

Provtagningsanvisningar Klinisk Genetik

Adress och telefonnummer

Enheten för Klinisk Genetik
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg

Tel. till sekreterare	031-343 4206
Tel. till DNA-lab	031-343 5464
Tel. till Cytogenetik-lab	031-343 4137

Blodprov för kromosomanalys (venblod)

Barn: 3 ml venblod i 3 ml heparinrör (Na-heparin eller Li-heparin).

Små barn: 0,5 ml venblod i 0,5 ml Li- heparinrör (Microtainer-rör, kapill Li-hep).

Vuxna: 3-5 ml venblod i 5 ml heparinrör (Na-heparin, Li-heparin).

För bästa resultat

- * Undvik liten blodvolym i stort heparinrör.
- * Fördela heparinet genom att vända röret försiktigt några gånger.
- * Förvara provet i rumstemperatur utan annan åtgärd.
- * Sänd provet med vanlig postgång och i rumstemperatur till adressen ovan.

Blod- och vävnadsprov för DNA-analys

Barn: 2-3 ml blod i EDTA-rör.

Små barn: 0,5 ml blod i EDTA-rör.

Vuxna: 3-5 ml blod i EDTA-rör.

Vävnadsprov för DNA-extraktion; se under Hud- och organbiopsier.

Blodprov för RNA-analys

Vuxna: 1-2 PAX-rör. Kontakta avdelningen för klinisk genetik på tel. 031-343 54 64 för erhållande av provtagningsmaterial och anvisningar.

Hud- och organbiopsier ("fibroblaster")

För kromosomanalys och/eller DNA- analys. Skall ske under sterila förhållanden.

Hudbit 2 x 2 mm, 1 mm djup.

Tages sterilt med hudstans eller "tältning".

Rengör huden med 70 % U-sprit, *utan några tillsatser*, som får dunsta helt.

Ge lokalanestesi *utan adrenalin* (Emla-kräm får absolut inte användas).

Biopsi från dödfödda barn eller foster kan även tas från t ex hälsena, njur- eller lungvävnad. Kort tid från dödsfall till provtagning är en fördel. Bäst är prov taget från moderkaka genast efter förlossningen.

Lägg biopsi / moderkaksprov i *rumstempererat* odlingsmedium. I nödfall kan även steril *rumstempererad* fysiologisk koksaltlösning användas. Röret måste fyllas helt med lösning. Förvara och transportera

provet i rumstemperatur (fibroblasterna tål inte frysning). Provet skall helst nå laboratoriet inom 24 timmar. Anteckna datum och tid för provtagning på röret. Odlingsmedium kan rekvireras från avdelningen och kan lagras under 6 månader vid -20°C.

Buccalutstryk för FISH-analys

Patienten skall om möjligt skölja munnen före provtagning.

Skrapa kindens insida med ett objektglas eller plastspatel modell "senapssked".

Stryk ut på 2 objektglas som omedelbart fixeras i 95 % etylalkohol under 30 min.

Blod- och vävnadsprov för FISH-analys

Prov tas på samma sätt som för kromosomanalys beskrivet under blodprov för kromosomanalys eller hud- och organbiopsier.

För snabb-FISH (ej odlade celler) räcker 1 ml venblod i heparinrör eller EDTA-rör.

Prenatala prover

Förvaras i rumstemperatur i väntan på transport. Om provet inte kommer Klinisk Genetik tillhanda inom 24 timmar bör det förvaras i kylskåp. Får ej frysas. Förvaras ej över 37° C.

Inför långhelg, kontakta lab. tel 343 4192.

Amnionvätska för kromosomanalys eller QF PCR:

Sterilt rör utan tillsats, 10 ml/ analys. Önskas båda analyser behövs 2 st rör.

Chorionvilli:

Mediumrör, beställs från lab tel. 031-343 4192

Neuroblastomprov för FISH och arrayanalys

***Tumörbit**, ofta från primärtumör, bör skickas fryst: torr eller i fysiologisk koksaltlösning.

***Biopsi från finnål- eller mellannål-punktion** bör skickas fryst: torr, i fysiologisk koksaltlösning eller skickas i rumstemperatur. i RNA-later (RNA Stabilization Reagent, Qiagen, cat.nr. 76104).

***Imprint, cytospinglas eller benmärgsutstryk** kan skickas i rumstemperatur, men det går även att skicka dem frysta.

***EDTA blod** bör helst skickas kylt. men det går även att skicka i rumstemperatur.

***Benmärg** bör skickas kylt.

Vid frågor om Neuroblastomprov kontakta ansvarig sjukhusgenetiker på 031-343 4123 eller 031- 343 4803.