

1. Ziel und Zweck

Dieses Informationsblatt dient dazu verschiedene Störfaktoren für Analyte in der molekularen Genetik zu identifizieren und zu erklären.

2. Analyt

In der molekularen Genetik werden verschiedene Arten von Nukleinsäuren aus diversen Probenmaterialien (Blut, Gewebe, Abstriche, Punktionen) extrahiert und analysiert.

Neben DNA können auch andere Formen von Nukleinsäuren analysiert werden, dazu zählen z.B. RNA und cfDNA. Auch der epigenetische Status dieser Nukleinsäureketten kann untersucht werden.

3. Analyse

Basierend auf den verschiedenen Analyten können unterschiedliche Analysen mit unterschiedlichen Anforderungen an die Präanalytik durchgeführt werden. Es kann der genetische Code sequenziert, Copy Number Variants bestimmt, Chromosomenabberationen und Methylierungsmuster und andere analysiert werden.

4. Probengefäße und Probentransport

Die Auswahl der Probengefäße und korrekte Lagerung bzw. Transport ist in jedem Fall essentiell um eine korrekte Präanalytik zu gewährleisten. In Tabelle 1 ist eine Auswahl an Probengefäßen und Transportkonditionen zu finden. Weitere können telefonisch unter der +41 44 511 3911 angefragt werden.

Tabelle 1 Probengefäß und Transportbedingungen

Analyse	Material	Transporttemperatur	Transportart
NGS	Peripheres Blut	Ungekühlt	EDTA (Sarstedt/Vacutainer)
NGS	Gewebe	Ungekühlt	In PBS
Sanger Sequenzierung	Peripheres Blut	Ungekühlt	EDTA (Sarstedt/Vacutainer)
Sanger Sequenzierung	Gewebe	Ungekühlt	In PBS
MLPA (CNV)	Peripheres Blut	Ungekühlt	EDTA (Sarstedt/Vacutainer)
MLPA (CNV)	Gewebe	Ungekühlt	In PBS
MS-MLPA	Peripheres Blut	Ungekühlt	EDTA (Sarstedt/Vacutainer)
Karyotypisierung	Peripheres Blut / Fetales Gewebe	Ungekühlt	Heparin (Sarstedt/Vacutainer)
	Fruchtwasser	Ungekühlt	Heparin (Sarstedt/Vacutainer)
	Chorionzotten	Ungekühlt	Heparin (Sarstedt/Vacutainer)
FISH	Peripheres Blut	Ungekühlt	Heparin (Sarstedt/Vacutainer)
NIPT Panorama	Peripheres Blut	Ungekühlt	Panorama Kit (Cell free DNA Röhrli)
QF-PCR	Peripheres Blut	Ungekühlt	EDTA (Sarstedt/Vacutainer)
CGH-Array	Peripheres Blut	Ungekühlt	EDTA (Sarstedt/Vacutainer)

5. Störfaktoren

Störfaktoren für molekulargenetische Analysen sind Faktoren, welche die Qualität und Integrität der Nukleinsäuren beeinflussen.

Für freie Nukleinsäuren (circulating free phetal/tumor DNA) spielt die Stabilisierung eine übergeordnete Rolle. Demnach werden hier spezielle DNA stabilisierende Röhrchen empfohlen (zum Beispiel «Streck

DNA cell free»). Für DNA und RNA Analysen, welche aus Zellen extrahiert werden spielen neben dem natürlichen Zerfall der Zellen auch der Zerfall von DNA in nicht intakten Zellen eine Rolle. EDTA Röhren schützen den Zerfall der Zellen und schützen somit die darin eingeschlossene DNA und RNA. Für Gewebe, welches grundlegend ein Zellverbund in extrazellulärer Matrix darstellt muss neben dem Zellerfall der Gewebezzerfall verlangsamt werden, welcher ausserhalb des Organismus eintritt. Dies wird in einem gepufferten Milieu gewährleistet. Es können bei speziellen DNA und RNA Analysen auch Fixier- und Stabilisierungsverfahren angewandt werden (auf Anfrage).

Externe Störfaktoren, welche die Integrität von Nukleinsäuren beeinflussen (können) sind UV-Strahlen, hohe Temperaturen, zu lange Lager/Transportzeiten, Medikamente, falsche Röhrenauswahl und andere.

6. Kontakte

Name	E-Mail	Telefon
Hirslanden Precise AG	hirslanden.precise@hirslanden.ch	044 511 39 11