

PRÄANALYTIK-HANDBUCH

Präanalytik, Probenannahme, Probentransport

Labor für Spezielle Hämatologie

LEITER: PROF. DR. MED. HOLGER CARIO

der

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
(Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. med. Miriam Erlacher)

am

Universitätsklinikum Ulm

| Erstellt | Formal geprüft | Freigegeben und in Kraft gesetzt |
|---|-------------------------------|----------------------------------|
| Datum: 10.04.2025 | Datum: 11.04.2025 | Datum: 10.04.2025 |
| Unterschrift: Prof. Dr. H. Cario Gudrun Kirsch | Unterschrift: Dr. E. Jacobsen | Unterschrift: Prof. Dr. H. Cario |

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite | |
|--|------------------------|---------------------------|---------------------|-----------------|
| <i>Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch</i> | <i>Dr. E. Jacobsen</i> | <i>Prof. Dr. H. Cario</i> | <i>1/11.04.2025</i> | 1 von 17 |

Inhalt

| | | |
|----------|---|-----------|
| 1 | ALLGEMEINE INFORMATIONEN | 3 |
| 1.1 | Kontakt | 3 |
| 1.2 | Erreichbarkeit des Labors/ Annahmezeiten | 4 |
| 1.3 | Tätigkeiten | 4 |
| 2 | LEISTUNGSVERZEICHNIS | 5 |
| 2.1 | Diagnostik von Hämoglobinopathien | 5 |
| 2.2 | Diagnostik von Hereditärer Sphärozytose / Erythrozytenembrandefekten | 6 |
| 2.3 | Diagnostik von Erythrozytenenzymdefekte | 7 |
| 2.3.1 | <i>Erythrozytenenzyme (Aktivitätsmessung)</i> | 7 |
| 2.3.2 | <i>Erythrozytenenzyme (Genetik)</i> | 7 |
| 2.4 | Weitere Untersuchungen | 7 |
| 3 | PROBENENTNAHME UND ANFORDERUNG VON UNTERSUCHUNGEN | 8 |
| 3.1 | Indikationsstellung und Abnahmebedingungen | 8 |
| 3.2 | Vorbereitung des Patienten | 8 |
| 3.3 | Anforderung an das die Probe entnehmende Personal | 8 |
| 3.4 | Identifizierung und Prüfung | 8 |
| 3.5 | Annahmekriterien | 8 |
| 3.6 | Laboranforderungsbeleg und Probenidentifikation | 9 |
| 3.6.1 | <i>Schriftliche Beantragung</i> | 9 |
| 3.6.2 | <i>Benötigte ausgefüllte und unterschriebene Formalien</i> | 10 |
| 3.6.3 | <i>Genetische Untersuchungen bei Kindern und Jugendlichen</i> | 10 |
| 3.7 | Gründe für die Nichtbearbeitung von Analysen | 11 |
| 3.8 | Transport und Lagerung | 12 |
| 3.8.1 | <i>Interne Proben</i> | 12 |
| 3.8.2 | <i>Externe Proben</i> | 13 |
| 3.9 | Laborergebnisse und Bearbeitungszeiten | 14 |
| 3.10 | Beeinflussung der Untersuchungsergebnisse | 14 |
| 3.11 | Untersuchungen | 15 |
| 3.12 | Wiederholungsanalysen/ Nachforderungen/ Entsorgung des Probenmaterials/ | 15 |
| 4 | BERICHT/(BEFUND) | 15 |
| 4.1 | Befund in gedruckter Form | 15 |
| 4.1.1 | <i>Inhalt des Befundberichtes</i> | 15 |
| 4.2 | Datenschutz | 16 |
| 5 | QUALITÄTSSICHERUNG IM LABOR | 16 |
| 5.1 | Interne Qualitätssicherung | 16 |
| 5.2 | Externe Qualitätssicherung | 17 |
| 5.3 | Restrisiko fehlerhafter Befunde | 17 |
| 6 | VORGEHEN BEI ÄNDERUNGEN | 17 |
| 7 | BESCHWERDEMANAGEMENT | 17 |
| 8 | MITGELTENDE DOKUMENTE | 17 |

| | |
|---|---|
| Auf Aktualität geprüft/ überarbeitet am: | Durch: |
| Verteiler: | |
| ORIGINAL: | QMB |
| Kopien: | nach Verteilerschlüssel (s. FB-LD 1) |

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|-----------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 |
| | | | 2 von 17 |

1 ALLGEMEINE INFORMATIONEN

Das Labor für Spezielle Hämatologie der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin verfügt über langjährige Erfahrung im Bereich der Diagnostik nicht-maligner hämatologischer Erkrankungen (Hämoglobinopathien, Erythrozytenenzymdefekte, Erythrozytenmembrandefekte) und der Verlaufskontrolle betroffener Patienten.

Das Labor führt Untersuchungen für sowohl externe als auch klinikumsinterne Einsendende durch.

Hier möchten wir sowohl externen als auch klinikumsinternen Einsendenden wichtige Hinweise zum Probenmaterial und dem Versand der Proben geben.

Alle vom Hämatologielabor angebotenen Untersuchungen sind mit den notwendigen Angaben zur Präanalytik, Indikation und Probenmenge im Leistungsverzeichnis aufgelistet. Das Leistungsverzeichnis wird elektronisch im Intranet (SAP - beleglose Anforderung) und im Internet auf der Homepage des Labors zur Verfügung gestellt

1.1 Kontakt

Ärztliche Leitung:

Prof. Dr. med. Holger Cario

Tel.: 0731/500-57149 (Sekretariat)

E-Mail: holger.cario@uniklinik-ulm.de

Technische Leitung:

Dr. Joaquin Brintrup Heim

Tel.: 0731-500-57225

E-Mail: joaquin.brintrupheim@uniklinik-ulm.de

Ansprechpartner Sekretariat:

Silke Dilling Tel. 0731-500-57149

Iris Lohbrunner Tel. 0731-500-57149

Technische Mitarbeiterinnen:

Viola Gervalla Tel. 0731-500-57206

Edith Glaß Tel. 0731-500-57206

Hatun Kemerci Tel. 0731-500-57206

Gudrun Kirsch Tel. 0731-500-57148

Für klinische Fragen (z.B. Indikation, Auswahl Untersuchungen, Interpretation von Untersuchungsergebnissen) wenden Sie sich bitte an unseren Laborleiter **Prof. Dr. H. Cario**.

Für technische Fragen z.B. zum Untersuchungsmaterial wenden Sie sich bitte direkt an das Labor unter den o.g. Kontaktdaten.

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|---|---------------|-----------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 | 3 von 17 |

| | |
|------------------|--|
| Name des Labors: | Labor für Spezielle Hämatologie |
| Adresse: | Eythstrasse 24 D-89075 Ulm Germany |
| Lieferadresse: | Eythstrasse 24 Haus 3, Raum 116 D-89075 Ulm Germany |
| Telefon: | +49 (0)731-500-57149 |
| Telefax: | +49 (0)731-500-57103 |
| e-Mail: | holger.cario@uniklinik-ulm.de joaquin.brintrupheim@uniklinik-ulm.de |

| | |
|----------------|---|
| Homepage | Spezielle Hämatologie Universitätsklinikum Ulm (uniklinik-ulm.de) |
| Busverbindung: | Linie 7 Richtung Jungingen/Lehrer Feld bzw. Kliniken Michelsberg |

1.2 Erreichbarkeit des Labors/ Annahmezeiten

Montag-Donnerstag: 8:00 Uhr – 16:00 Uhr

Freitag: 8:00 Uhr – 14:00 Uhr / **Annahmezeit nur bis 12:00 Uhr**

1.3 Tätigkeiten

Der Tätigkeitsschwerpunkt des Hämatologielabors liegt in der diagnostischen Abklärung von nicht-malignen hämatologischen Erkrankungen bei Kindern und Erwachsenen. Dies umfasst Hämoglobinopathien (wie z. B. Thalassämien, Sichelzellerkrankung), Erythrozytenmembrandefekte (z.B. Sphärozytose, Elliptozytose) und Erythrozytenenzymdefekte (G6PDH-Mangel, Pyruvatkinasemangel, MetHb-Reduktase-Mangel) sowie den Nachweis von HbF-Zellen im mütterlichen Blut zum Ausschluss bzw. Vorliegen einer fetomaternalen Transfusion.

Die durchgeführten Untersuchungen im Hämatologielabor basieren auf klinisch-chemischen, durchflusszytometrischen, photometrischen und molekular diagnostischen Methoden.

Proben für Hb-Analysen werden hausintern weitergeleitet an die Zentrale Einrichtung für Klinische Chemie und dort im Unterauftrag ausgeführt.

Untersuchungen der Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Aktivität erfolgen in Abhängigkeit von Laborkapazität und Indikation zu einem großen Anteil ebenfalls in der ZE für Klinische Chemie (hausintern) in geringerem Maße im Hämatologielabor selbst.

Die Beurteilung der Ergebnisse und Erstellung der Befunde für externe und bei ausschließlich im Hämatologielabor vorgenommenen Untersuchungen auch für interne Einsendende erfolgt jeweils durch das Labor für Spezielle hämatologische Diagnostik.

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|---------------------------------------|---------------|-----------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 | 4 von 17 |

2 LEISTUNGSVERZEICHNIS

Bitte vor dem Probenversand unbedingt Abnahmebedingungen (s. 3.1.) beachten!

2.1 Diagnostik von Hämoglobinopathien

| Untersuchung | Benötigtes Material | Benötigte Menge | Bemerkungen |
|--|---------------------|-----------------|--|
| <u>Hb-Analyse:</u> * / ^{Co} (HPLC, Kapillarelektrophorese) (durchgeführt im Unterauftrag in der Zentralen Einrichtung für Klinische Chemie des Klinikums) | EDTA-Blut | 2,7 ml | |
| <u>Hämoglobinogenetik:</u> * (Sanger-Sequenzierung, MLPA) | EDTA-Blut | 2,7 ml | Nur nach vorausgegangener Hb-Analyse; bei ausschließlicher Anforderung genetischer Untersuchungen bitte Ergebnis einer bereits erfolgten Hb-Analyse beilegen derzeit für folgende Hb-Varianten möglich: <ul style="list-style-type: none"> • alpha-Globin-Gen (HBA_1, HBA_2) • beta-Globin-Gen (HBB) • gamma-Globin-Gen- Promotorregion (HBG_1, HBG_2) • [delta-Globin-Gen (HBD) in ausgewählten Fällen nach Rücksprache, keine Routine- diagnostik] |

* nicht akkreditierte Methode

^{Co} Durchführung im Unterauftrag in der ZE für Klinische Chemie (hausintern)

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|---------------------------------------|---------------|-----------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 | 5 von 17 |

Bitte vor dem Probenversand unbedingt Abnahmebedingungen (s. 3.1.) beachten!

Falls nicht anders beschrieben (Bemerkungen) muss das Probenmaterial innerhalb 48h (in Ausnahmefällen bis spätestens 72h s. 3.1.) nach Entnahme im Labor ankommen. Der Versand und die Lagerung vor dem Versand erfolgen bei Raumtemperatur (Material darf nicht gefrieren!).

2.2 Diagnostik von Hereditärer Sphärozytose / Erythrozytenmembrandefekten

| Untersuchung | Benötigtes Material | Benötigte Menge | Bemerkungen |
|--|---------------------|-----------------|--|
| <u>Osmotische Resistenz:</u> * (AGLT, Pink-Test) | EDTA-Blut | 0,5 ml | Analyse nur bei Probenalter <72 Stunden! |
| <u>EMA-Test:</u> * (FACS) | EDTA-Blut | 1 ml | Analyse nur bei Probenalter <72 Stunden! |
| <u>Morphologie:</u> * (Blutausstrich Pappenheim-Färbung) | EDTA-Blut | 0,25 ml | Probenalter <72 Stunden! Zunahme von Artefakten proportional zu Probenalter |

* nicht akkreditierte Methode

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|-----------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 |
| | | | 6 von 17 |

Bitte vor dem Probenversand unbedingt Abnahmebedingungen (s. 3.1.) beachten!

2.3 Diagnostik von Erythrozytenenzymdefekte

2.3.1 Erythrozytenenzyme (Aktivitätsmessung)

| Untersuchung | Benötigtes Material | Benötigte Menge | Bemerkungen |
|--|---------------------|-----------------|---|
| Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Aktivität ^{*/(Co)} | EDTA-Blut | 2,7 ml | Untersuchung je nach Laborkapazität und Indikation ggf. in der ZE für Klinische Chemie (hausintern) |
| Pyruvatkinase-Aktivität * | EDTA-Blut | 2,7 ml | |
| MethHb-Reduktase-Aktivität * (CytB ₅ -Reduktase) | EDTA-Blut | 2,7 ml | Analyse nur bei Probenalter <48 Stunden! |

2.3.2 Erythrozytenenzyme (Genetik)

| Untersuchung | Benötigtes Material | Benötigte Menge | Bemerkungen |
|---|---------------------|-----------------|-------------|
| G6PD-Gen* (Diagnostik Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel) | EDTA-Blut | 2,7 ml | |
| PKLR-Gen* (Diagnostik Pyruvatkinase-Mangel) | EDTA-Blut | 2,7 ml | |
| CYB ₅ R ₃ -Gen* (Diagnostik Met-Hb-Reduktase-Mangel) | EDTA-Blut | 2,7 ml | |

2.4 Weitere Untersuchungen

| Untersuchung | Benötigtes Material | Benötigte Menge | Bemerkungen |
|-------------------------------|---------------------|-----------------|---|
| HbF-Zellen im Blutausstrich * | EDTA-Blut | 1,4 ml | Nur bei V.a. fetomaternale-Transfusion! |
| Methämoglobin ^{Co} | Li-Heparin-Blut | 1,4 ml | Wegen Instabilität von MethHb in Abhängigkeit von Lagerungs-/Transport-Zeit eingeschränkt beurteilbar! |

* nicht akkreditierte Methode

^{Co} Durchführung im Unterauftrag in der ZE für Klinische Chemie (hausintern)

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|---------------------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 7 von 17 |

3 PROBENENTNAHME UND ANFORDERUNG VON UNTERSUCHUNGEN

3.1 Indikationsstellung und Abnahmebedingungen

Die Indikation zur diagnostischen Abklärung ist bei begründetem Verdacht auf eine Hämoglobinopathie, einen Erythrozytenenzymmangel oder Erythrozytenmembrandefekt oder fetomaternal Transfusion bzw. zur Verlaufskontrolle gegeben.

Für alle Untersuchungen wird EDTA-Blut benötigt. **Ausnahme: Methämoglobin: Li-Heparin!**

Wenn im Leistungsverzeichnis nicht anders angegeben **muss** das Probenmaterial für **Sphärozytodiagnostik** bis spätestens **72h nach Blutentnahme** in unserem Labor eintreffen. Für die Bestimmung der **MetHb-Reduktase-Aktivität** darf das Probenmaterial nicht älter als 48h sein. **Ein Probenversand per (Über-Nacht) -Express wird dringend empfohlen.**

Das Probenmaterial wird bei **Raumtemperatur** (optimal: 15°C - 28°C, suboptimal: < 0°C - > 35°C) gelagert / versendet. **Bei kalten Außentemperaturen sind unbedingt Vorkehrungen zu treffen, die ein Gefrieren der Proben verhindern!**

3.2 Vorbereitung des Patienten

Die Patienten müssen zur Blutentnahme in keiner besonderen Weise auf die Probenentnahme vorbereitet werden.

3.3 Anforderung an das die Probe entnehmende Personal

Nach Probengewinnung aus einem venösen Katheter oder Venenpunktion ist die sofortige Vermischung des Blutes mit Antikoagulans notwendig. Bei Ausbildung von Blutgerinnseln ist die Probe nicht mehr verwertbar.

Für die Entnahme können EDTA-Blutentnahmesysteme verwendet werden:



z.B. 2,7 ml Monovette (Sarstedt)

Zum Ablauf der Blutprobenentnahme gelten die Grundregeln: **Bekleben, Vergleichen** der **Röhrchen (Verifizierung der Patienten-Identität)** und **Entnehmen** der **Probe! Keine Blutentnahme in ein unbeschriftetes Behältnis!**

Die Identität der die Primärprobe entnehmenden Person, sowie das Entnahmedatum und falls notwendig der Entnahmezeitpunkt werden von den Einsendenden dokumentiert.

Die Entsorgung der Blutentnahmesysteme erfolgt in durchstichsicheren Behältnissen.

3.4 Identifizierung und Prüfung

Die im Labor eingehenden Aufträge werden auf Korrektheit bezüglich Etikettierung, Auftragserteilung, Material und Durchführbarkeit des Auftrages geprüft. Bei Unklarheiten wird Rücksprache mit den Einsendenden gehalten, und es erfolgt eine Rücksprache mit der Laborleitung bezüglich des weiteren Vorgehens.

3.5 Annahmekriterien

Die Proben und Aufträge werden auf Vollständigkeit geprüft. Dies beinhaltet die Fragen, ob zu jedem Auftrag das geeignete Material vorhanden ist und ob die Analysierbarkeit der Probe gewährleistet

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|-----------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 |
| | | | 8 von 17 |

ist. Auf den Anforderungsbelegen müssen mindestens die unter 3.6.1 genannten Angaben vorhanden sein.

Proben, welche den Anforderungen an die Präanalytik nicht genügen (z.B. Posttransport gefroren, d.h. hämolysiert, oder zu langer Transportweg oder geronnene Blutprobe) werden nicht akzeptiert, und der Auftrag wird entsprechend kommentiert. In diesen Fällen werden die Einsendenden informiert.

Wenn Ungewissheit über die Identität der Primärprobe besteht und die Primärprobe unersetzbar oder kritisch ist, steht es dem Laboratorium frei, die Probe zu bearbeiten; die Ergebnisse dürfen aber nicht freigegeben werden, bevor der anfordernde Arzt oder die für die Entnahme der Primärprobe verantwortliche Person die Verantwortung für die Identifizierung und Annahme der Probe übernimmt und/oder die geeigneten Informationen liefert. In einem solchen Fall wird der Name der Person, die die Verantwortung für die Identifizierung der Primärprobe übernimmt, auf dem Anforderungsformular und im Befund eingetragen.

Unstimmigkeiten zwischen Auftrag und Material (fehlende/ falsche Daten bzw. Material) werden bereits bei der Annahme der Proben oder telefonisch abgeklärt.

3.6 Laboranforderungsbeleg und Probenidentifikation

3.6.1 Schriftliche Beantragung

Die häufigste Kommunikationsform zwischen Arzt und Laboratorium ist die Anforderung von Laboruntersuchungen sowie die Berichtübermittlung. Auf den Anforderungsbelegen kann der einsendende Arzt die von ihm gewünschten Untersuchungen markieren bzw. in einem Freitext eingeben.

Die Laboranforderung wird hausintern über vereinheitlichte Laboranforderungsbelege im Patientenverwaltungssystem ISH-Med (SAP) realisiert, Anleitung unter <https://www1.klinik.uni-ulm.de/klinikstruktur/zentrum-fuer-information-und-kommunikation/dienste-leistungen-anwendungen>

Externe Einsendende können über die [Homepage](#) den [Anforderungsschein](#) herunterladen.

Die Anforderung von Laboruntersuchungen ist grundsätzlich eine ärztliche Handlung, die den Charakter einer ärztlichen Verordnung trägt. Sie bedarf deshalb der Schriftform (Laboranforderungsbeleg, Überweisungsschein o.ä.) und prinzipiell der (elektronischen) Unterschrift des Arztes. Mit der Unterschrift bestätigt der Arzt:

- Die Indikation bzw. die Fragestellung der Anforderung
- Die Repräsentativität des Untersuchungsmaterials
- Die Richtigkeit spezieller Daten, wie Diagnose, Alter, Abnahmedatum usw.
- Die Übereinstimmung von dem Namen auf dem Untersuchungsgefäß und dem Patienten, dessen Untersuchungsmaterial gewonnen wurde

Für eine ordnungsgemäße Bearbeitung der Anforderung und die Befundübermittlung sind auf den Laboranforderungsbelegen unbedingt erforderlich:

- Patientename und –vorname, Geschlecht bzw. eine eindeutige numerische Kennung (z.B. Patientenken-Nummer), postalische Anschrift
- Geburtsdatum
- Angaben zu Einsendenden (Name, Code, postalische Anschrift, Telefonnummer, ggf. Fax-Nummer) und zu ggf. zusätzlichen/anderen Adressaten für die Übersendung des Berichts. Angabe einer zweiten, zusätzlichen Telefonnummer, damit die Erreichbarkeit zur Übermittlung etwaiger pathologischer Befunde gewährleistet ist.
- Untersuchungsgut (ggf. Menge), Entnahmedatum und Entnahmezeit
- Angeforderte Untersuchungen
- wesentliche klinische Angaben (z. B. Datum der letzten Bluttransfusion)

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|---------------|-----------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 | 9 von 17 |

Im Labor erfolgt die Dokumentation des Probeneingangs auf dem Laboranforderungsbeleg mit Datum.

3.6.2 Benötigte ausgefüllte und unterschriebene Formalien

Für die Durchführung einer Hämoglobin-Analyse und molekulargenetischer Untersuchungen benötigen wir einen ausgefüllten und unterschriebenen [Anforderungsschein](#) sowie eine unterschriebene [Einverständniserklärung nach dem Gendiagnostik-Gesetz](#) (GenDG) des Patienten bzw. der Sorgeberechtigten/Betreuer. Letztere enthält auch eine klare Aussage über den künftigen Verbleib der Probe (erhältlich per Download auf unserer [Homepage](#)). Nach dem Gendiagnostikgesetz darf **keine genetische Untersuchung ohne schriftliche Einverständniserklärung des Patienten bzw. der Sorgeberechtigten veranlasst werden**. Zusätzlich ist für jede Pränataldiagnostik eine humangenetische Beratung zwingend vorgeschrieben. Die beratende Person muss auf der Einverständniserklärung zur Untersuchung eingetragen werden. Die Einverständniserklärung muss von einem Arzt unterschrieben sein.

Aus dem Auftrag muss hervorgehen, welche Diagnostik aufgrund welcher Fragestellung angefordert wird und wer der verantwortliche Arzt ist, an den der Befund verschickt werden soll. Bitte geben Sie auch eine Telefonnummer für eventuelle Rückfragen an. Jedes Probenmaterial muss mindestens (s.o.) mit dem Namen und dem Geburtsdatum des Patienten oder einer eindeutigen, auch auf dem Auftrag vermerkten Patientenummer beschriftet sein, um eine eindeutige Identifikation zu ermöglichen. Vermerken Sie bitte außerdem den Namen der Person, die das Untersuchungsmaterial abgenommen hat, sowie das Datum der Probennahme.

Bei gesetzlich Krankenversicherten benötigen wir lt. KBV (vom 01.07.2010) einen Laborüberweisungsschein (Muster 6 oder Muster 10). Wird die Ziffer 32010 im Feld „Kennziffer“ des Überweisungsscheins eingetragen belasten diese humangenetischen Leistungen das Laborbudget des anfordernden Arztes nicht.

Bei Privatpatienten teilen Sie uns bitte die Rechnungsanschrift mit. Auf Anfrage erstellen wir Ihnen für Privatpatienten einen Kostenvoranschlag für die Abklärung der Kostenübernahme bei humangenetischer Untersuchung.

Informationen über Merkmale und Erkrankungen des Patienten sowie ggf. eine Familienanamnese sind hilfreich für die Konzeption der Untersuchungen und zur Diagnosefindung. Auch in diesem Kontext nützliche Arztbriefe können Sie gern mitschicken.

Nach Diagnostik verbleibende Patienten-DNA wird in der Regel asserviert, sofern dafür das Einverständnis erteilt wurde.

3.6.3 Genetische Untersuchungen bei Kindern und Jugendlichen

Gemäß Leitlinie zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen (BVDH und GfH) werden Kinder und Jugendliche dann humangenetisch untersucht, wenn die Diagnostik zur Klärung der Differentialdiagnose einer bestehenden Symptomatik bzw. zur Feststellung einer Erkrankungsursache erforderlich ist. Eine prädiktive genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen wird nur dann durchgeführt, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung im Kindes- und Jugendalter zu rechnen ist, und wenn sinnvolle Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung selbst bzw. zur Prävention von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende (sog. spät manifestierende) Erkrankung wird dagegen bei einem gesunden Kind in der Regel keine prädiktive Diagnostik durchgeführt. Eine Ausnahme hiervon ist nur dann gegeben, wenn im Fall eines positiven Untersuchungsergebnisses anerkannte, für die Gesundheit des Kindes wichtige, medizinische Interventionen angeboten werden können. Rückfragen klären Sie bitte mit uns ab. Die humangenetische Untersuchung von Kindern, Jugendlichen und Betreuten ist generell nur mit Zustimmung des Erziehungsberechtigten bzw. des Betreuers belegt durch Unterschrift auf der Einverständniserklärung (siehe auf unserer Homepage) zulässig.

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|---------------|------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 | 10 von 17 |

3.7 Gründe für die Nichtbearbeitung von Analysen

Primärproben müssen, üblicherweise über das Anforderungsformular, auf eine identifizierte Person rückverfolgbar sein. Primärproben, bei denen ein Nachweis der Identität fehlt, dürfen durch unser Labor nicht angenommen oder bearbeitet werden (s. 3.5. Annahmekriterien).

- Probe ohne Absender (keine Rückfragen möglich)
- Probe nicht eindeutig einem Auftrag zuzuordnen (Identifizierung auch nach Rücksprache mit dem Einsender unsicher/unmöglich)
- Probe für die Untersuchung ungeeignet (z.B. Blutprobe ist koaguliert)
- Probe zu alt
- zu wenig Probenmaterial

Sofern möglich, werden Sie als Einsender in diesen Fällen von uns sofort nach Probeneingang informiert. Bitte haben Sie Verständnis, dass wir nach dem geltenden Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) ohne vollständig ausgefüllte und vom Patienten und aufklärenden Arzt unterschriebene Einwilligungserklärung nicht diagnostisch tätig werden dürfen.

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|--|------------------------|---------------------------|---------------------|
| <i>Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch</i> | <i>Dr. E. Jacobsen</i> | <i>Prof. Dr. H. Cario</i> | <i>1/11.04.2025</i> |
| | | | 11 von 17 |

3.8 Transport und Lagerung

Das Probenmaterial sollte so schnell und sicher wie möglich unser Labor erreichen. Für den Versand per Post bitte die gesetzlich vorgeschriebenen Transportbedingungen beachten.

3.8.1 Interne Proben

Alle Laborproben sind grundsätzlich als infektiös zu betrachten. Für den Transport sollten die am Klinikum geltenden hygienischen Grundregeln beachtet werden:

| | |
|--|--|
| | <p>Alle Proben müssen in die unter der SAP-Nummer 60098755 erhältlichen Transporttüten verpackt werden. Diese gilt auch für den Transport durch den Transportdienst innerhalb des Klinikums. Bitte markieren Sie auf den Tüten das Absender- und Empfängerfeld</p> |
| | <p>Für den Transport zwischen den Bereichen mit einem Einzel-Taxi müssen die Proben gemäß der Gefahrgutverordnungen für den Transport von Labormaterial im Straßenverkehr (GGStVE/ADR/BioStoffv) verpackt sein.</p> <p>Hierfür stellt das Klinikum Kartons unter der SAP-Nr.60098735 abgebildete Version bzw 60098754 (große Version) bereit. In diesem Transportkarton muss die Probe in einer zweiten Hülle mit Zellstoff verpackt sein. hierzu eignet sich ebenfalls die Transporttüte, besser ist ein starres Gefäß. Der Zellstoff soll eventuell ausfließende Flüssigkeit auf sammeln. Bitte beachten Sie bei dem Transport mit einem Einzeltaxi auch den Datenschutz!</p> |

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 |
| | | | 12 von 17 |

3.8.2 Externe Proben

Die externen Proben sollen unter UN 3373, Biologischer Stoff, Kategorie B versendet werden

| | |
|---|--|
|  | <p>Die billigste Version zum Versand ist der baumustergeprüfte Maxibrief (T-Box - 901) als Pappkiste mit der Deutschen Post z.B. Sarstedt Mailing Box #95.900 oder 95.001</p> |
|  | <p>Für den Versand mit anderen Transportdiensten (u. a. TNT) werden ähnliche kistenförmige Verpackungen aus Pappe (T-Box - Best. Nr. UKJ: 108571) für die meisten innerdeutschen Transporte als geeignet angesehen. Die Transportbedingungen müssen aber vor dem Versand abgeklärt werden. Bei TNT ist zusätzlich ein Frachtbrief auszufüllen und am Versandstück zu befestigen. Es darf auf keinem Fall die Raute mit UN 3373 (siehe linke obere Ecke der Abbildung) bzw. die Benennung überklebt werden!</p> |

Die Proben können ungekühlt bei Raumtemperatur verschickt werden. **Bei kalten Außentemperaturen ist unbedingt darauf zu achten, dass die Proben nicht gefrieren! s. auch 3.1.**

Auszug aus der P 650, die für UN 3373 gilt:

Die Verpackung muss aus mindestens 3 Bestandteilen bestehen:

- a. einem Primärgefäß,
- b. einer Sekundärverpackung und
- c. einer Außenverpackung,

wobei entweder die Sekundärverpackung oder die Außenverpackung starr sein muss.

- Mindestens eine der Oberflächen der Außenverpackung muss eine Mindestabmessung von 100 mm x 100 mm haben.
- Das vollständige Versandstück muss in der Lage sein, die Fallprüfung des Unterabschnitts 6.3.5.3 nach den Vorschriften des Unterabschnitts 6.3.5.2 bei einer Fallhöhe von 1,2 m erfolgreich zu bestehen. Nach der jeweiligen Fallversuchsreihe darf aus dem (den) Primärgefäß(en), das (die), sofern vorgeschrieben, durch das absorbierende Material geschützt bleiben muss (müssen), nichts in die Sekundärverpackung gelangen.
- Für flüssige Stoffe gilt:
 - a. Das (die) Primärgefäß(e) muss (müssen) flüssigkeitsdicht sein.
 - b. Die Sekundärverpackung muss flüssigkeitsdicht sein.
 - c. Wenn mehrere zerbrechliche Primärgefäße in eine einzige Sekundärverpackung eingesetzt werden, müssen diese entweder einzeln eingewickelt oder so voneinander getrennt werden, dass eine gegenseitige Berührung verhindert wird.
 - d. Zwischen dem (den) Primärgefäß(en) und der Sekundärverpackung muss absorbierendes Material eingesetzt werden. Das absorbierende Material muss ausreichend sein, um die

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 |
| | | | 13 von 17 |

gesamte im (in den) Primärgefäß(en) enthaltene Menge aufzunehmen, so dass ein Austreten des flüssigen Stoffes nicht zu einer Beeinträchtigung der Unversehrtheit des Polstermaterials oder der Außenverpackung führt.

- e. Das Primärgefäß oder die Sekundärverpackung muss in der Lage sein, einem Innendruck von 95 kPa (0,95 bar) ohne Verlust von Füllgut standzuhalten.

3.9 Laborergebnisse und Bearbeitungszeiten

Dauer der Analysen (bis Befundversand):

Biochemische Untersuchungen:

| | |
|-------------------------------|--|
| Enzym- und Membrandefekte | 7 Tage (länger, falls zusätzlich Hb-Analyse) |
| Hb-Analyse | 7-14 Tage |
| HbF-Zellen in maternalem Blut | 24 Std. (vorab telefonische Mitteilung) |

Genetik:

| | |
|---|----------------------------------|
| nur <i>HBB</i> | 2-4 Wochen |
| genetische Stufendiagnostik (<i>HBB</i> , <i>HBA1</i> , <i>HBA2</i>) | 4-8 Wochen (abhängig vom Umfang) |
| G6PD, PKLR, CYB5R3, HBG1, HBG2, (HBD) | 3-5 Monate |

Die Untersuchungsergebnisse werden den Einsendenden nach der medizinischen Validation generell auf dem Postweg (intern über Hauspost) zugesendet. Für interne Einsendende sind die Befundberichte des Labors Spez. Hämatologie auch im Patientenorganizer in ISH-Med einsehbar.

Ärzte/ Institutionen des UK Ulm, die eine Hb-Analyse über Medat direkt in der ZEKCh angefordert haben, können die Befunde im Abschnitt Labor im Patientenorganizer in ISH-Med einsehen. Diese Befunde können nicht über die Laborbefundübersicht des ISH-Med-Arbeitsplatzes eingesehen werden.

Ärzte/ Institutionen des UK Ulm, die eine Messung der G6PDH-Aktivität über Medat direkt in der ZEKCh angefordert haben, können diese Befunde im Abschnitt Labor im Patientenorganizer in ISH-Med oder über die Laborbefundübersicht des ISH-Med-Arbeitsplatzes eingesehen werden.

Pathologische Befunde, welche einen therapeutischen Einfluss haben können, werden dem/ der Einsendenden ohne zeitliche Verzögerung (i.d.R. am Tag der Untersuchung, spätestens am nächsten Tag) vorab telefonisch, bei Nicht-Erreichbarkeit oder zusätzlich ggf. per Fax mitgeteilt. Zur Sicherstellung der Erreichbarkeit, bitte ggf. eine zweite Telefonnummer auf dem Anforderungsschein angeben.

3.10 Beeinflussung der Untersuchungsergebnisse

Ursachen für Veränderungen in der Probe:

Mikrogerinnsel bei schlechter Durchmischung der

Lagerungszeit (siehe Punkt 2 „Leistungsverzeichnis“)

Vorangegangene Transfusion

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 |
| | | | 14 von 17 |

3.11 Untersuchungen

Alle Untersuchungen, die im Labor für spezielle hämatologische Diagnostik durchgeführt werden, sind dem Leistungsverzeichnis zu entnehmen. Dort wird auch auf die Präanalytik hingewiesen. Das Leistungsverzeichnis ist im Internet auf der Homepage des Klinikums auf der Seite des Labors [Spezielle Hämatologie | Universitätsklinikum Ulm \(uniklinik-ulm.de\)](http://uniklinik-ulm.de) abzurufen.

3.12 Wiederholungsanalysen/ Nachforderungen/ Entsorgung des Probenmaterials/

Das restliche Probenmaterial wird für max. 2 Monate im Labor aufbewahrt und dient evtl. nötigen Wiederholungsanalysen (z.B. bei nicht plausiblen Ergebnissen) oder Nachforderungen von zusätzlichen Analysen. Letztere sind in dieser Zeit sind unter Beachtung der Aufbewahrungsfristen für die unterschiedlichen Methoden und Verfügbarkeit passenden Untersuchungsmaterials möglich. Diese können zunächst telefonisch erfolgen, eine schriftliche Anforderung muss dem Labor aber am gleichen Tag nachgereicht werden.

Das Labor für Spezielle hämatologische Diagnostik bewahrt nicht verbrauchte DNA-Proben nach Abschluss genetischer Untersuchungen zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und für eventuelle Zusatzuntersuchungen (auch wissenschaftlicher Art) gemäß des auf der Einverständniserklärung durch den Probanden bzw. dessen Sorgeberechtigte/ Betreuer dokumentierten Willens auf. Es besteht jederzeit die Möglichkeit, dieser Vorgehensweise zu widersprechen.

Eventuelle genetische Zusatzuntersuchungen können nach Befundung des Primärauftrags nur durchgeführt werden, wenn hierfür das geeignete Material aufbewahrt wurde. Es ist in der Regel außerdem ein neuer Auftrag und eine Einverständniserklärung des Patienten in diese zusätzliche Untersuchung erforderlich.

Für laborinterne Qualitätskontrollen sowie für wissenschaftliche Forschung, werden Proben, für welche die entsprechende Erlaubnis erteilt wurde, nur noch in pseudonymisierter Form aufbewahrt; d.h. evtl. auf dem Probengefäß vorhandener Patientennamen wird unkenntlich gemacht, und die Identifikation gelingt nur noch mit der laborinternen Auftragsnummer.

Nach Ablauf der Aufbewahrungszeit erfolgt die sachgerechte Entsorgung nach den Richtlinien des Hauses.

4 BERICHT/(BEFUND)

4.1 Befund in gedruckter Form

4.1.1 Inhalt des Befundberichtes

Auf dem Befund sind in jedem Fall mindestens folgende Angaben zu finden:

- Patientendaten
- Die Adresse des Hämoglobinlabors
- Die klare und eindeutige Bezeichnung der Untersuchung und das Analyseverfahren
- Die eindeutige Identitätsbezeichnung den Namen oder eine andere eindeutige Identitätsbezeichnung des Anfordernden und dessen Anschrift
- Datum des Eingangs im Laboratorium
- Datum der Berichtsfreigabe
- Untersuchungsergebnisse
- Falls zutreffend Interpretation der Ergebnisse
- sonstige Kommentare (z. B. über Qualität oder Eignung der Primärprobe, die das Ergebnis beeinträchtigen haben können)
- Angabe der Person, die den Bericht freigibt

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|---------------------------------------|---------------|------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 | 15 von 17 |

4.2 Datenschutz

Alle Mitarbeitenden, sind zu Beginn ihrer Tätigkeit schriftlich und mündlich nach § 6 Landesdatenschutzgesetz Baden-Württemberg ("Datengeheimnis") sowie in regelmäßig stattfindenden Belehrungen zur Wahrung der Vertraulichkeit und Verschwiegenheit verpflichtet.

Die Ergebnisse der Untersuchung dürfen nur dem Arzt, der die Untersuchung veranlasst hat oder dessen Vertretung und der untersuchten Person selbst bzw. den Erziehungsberechtigten (durch den Arzt, der die Untersuchung veranlasst hat oder dessen Vertretung) mitgeteilt werden. Eine Weitergabe an Dritte darf nur mit schriftlicher Einwilligung der Patienten erfolgen.

Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen dürfen nur der untersuchten Person selbst und nur durch den Arzt mitgeteilt werden, der die Untersuchung veranlasst oder die genetische Beratung durchgeführt hat. Eine Weitergabe an Dritte darf nur mit schriftlicher Einwilligung der Patient/in erfolgen. Arbeitgebern und Versicherungsunternehmen ist der Zugang zu genetischen Befunden grundsätzlich verwehrt, selbst wenn eine pauschale Entbindung von der Schweigepflicht vorliegt.

Genetische Untersuchungsbefunde müssen nach einer Aufbewahrungsfrist von zehn Jahren vernichtet werden. Falls Grund zu der Annahme besteht, dass mit der Vernichtung schutzwürdige Interessen der untersuchten Person beeinträchtigt werden, müssen die Untersuchungsergebnisse gesperrt werden.

5 QUALITÄTSSICHERUNG IM LABOR

Schritte zur Erhebung eines Untersuchungsbefundes

Die Durchführung der Analyse selbst ist nur einer von 4 Teilschritten im Ablauf des Gesamtvorgangs. Die vier Teilschritte sind:

- Untersuchungsentscheidung, Analysenvorbereitung der Probe (Präanalytischer Teilschritt)
- Durchführung der Analyse mit Analyseergebnis
- Analytische Freigabe
- Medizinische Freigabe

Die Prüfung der Zuverlässigkeit der Analyseergebnisse ist ein unerlässlicher Bestandteil jeder Untersuchung und Bestandteil der technischen und medizinischen Validation.

Die für die Durchführung der Analysen verwendeten Reagenzien und Geräte erfüllen definierte Qualitätskriterien.

Um diese Anforderungen sicherzustellen, ist ein Qualitätssicherungs-System im Labor etabliert.

Ziele der Qualitätssicherung im Laborbereich sind:

- Überwachung der Richtigkeit und Präzision der Analysen
- Kontrolle der Reagenzienqualität und Überprüfung der Funktion der für die Analytik verwendeten Reagenzien und Geräte
- Erkennung von Störreaktionen und Störeinflüssen auf die Analysen

5.1 Interne Qualitätssicherung

Es werden positive und negative Qualitätskontrollen verwendet.

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|---------------------------------------|---------------|------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 | 16 von 17 |

5.2 Externe Qualitätssicherung

Die Thalassämiegenetik (α - und β -Thalassämie) wird 2x pro Jahr im Ringversuch (RV 794) der INSTAND Gesellschaft zur Förderung der Qualitätssicherung in medizinischen Laboratorien e.V. validiert.

Weitere Analyte, für die keine Ringversuche angeboten werden, werden im Austausch mit kooperierenden Laboratorien extern validiert und wo dies nicht möglich ist, Konsensus-Vergleiche durchgeführt.

5.3 Restrisiko fehlerhafter Befunde

Trotz aller Maßnahmen zur Qualitätssicherung und Fehlervermeidung bleibt ein geringes Restrisiko für die Erstellung fehlerhafter Befunde (ca. 0,2%). Ein konsequentes Fehlermanagement trägt dazu bei, dass aus Fehlern gelernt und diese zukünftig vermieden werden.

6 VORGEHEN BEI ÄNDERUNGEN

Notwendige Änderungen bzw. Aktualisierungen werden umgehend in das vorliegende Handbuch zur Primärprobenentnahme eingefügt. Die geänderten Textpassagen werden farblich gekennzeichnet.

7 BESCHWERDEMANAGEMENT

Die Zufriedenheit unserer Einsendenden und Patienten ist uns ein zentrales Anliegen. Durch die systematische Erfassung und Nachverfolgung von Beschwerden / Reklamationen wollen wir Probleme lösen und durch die Einleitung von Korrektur- oder Vorbeugungsmaßnahmen ein erneutes Auftreten des Problems verhindern.

Beschwerden und Reklamationen, die an das Labor herangetragen werden, werden von den Mitarbeitenden erfasst und an die Qualitätsmanagement-Beauftragte weitergeleitet. Sie dokumentiert ebenfalls, welche Maßnahmen eingeleitet worden sind.

Der Beschwerdeführer wird über die eingeleiteten Maßnahmen informiert

Beschwerden richten Sie bitte an die unter 1.1.1 bzw. auf unserer Homepage: [Spezielle Hämatologie | Universitätsklinikum Ulm \(uniklinik-ulm.de\)](https://www.uniklinik-ulm.de) genannten Kontaktpersonen.

8 MITGELTENDE DOKUMENTE

- Anforderungsbogen
- Einverständniserklärung
- Leistungsverzeichnis
- Gendiagnostik-Gesetz

| Bearbeiter/in | Freigabe (QMB/Leitung) | Version/Datum | Seite |
|----------------------------------|------------------------|--------------------|------------------|
| Prof. Dr. H. Cario/ G. Kirsch | Dr. E. Jacobsen | Prof. Dr. H. Cario | 1/11.04.2025 |
| | | | 17 von 17 |