



HANDHABUNG PROBENMATERIAL

DIAGNOSTIK	MATERIAL/ MENGE	ENTNAHMEHINWEISE, VERSAND- UND TRANSPORTMATERIAL	LAGERUNG BIS ZUM VERSAND	TRANSPORT
Postnatale Molekulargenetische Panel- Diagnostik	EDTA-Blut Ca. 2ml Kind mind. 0,5 ml Bei Krebs-, Chorea Huntington Diagnostik oder Analyse familiär bekannter Varianten 2 x 2 ml EDTA-Blut	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung	lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Post, möglichst am Entnahmetag eilige Analysen per Kurier*
Postnatale Molekulargenetische Exomsequenzierung/ Trioanalyse (Whole Exome Sequencing WES)	EDTA-Blut 2ml Trioanalyse: je 2 ml Elternblut	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung Gesonderter Anforderungsschein Detaillierte phänotypische Beschreibung (HPO-Kriterien) erbeten, siehe Website	lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Post, möglichst am Entnahmetag
Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH/ NGS-basiert)	EDTA-Blut 2x2 ml+ je 2 ml Elternblut Kind mind. 1 ml	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung	lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Post, möglichst am Entnahmetag
Postnatale Molekulargenetische Diagnostik	Abortgewebe, Eihülle oder Nabelschnur Ca. 30mg	Möglichst sterile Entnahme Steriles, auslaufsicheres Gefäß verwenden Material mit steriler NaCL auffüllen + 2 ml mütterliches EDTA-Blut Keine Diagnostik aus formalinfixiertem Abortgewebe	lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Postnatale Molekulargenetische Diagnostik Alternativmaterial	Speichel 1 x Entnahme-Set Mundschleimhaut 2-5 Abstriche nach Rücksprache	<u>Speichel</u> Entnahme nach Anleitung <u>Abstriche</u> Wattestäbchen steril, ohne Gelzusatz 30 min vor Entnahme kein Essen/Stillen, Mund ausspülen 8–10 x Drehbewegungen an der Mundschleimhaut Tupfer gut trocknen lassen	bis zum Versand im Gefrierfach	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Postnatale Chromosomenanalyse	Lithium-Heparinblut ca. 5 ml Kind mind. 1ml Fetal/Neugebore: mind. 0,5 ml	Monovette bzw. Vacutainer in Schutzverpackung	lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Pränatale Diagnostik	Chorionzotten** ca. 30 mg	Sterile Entnahme Steriles Röhrchen mit Transportmedium* (s. u.) in Schutzverpackung + 2 ml mütterliches EDTA-Blut	lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*
Pränatale Diagnostik	Fruchtwasser ca. 15 ml	sterile Entnahme Versand in <u>verschlossener</u> Spritze und <u>auslaufsicherem</u> Probenbeutel + 2 ml mütterliches EDTA-Blut	lichtgeschützt bei Raumtemperatur	Probentransport per Kurier, möglichst am Entnahmetag*

* Probenanmeldung unter T 040 43 29 26 40 erbeten.

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