbchen steril, ohne Gelzusatz 30 min vor Entnahme keine Essensaufnahme / kein Stillen, Mund ausspülen 8–10 x Drehbewegungen an der Mundschleimhaut - Tupfer gut trocknen lassen	Lagerung bis zum Versand im Gefrierfach	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*

* Probenanmeldung unter T 040 43 29 26 40 erbeten.

** Chorionzotten: Bitte ausschließlich die durch uns bereitgestellten Transportmedien verwenden!