

GENTECHNIKBUCH: 4. KAPITEL

CHECKLISTE FÜR KONTROLLEN VON EINRICHTUNGEN, DIE GENETISCHE ANALYSEN ZU MEDIZINISCHEN ZWECKEN GEMÄSS § 68 GTG DURCHFÜHREN – TEIL 2: ZYTOGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

(beschlossen von der Gentechnikkommission am 4. Dezember 2009)

A.) Zytogenetische Untersuchungen:

A.1. Personal

		ja	nein	Bemerkung
A.1.1.	Verfügt die Leitung des Labors über eine entsprechende Qualifikation?			
A.1.2.	Verfügt das Personal, das an zytogenetischen Untersuchungsverfahren beteiligt ist, über eine spezifische Ausbildung und Erfahrung in Zytogenetik			
A.1.3.	Gibt es ein Trainingsprogramm für neue Mitarbeiter?			
A.1.4.	Werden externe Schulungsprogramme genutzt?			
A.1.5.	Gibt es ein fortlaufendes internes Schulungsprogramm?			
A.1.6.	Ist die Personalanzahl für die Anzahl der durchgeführten Analysen ausreichend?			

A.2. Räumlichkeiten

		ja	nein	Bemerkung
A.2.1.	Stehen geeignete Räume für die Zellkultur zur Verfügung und wurden angemessene Vorkehrungen zur Vermeidung von Infektionen			

	insbesondere bei Langzeit-Zellkulturen getroffen?			
A.2.2.	Liegen diese Anweisungen in schriftlicher Form vor und sind sie auch dem Reinigungspersonal entsprechen bekannt?			
A.2.3.	Existiert ein Benutzerlogbuch für den Zellkulturbereich?			
A.2.4.	Bei Durchführung von Fluoreszenzuntersuchungen (z. B. FISH-Verfahren): Stehen geeignete verdunkelbare Räume zur Verfügung?			
A.2.5.	Ist sichergestellt, dass nur autorisiertes Personal die Laborräume betreten kann			

A.3. Geräte und Einrichtungen

		ja	nein	Bemerkung
A.3.1.	Werden bei den sterilen Werkbänken zum Schutz vor Infektion des Personals Umluftsysteme verwendet?			
A.3.2.	Stehen für die Durchführung der Zellkulturen bei pränatalen Untersuchungen mindestens zwei Brutschränke zur Verfügung?			
A.3.3.	Besitzen die Brutschränke ein Alarmsystem für Temperatur sowie CO ₂ -Konzentration?			
A.3.4.	Sind alle wesentliche Geräte (Zentrifugen, Mikroskope, Wasserbäder etc.) in doppelter Ausführung vorhanden? Wenn nein, steht ein „Crash Plan“ zur Verfügung, wie ein Ausfall ohne Zeitverlust kompensiert werden kann?			
A.3.5.	Werden die Heizzonen von Heizplatten, Hybridisierungsgeräten oder Präparationsautomaten periodisch auf ihre Temperatur geprüft?			
A.3.6.	Werden die Kühl- und Gefrierschränke, sowie die Wasserbäder periodisch auf ihre Temperatur überprüft?			

A.3.7.	Weisen Anlagen zur digitalen Bildaufnahme und Verarbeitung einen ordnungsgemäßen Zustand auf, erfolgt regelmäßige Datensicherung und werden von jedem Fall auch Prints archiviert?			
A.3.8.	Erfolgt bei Fluoreszenzmikroskopen neben der regelmäßigen allgemeinen Wartung eine periodische Justierung der Beleuchtungseinheit und wird die Lampenbrenndauer nach den Herstellerangaben überwacht?			
A.3.9.	Gibt es Wartungspläne für die Geräte?			

A.4. Reagenzien

		ja	nein	Bemerkung
A.4.1.	Sind Reagenzien und Zellkulturmedien, wo nötig, adäquat aliquotiert und beschriftet?			
A.4.2.	Werden hierzu geeignete Einmalgefäße verwendet?			
A.4.3.	FISH-Untersuchungen: Stehen für die angebotenen Untersuchungen geeignete DNA-Sonden bereit und werden deren Haltbarkeitsdaten periodisch überprüft?			
A.4.4.	Sind die Chargennummern der in einzelnen Untersuchungsgängen verwendeten Reagenzien in den Untersuchungsprotokollen enthalten?			
A.4.5.	Ist bei Hybridisierungsverfahren die Spezifität für jede Sonde durch geeignete Untersuchungen (z. .B. bekannte positive und negative Proben) überprüft und dokumentiert?			

A.5. Untersuchungsverfahren

		ja	nein	Bemerkung
A.5.1.	Allgemeine Verfahren zur zytogenetischen Untersuchung:			

A.5.1.1.	Steht dem Labor mindestens jeweils ein Verfahren zur G-, Q-, oder R-Banden, ein Verfahren zur C-Banden oder DA/DAPI-Färbung sowie die AgNOR-Darstellung zur Verfügung			
A.5.1.2.	Werden pro Fall mindestens 5 Mitosen strukturell analysiert und mindestens 2 als Karyotyp in Form eines Bilddokumentes archiviert?			
A.5.1.3	Sind alle ausgewerteten Mitosen dokumentiert oder auf den Originalpräparaten wiederauffindbar?			
A.5.2	Postnataldiagnostik:			
A.5.2.1.	Werden mindestens 10 Mitosen gezählt?			
A.5.2.2.	Setzt das Labor routinemäßig ein Verfahren zur Hochauflösungsdarstellung von Chromosomen ein?			
A.5.2.3	Entspricht die Bänderungsqualität der Fragestellung und weist sie in der Regel mindestens 400 Banden phs (bei bestimmten Fragestellungen wie mentale Retardierung, Dysmorphien oder wiederholte Aborte mindestens 550 phs) auf?			
A.5.3.	Pränataldiagnostik:			
A.5.3.1.	Werden mindestens 15 Mitosen gezählt?			
A.5.3.2.	Weist die Bänderungsqualität in der Regel mindestens 400 Banden phs auf?			
A.5.3.3.	Werden bei Untersuchungen aus Amnionzellen mindestens 2 unabhängige Zellkulturen angelegt?			
A.5.3.4.	Erfolgt die Analyse gegebenenfalls auch aus der zweiten Zellkultur (z.B. bei Verdacht auf Mosaik oder Pseudomosaik)?			
A.5.3.5.	Werden bei Untersuchungen aus Chorionzotten ein Verfahren der Direktpräparation und der Langzeit-Zellkultur (oder ersatzweise Amnionzellkultur) eingesetzt?			

A.5.3.6.	Werden beim Verdacht auf maternale Zellkontamination in der Zellkultur geeignete Maßnahmen zum Ausschluss einer Befundverfälschung ergriffen?			
A.5.3.7.	Wird bei Vorliegen von zu wenig Material, die Analyse ausschließlich aus der Langzeitkultur durchgeführt?			
A.5.3.8.	Werden, wenn angebracht, weiterführende Analysen zum Ausschluss einer uniparentalen Disomie durchgeführt?			
A.5.4	Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH):			
A.5.4.1.	Wird die chromosomale in situ Hybridisierung nur in Verbindung mit und auf dem Hintergrund einer Chromosomenanalyse an gebänderten Chromosomen eingesetzt?			
A.5.4.2.	Werden pro Sonde 5 Metaphasen sorgfältig ausgewertet und dokumentiert: a.) bezüglich fehlender Signale auf den Zielchromosomen? b.) bezüglich Signalen auf anderen Chromosomen?			
A.5.4.3.	Werden pro Sonde 3 ausgewertete Metaphasen in geeigneter Weise einschließlich der Mikroskopkoordinaten dokumentiert, so dass sie auf den Präparaten wiederauffindbar sind?			
A.5.4.4.	Werden beim Einsatz von Bildverarbeitungssystemen pro Sonde 3 ausgewertete Metaphasen (zusätzlich) in elektronisch unbearbeiteter Form (RAW-Data) gespeichert?			
A.5.4.5.	Werden beim pränatalen Schnelltest mindestens 30 Kerne pro Sonde ausgewertet?			

A.6. Qualitätsmanagementsystem

		ja	nein	Bemerkung
A.6.1.	Werden fehlgeschlagene Chromosomenpräparationen und Wiederholungsansätze protokolliert?			
A.6.2.	Werden, wenn möglich, alle pathologischen Ergebnisse der zytogenetischen Pränataldiagnostik nach Geburt oder Schwangerschaftsunterbrechung bestätigt?			
A.6.3.	Werden alle zytogenetischen Laborergebnisse statistisch ausgewertet?			
A.6.4.	Gibt es eine Sammlung schwieriger und lehrreicher Fälle für Schulungszwecke?			
A.6.5.	Wird bei Änderung der Verfahren jeweils die Richtigkeit der verwendeten Verfahren erneut geprüft und dokumentiert?			
A.6.6	Sind die Erfolgsraten wie folgt?: Amniocentesen / CVS-Langzeitkulturen - 98% CVS Direktpräparation – 90% Postnatale Blutproben – 98% Foetale Blutproben – 98% Abortgewebe / Fetale Gewebe / Haut – 60%			
A.6.7.	Sind die Befundungszeiten bei mehr als 90 % der Zuweisungen wie folgt (in Tagen)?: Amniocentesen / CVS-Langzeitkulturen – 21 CVS Direktpräparation – 7 Postnatale Blutproben – 28 Dringende postnatale / foetale Blutproben – 7 Abortgewebe / Fetale Gewebe / Haut – 56 Pränataler FISH Schnelltest – 3 Polkörperdiagnostik (FISH) - 2			

A.7. Untersuchungsgut/Proben

		ja	nein	Bemerkung
A.7.1.	Sind schriftliche Verfahren festgelegt, um ein Eintreffen der Proben im Labor in geeignetem Zustand zu erreichen?			
A.7.2.	Gibt es schriftliche Kriterien für die Zurückweisung von ungeeigneten Untersuchungsproben?			

A.8. Befunde

		ja	nein	Bemerkung
A.8.1.	Enthält die zytogenetische Bewertung die unter Punkt B.8.1.1. – B.8.1.10 angeführten Angaben:			
A.8.1.1.	Karyotyp nach ISCN in aktueller Version, wenn möglich und sinnvoll auch bei FISH und Interphase-FISH-Untersuchungen			
A.8.1.2.	Angaben über die verwendeten Zellen oder Gewebe			
A.8.1.3	Anzahl ausgezählter und strukturell analysierter Metaphasen			
A.8.1.4.	Pränataldiagnostik: Anzahl ausgewerteter unabhängiger Zellkulturen oder Klone			
A.8.1.5.	Verwendete Bänderungstechniken			
A.8.1.6.	Angaben zu den verwendeten Sonden und der Zahl der ausgewerteten Metaphasen oder Interphasekerne bei der Fluoreszenz in situ Hybridisierung			
A.8.1.7	Bei Polkörperdiagnostik: Angabe der gezählten Signale pro Sonde und Interpretation über den vermutlichen Ploidiestatus in der Eizelle			
A.8.1.8.	Angabe zur Qualität des erreichten Bandenstadiums			
A.8.1.9	Interpretation des Untersuchungsergebnisses und gegebenenfalls eine Stellungnahme über den klinischen Bezug			
A.8.1.10	Gegebenenfalls Hinweise auf eine Einschränkung der Aussagekraft bei Nichterreichen von Standards			

A.8.1.11	Den Hinweis auf die Notwendigkeit genetischer Beratung gem. § 69 Abs. 4 GTG bei auffälligen Befunden			
A.8.2.	Werden in Zusammenhang mit dem Befund gegebenenfalls Literaturangaben gemacht, die dem Empfänger die eigene Orientierung ermöglichen?			

B.) Datenschutz:

B.1. Computerunterstützte Daten

		o.k.	Mängel	Bemerkung
B.1.1.	Stimmen die Angaben über die Art des PC (stand alone oder Netzanschluss) mit den tatsächlichen Gegebenheiten überein?			
B.1.2.	Ist der PC durch ein Passwort geschützt?			
B.1.3.	Ist der PC mit Netzanschluss durch eine Firewall gesichert?			
B.1.4.	Sind die Files durch ein eigenes Passwort geschützt?			
B.1.5.	Gibt es ein IT-Sicherheitskonzept?			
B.1.6.	Stimmt die Anzahl der Zugriffsberechtigten Personen mit der angegebenen Anzahl überein?			
B.1.7.	Werden die computerunterstützten Daten regelmäßig gesichert?			
B.1.8.	Wie werden die gesicherten Daten aufbewahrt?			

B.2. Nicht computerunterstützte Daten

		o.k.	Mängel	Bemerkung
B.2.1.	Sind die nicht computerunterstützten Daten versperret aufbewahrt?			
B.2.2.	Stimmt die Anzahl der Zugriffsberechtigten mit der angegebene Anzahl überein?			

B.3. Geheimhaltungspflicht

		o.k.	Mängel	Bemerkung
B.3.1.	Werden alle Mitarbeiter der Einrichtung, die mit der Durchführung von genetischen Analysen befasst sind, über die Bestimmungen des § 71 GTG zur Geheimhaltung von Daten, die durch genetische Analysen erhoben wurden, unterrichtet und zur Geheimhaltung schriftlich verpflichtet?			

C.) Veranlassung, Beratung und Einverständniserklärung:

C.1. Veranlassung

		o.k.	Mängel	Bemerkung
C.1.1	Werden genetische Analysen im Sinne des § 65 Abs. 1 Z 3 und 4 (prädiktive genetische Analysen) ausschließlich über Veranlassung eines in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharztes oder eines für das betreffende Indikationsgebiet zuständigen behandelnden oder diagnosestellenden Facharztes durchgeführt?			

C.2. Beratung

		o.k.	Mängel	Bemerkung
C.2.1.	Ist sichergestellt, dass der Patient, oder die Schwangere, vor einer genetischen Analyse des Typs 2, 3, oder 4 eine ausführliche Beratung über Wesen, Tragweite und Aussagekraft durch den diese genetische Analyse veranlassenden in Humangenetik/medizinische Genetik ausgebildeten Facharzt oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt, erhält?			

C.2.2.	Wird im Rahmen der Beratung vor einer genetischen Analyse auf die Möglichkeit des Widerspruchs der Dokumentation der Ergebnisse genetischer Analysen des Typs 2 oder 3 in Arztbriefen und Krankengeschichten hingewiesen?			
C.2.3.	Ist sichergestellt, dass das Untersuchungsergebnis vom veranlassenden Facharzt mit der betroffenen Person sachbezogen und umfassend erörtert wird?			
C.2.4.	Ist sichergestellt, dass diese Erörterung nicht nur alle medizinischen Tatsachen, sondern auch deren psychische und sozialen Konsequenzen umfasst?			
C.2.5.	Ist sichergestellt, dass die Beratungen vor und nach der genetischen Analyse des Typs 2, 3 oder 4 mit einem individuellen Beratungsbrief an die Ratsuchenden abgeschlossen wird?			
C.2.6.	Ist sichergestellt, dass im Beratungsbrief die wesentlichen Inhalte des Beratungsgesprächs (unter Angabe des Datums des Beratungsgesprächs), in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind?			
C.2.7.	Ist sichergestellt, dass gegebenenfalls auf die Zweckmäßigkeit einer zusätzlichen Beratung, sowie auf die zusätzlichen Beratungsmöglichkeiten durch einen Psychologen oder Psychotherapeuten oder Sozialarbeiter schriftlich hingewiesen wird?			
C.2.8.	Wird im Rahmen der Beratung auf andere Beratungseinrichtungen und Selbsthilfegruppe hingewiesen?			

C.3. Einverständniserklärung

		o.k.	Mängel	Bemerkung
C.3.1.	Werden genetische Analysen des Typs 2, 3 oder 4 bzw. die Befunderstellung nur bei Vorliegen einer Einverständniserklärung gem. § 69 Abs.1 und 2. durchgeführt?			