

Technische Hinweise für Ärzte

Allgemeine Hinweise

- Den ausgefüllten Erfassungsbogen senden an: Universitäts-Hautklinik, z. H. Frau B. Willis, von-Esmarch-Str. 58, 48149 Münster.
- Beschriftung mit Name, Vorname und Geburtsdatum bzw. Barcode-Aufkleber.
- Probenentnahme und Verschicken sollte nur am Wochenanfang erfolgen.
- Für die Proben bitte die jeweils unten aufgeführten Hausadressen verwenden, keine Postfachadressen.
- Innerhalb Deutschlands meist per Post möglich.
- Vom Ausland müssen die Proben per Postexpress bzw. mit einem Kurier-Dienst – keine Kühlung notwendig bei EDTA-Proben – geschickt werden.
- Blutproben: bei Erwachsenen meist 30 ml, bei Kindern (je nach Alter) 10-20ml
- Beilegen eines kurzen Begleitschreibens mit Personalien des Patienten bzw. Barcode, Diagnose, gewünschter Untersuchung und Absender.
- Es entstehen den überweisenden Ärzten keine budgetrelevanten Kosten, da die Laboruntersuchungen entweder über das NIRK finanziert werden oder notwendige Überweisungsscheine ggf. nicht budgetbelastend sind.
- Der Pat. kann freundlicherweise für die bruch sichere Verpackung und den Versand in das jeweilige Labor sorgen.

Spezielle Hinweise

Biopsie für Histologie lichtmikroskopisch

Wird von den Kliniken selbst durchgeführt

In Ausnahmefällen (Niedergelassene Kollegen) kann formalinfixiertes Biopsiematerial mit der Biopsie für die Ultrastruktur an das EM Labor von Frau Dr. Haußer nach Heidelberg geschickt werden.

Biopsie für Ultrastruktur nach Heidelberg

aut.-dom. Ichthyosis vulgaris: Von einem Betroffenen pro Familie; Voraussetzung: positive FA = mind. in 2 Generationen im Winter Schuppung an Bauch und Beinen, sowie Ichthyose-Hände/Füße. Bei Unklarheit bzgl. Diagnose im Sommer: Wiedervorstellung im Winter vor Einschluss in NIRK

Iamelläre Ichthyosen, hystrixartige Ichthyosen, restriktive Dermopathien, Ichthyosis exfoliativa/ Siemens, Brocq, Peeling skin syndrom u. a. nach Rücksprache

*Hautklinik des Universitätsklinikum Heidelberg, Elektronenmikroskopisches Labor
Frau Dr. rer. nat. I. Haußer, Voßstr. 2, 69115 Heidelberg:*

- Biopsieentnahme möglichst ohne mechanischen Druck und ohne Quetschung.
- Nur Messerbiopsie, keine Stanze, Biopsate sollten die ganze Epidermis sowie die obere Dermis umfassen, mindestens 4-5 mm lang sein, damit sie nochmals im Labor unterteilt werden können.
- Fixierung: frisches Exzidat sofort unzerteilt in die zugesandte, mehrere Monate im Kühlschrank lagerbare Fixierungslösung (Glutaraldehyd in Pufferlösung) geben.
- Verschicken mit der Post (Phosphatpuffer) oder mit Kurier (Cacodylatpuffer) in dieser Lösung:
- Gefäß möglichst vollständig füllen, damit Gewebeprobe nicht am Rand hängen bleibt und austrocknen kann. Zerkleinerung und weitere Aufarbeitung erfolgt in Heidelberg.
- Nach Absprache, wenn Fibroblastenkulturen angelegt werden sollen: Exzidat quer teilen, ein Teil in Kulturmedium (rosa, wird bei Bedarf zugeschickt).

Biopsie für Transglutaminase-1 Bestimmung histochemisch nach Münster (Iamelläre Ichthyosen)

Biopsie für Filaggrin-Färbung nach Münster (bei Ichthyosis vulgaris)

Universitäts-Hautklinik Münster, Labor Prof. Traupe, Von-Esmarch-Str. 58, 48149 Münster

Bitte vorher Kontakt per Email mit Prof. Traupe aufnehmen:
traupenh@ukmuenster.de und tatjana.walker@ukmuenster.de

Nach Entnahme (wie bei "direkten Immunfluoreszenz-Untersuchungen") die Biopsie sofort in flüssigen Stickstoff geben und schockgefrieren. Die Biopsie darf nicht mit Formalin oder Glutaraldehyd in Kontakt kommen, keine Fixierung. Auch die Pinzette darf nicht mit Formalin in Kontakt kommen. Evtl. mehrere Proben im Zentrum sammeln, dann tiefgefroren auf Trockeneis versenden, nach Möglichkeit über Nacht/Kurierdienst. Versandkosten können z. T. vom Netzwerkbüro erstattet werden

Biopsie für histochemische LEKTI-Bestimmung nach Münster (Netherton-Syndrom)

Universitäts-Hautklinik Münster, Labor Prof. Traupe, Von-Esmarch-Str. 58, 48149 Münster

Bitte vorher Kontakt per Email mit Prof. Traupe aufnehmen:
traupenh@ukmuenster.de und tatjana.walker@ukmuenster.de

Nach Entnahme (wie bei "direkten Immunfluoreszenz-Untersuchungen") die Biopsie sofort in flüssigen Stickstoff geben und schockgefrieren. Die Biopsie darf nicht mit Formalin oder Glutaraldehyd in Kontakt kommen, keine Fixierung. Auch die Pinzette darf nicht mit Formalin in Kontakt kommen. Evtl. mehrere Proben im Zentrum sammeln, dann tiefgefroren auf Trockeneis versenden, nach Möglichkeit über Nacht/Kurierdienst. Versandkosten können z. T. vom Netzwerkbüro erstattet werden.

Haar-Aminosäurenanalyse nach Aachen (V.a. Tay-Syndrom / Trichothiodystrophie / Schwefelmangelhaar)

Deutsches Wollforschungsinstitut, zu Hd. Dr. J. Föhles, Veltmanplatz 8, 52962 Aachen

Einige abgeschnittene Haare (kein Trichogramm!) bruchsfest (z.B. in Röhrchen) per Post versenden.

EDTA-Blut für Steroidsulfatase-Bestimmung nach Göttingen (XRI)

PD Dr. Dr. Robert Steinfeld, Zentrum Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Stoffwechsellabor Pädiatrie II, 1D3 646, Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen

Überweisung mitschicken

20 ml EDTA Blut bei Erwachsenen

Das Blut sollte nicht länger als 24 Stunden in der Post sein

EDTA-Blut (alle Ichthyosen und PPK) und Biopsie (lamelläre Ichthyosen und PPK) für molekulare Diagnostik nach Köln

Zentrum für Funktionelle Genomforschung, Abt. Dermatogenetik, Herrn Dr. rer. nat. Hans Christian Hennies, Universität zu Köln, Zülpicher Str. 47, 50674 Köln, hhennies@uni-koeln.de, tel.: +49-221-470 6911 fax: +49-221-470 1595

EDTA-Blut zur DNA-Isolation

Je Proband 5 bis max. 20 ml EDTA-Blut (Erwachsene).

Überweisungen (je Person eine !), Stammbäume, Klinikdaten (NIRK-Fragebogen in Kopie) bitte mitschicken.

Proben bitte nur Montag bis Mittwoch mit der Standardpost absenden.

Donnerstags nur per Kurierdienst.

Proben, die Donnerstag Nachmittag bis Freitag gewonnen werden, bitte im Kühlschrank aufbewahren und am Montag absenden. (Nicht einfrieren!)

Eingefrorene Proben bitte auf Trockeneis versenden. (Nach Rücksprache / mit Kurierdienst)

Für Proben aus dem Ausland: Bitte uns benachrichtigen, sobald die Proben losgeschickt worden sind. (eMail / Telefon)

Hautgewebe für RNA-Gewinnung/RNA-Stabilisierung/RNAlater®

Gewebe sofort nach Entnahme zuschneiden:

Eine Dimension < 0,5 cm

Alle anderen Dimensionen beliebig

Sofort in RNAlater® überführen

Mindestens das 10fache Volumen RNAlater® im Vergleich zum Gewebe.

Gefäße randvoll befüllen. Es muss sichergestellt sein, dass das Biopsat / die Hautprobe während des Transportes stets vollständig in RNAlater® eintaucht.

Im Kühlschrank (2-8°C) bis zur Versendung (max. 3 Wochen) lagern. Nicht einfrieren.

Mit der Standardpost im Luftpolsterumschlag versenden.

1,5ml Reaktionsgefäße (Eppis) sind ungeeignet, da sich die Hautproben in den Spitzen festsetzen und so nicht ausreichend benetzt werden. Besser geeignet sind:

2ml Eppendorf SafeLockä-Reaktionsgefäße, steril / RNase frei (o.Ä.)

RNAlater® (QIAGEN - Bestell-Nr. 76104 53,00€ / 50ml) kann von uns bezogen werden.

EDTA-Blutprobe des Probanden mitschicken, wenn noch nicht geschehen.

Überweisung, Stammbaum, NIRK-Fragebogen nicht vergessen!

EDTA-Blut für molekulare Diagnostik nach Münster (aut.-dom. Ichthyosis vulgaris)

von einem Betroffenen pro Familie;

Voraussetzung: positive FA = mind. in 2 Generationen im Winter Schuppung an Bauch und Beinen, sowie Ichthyose-Hände und -Füße. Bei Unklarheit bzgl. Diagnose im Sommer: Wiedervorstellung im Winter vor Einschluss in NIRK.

Von möglichst vielen (nicht nur den betroffenen!) Familienmitgliedern für Kopplungsanalysen

Universitäts-Hautklinik Münster, Labor Prof. Traupe, Von-Esmarch-Str. 58, 48149 Münster

Bitte vorher Kontakt per Email mit Prof. Traupe aufnehmen:
traupenh@ukmuenster.de und tatjana.walker@ukmuenster.de

EDTA-Blut für molekulare Diagnostik nach Münster (Ichthyosis Vulgaris)

Blut: Erwachsene 10 ml, Kinder altersabhängig 5-10 ml oder weniger

Universitäts-Hautklinik Münster, Labor Prof. Traupe, Von-Esmarch-Str. 58, 48149 Münster

Bitte vorher Kontakt per Email mit Prof. Traupe aufnehmen:
traupenh@ukmuenster.de und tatjana.walker@ukmuenster.de

EDTA-Blut für molekulare Diagnostik (Connexin 26) nach Köln(KID/HID-Syndrom)

Zentrum für Funktionelle Genomforschung, Abt. Dermatogenetik, Herrn Dr. rer. nat. Hans Christian Hennies, Universität zu Köln, Zülpicher Str. 47, 50674 Köln, hhennies@uni-koeln.de, tel.: +49-221-470 6911 fax: +49-221-470 1595

Je Proband 5 bis max. 20 ml EDTA-Blut (Erwachsene).

Überweisungen (je Person eine!), Stammbäume, Klinikdaten (NIRK-Fragebogen in Kopie) bitte mitschicken.

Proben bitte nur Montag bis Mittwoch mit der Standardpost absenden.

Donnerstags nur per Kurierdienst.

Proben, die Donnerstag Nachmittag bis Freitag gewonnen werden, bitte im Kühlschrank aufbewahren und am Montag absenden. (Nicht einfrieren!)

Eingefrorene Proben bitte auf Trockeneis versenden. (Nach Rücksprache / mit Kurierdienst)

Für Proben aus dem Ausland: Bitte uns benachrichtigen, sobald die Proben losgeschickt worden sind. (eMail / Telephon)

EDTA-Blut und Biopsien für molekulare Diagnostik nach Marburg (CHILD-Syndrom, Conradi-Hünemann-Happle-Syndrom)

Institut für Allgemeine Humangenetik der Philipps-Universität Marburg, Labor Prof. Grzeschik, Bahnhofstr. 7, 35033 Marburg

Blut: Erwachsene 10 ml, Kinder altersabhängig 5-10 ml oder weniger

Biopsie parallel zum Blut (falls kein Blut, größere Biopsie für DNA-Präparation notwendig)

Eine (z.B.) Stanzbiopsie aus befallenen und unbefallenen Arealen. Sofort in 4 % Paraformaldehyd in PBS über Nacht fixieren. Am nächsten Morgen in PBS überführen und dann verschicken. Versenden ohne Zeitdruck.

Fixativ kann in Marburg angefordert werden, wenn es nicht vorrätig ist.

EDTA-Blut für molekulare Diagnostik (kongenitale bullöse ichthyosiforme Erythrodermie Brocq, Ichthyosis bullosa Siemens, Palmoplantarkeratose Vörner) und Biopsien für Zellkultur (Palmoplantarkeratose Vörner) nach Köln

Klinik für Dermatologie und Venerologie der Universität zu Köln, Labor Dr. Meral J. Arin, LFI Gebäude 5/504, z.H. Frau Schaffrath/Frau Wodecki, Kerpener Str. 62, 50924 Köln, meral.arin@uk-koeln.de,

Tel.: 0221 478 5984, Fax: 0221 478 5949

EDTA-Blut zur Isolation genomischer DNA

Pro Proband 5ml bis 20ml EDTA-Blut entnehmen.

Die Blutproben können ungekühlt am Tag der Blutabnahme mit der Standardpost im Luftpolsterumschlag versendet werden. Bitte nicht einfrieren.

Überweisungen (je Person ein gelber Überweisungsschein), Stammbäume und klinische Befunde (NIRK-Fragebogen) bitte mitschicken.

Bitte uns vor Zusendung der Proben telefonisch oder per E-Mail benachrichtigen.

Hautbiopsien für die RNA-Isolierung

Gewebe sofort nach der Entnahme zuschneiden, eine Schnittkante

Sofort in RNAlater® überführen:

2ml Eppendorf-Gefäße verwenden (z.B. 2ml Eppendorf SafeLock-Reaktionsgefäße, RNase-frei), 1,5ml Eppendorf-Gefäße sind nicht geeignet

Mindestens das 10fache Gewebevolumen RNAlater® zugeben

Gefäße müssen randvoll gefüllt sein, um sicherzustellen, dass das Biopsat während des Transports vollständig von der Lösung bedeckt ist.

Bis zur Versendung im Kühlschrank (2-8°C) lagern (max. 3 Wochen). Nicht einfrieren.

Mit Standardpost ungekühlt im Luftpolsterumschlag versenden.

RNAlater®(Qiagen – Bestell-Nr. 76104 53,00€ / 50ml) kann von uns bezogen werden.

Bitte uns vor Zusendung der Proben telefonisch oder per email benachrichtigen.

Biopsate für die Zellkultur/Keratinozyten- und Fibroblastengewinnung

Bitte den Termin der Probeentnahme/Zusendung der Proben telefonisch oder per email mit uns vorher absprechen.

Möglichst große Biopsate steril entnehmen.

In PBS + Antibiotikum/Antimykotikum (z.B. Gibco antibiotisch-antimykotische Lsg. – Bestell-Nr. 15240-096 16,70€/20ml) einige Minuten spülen.

In Falcon-Röhrchen mit Transport-Lösung überführen.

Transport-Lösung: DMEM + Antibiotika/Antimykotika. Die Biopsate am Tag der Probenentnahme ungekühlt im Luftpolsterumschlag an uns senden. Die Biopsate sollten bis spätestens 48h nach der Probeentnahme bei uns eintreffen. Für längere Transporte (>48h) aus dem Ausland bitte 10% Serum zufügen.

Die Transportlösung, Serum, PBS und antibiotisch-antimykotische Lösung kann von uns vor Probeentnahme angefordert werden.

EDTA-Blut für molekulare Diagnostik nach Erlangen (Sjögren-Larsson-Syndrom)

Institut für Humangenetik der Universität, Labor für Molekulargenetik, Prof. Dr. André Reis, Dr. rer. nat. Cornelia Kraus, Schwabachanlage 10, 91054 Erlangen

Blut: Erwachsene 10 ml, Kinder altersabhängig 5-10 ml oder weniger

Heparin-Blut für EBV Transformation, Lymphoblastoide Zelllinien/DNA-Bank

Zentrum für Funktionelle Genomforschung, Abt. Dermatogenetik, Herrn Dr. rer. nat. Hans Christian Hennies, Universität zu Köln, Zülpicher Str. 47, 50674 Köln, hhennies@uni-koeln.de, tel.: +49-221-470 6911 fax: +49-221-470 1595

Je Proband 10ml Li-Heparin-Blut (Erwachsene)

So weit möglich: Überweisung (je Person eine!), Stammbäume, Klinikdaten (NIRK-Fragebogen in Kopie) bitte mitschicken.

Proben nur nach vorheriger Absprache abnehmen und zusenden. Proben nicht einfrieren.

Proben aus dem Ausland stets mit Kurierdienst zusenden.

Biopsate für die Zellkultur/Keratinozytengewinnung

Zentrum für Funktionelle Genomforschung, Abt. Dermatogenetik, Herrn Dr. rer. nat. Hans Christian Hennies, Universität zu Köln, Zülpicher Str. 47, 50674 Köln, hhennies@uni-koeln.de, tel.: +49-221-470 6911 fax: +49-221-470 1595

Biopsate zur Keratinozytenkultivierung unbedingt rechtzeitig anmelden! Rücksprache wegen Transportart, Medium und Termin.

Möglichst große Biopsate (**NUR ganze** Biopsate) steril entnehmen.

In PBS/Antibiotika/Antimykotika-Lösung waschen.

In **Transport-Lösung** überführen.

Transport-Lösung:

DMEM + Antibiotika und Antimykotika.

Antibiotika: 50.000 units Penicillin, 50 mg Streptomycin pro 500 ml Medium.

Antimykotika: 1,25 mg Amphotericin B pro 500 ml (z.B. 5 ml Fungizone, Invitrogen)

Für längere Transporte (Ausland) bitte 10% Serum zufügen und die doppelte Menge Antibiotika/Antimykotika verwenden.

Transport-Lösung, Serum, PBS und Antibiotika/Antimykotika können von uns angefordert werden. Diese Lösungen haben eine kurze Haltbarkeitsdauer (v.a. DMEM mit Serum), daher kurzfristig und geplant anfordern. Diese Lösungen sind teuer. Gebrauchsfertige Aliquots der Lösungen können bei -80°C (nicht bei -20°C) gelagert und einmalig aufgetaut werden.

Versand bitte nur mit Kurierdienst.

Schema zur Entnahme und zum Vernähen von mehreren Stanzbiopsien:

