


Änderungshinweise:	Abschnitt:
Hinweise zur Präanalytik	5
Geeignetes Untersuchungsmaterial	6.1
Kriterien der Präanalytik	6.2
Externe Untersuchungen	14

Inhalt:	Seite
1 Kontakt.....	2
2 Vorwort	3
3 Allgemeine Informationen.....	3
4 Allgemeine Hinweise zur genetischen Beratung.....	4
5 Hinweise zur Präanalytik.....	4
6 Proben für die Molekulargenetik.....	4
6.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial.....	4
6.2 Kriterien der Präanalytik.....	5
6.3 Hinweise zur Blutentnahme	6
6.4 Hinweise zur Entnahme von Mundschleimhaut.....	6
6.5 Hinweise zu PID-Proben	6
6.6 Probenbeschriftung	7
7 Untersuchungsauftrag	7
8 Einverständniserklärung.....	7
9 Untersuchungsdauer	7
10 Probenversand	8
11 Probenlagerung	8
12 Befundmitteilung	8
13 Ergebnisse.....	8
14 Externe Untersuchungen	9
15 Qualitätsmanagement	9

	Geändert:	geprüft:	freigegeben:
Funktion	QMB	Ärztliche Leitung	QMB
Name	Beckert	Kohlhase/Wohlleber	Beckert
Datum	30.11.2023	30.11.2023	30.11.2023

Unterschrift

 Humangenetik Freiburg A MEMBER OF SYNLAB		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 2 von 9

Information zu Primärproben

SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Humangenetik Freiburg GmbH

1 Kontakt

Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase (ärztl. Standortleitung)

Dr. med. Eva Wohlleber (ärztliche Leitung)

Praxisanschrift:

Heinrich-von-Stephan-Str. 5c
79100 Freiburg

Laboranschrift:

Heinrich-von-Stephan-Str. 5
79100 Freiburg


Rufnummer: **Tel: +49-(0)761-896454-0**
Fax: +49-(0)761-896454-9

Homepage: www.humangenetik-freiburg.de

E-mail: kontakt@humangenetik-freiburg.de

Sprechstunden:

Mo. Di. Do.	8:00 – 12:00
	13:00 – 17:00 Uhr
Mi.	8:00 – 12:00 Uhr
Fr.	8:00 – 12:00 Uhr
	13:00 – 16:00 Uhr

		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 3 von 9

Diese Information darf ohne schriftliche Genehmigung der SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH nicht vervielfältigt werden. Bitte achten Sie auf die aktualisierte Version.

2 Vorwort

Sehr geehrte Einsender,

das SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg wurde 2006 als Praxis für Humangenetik Freiburg durch Herrn Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase gegründet. 2016 wurde die Praxis für Humangenetik Freiburg durch die SYNLAB Holding Deutschland GmbH übernommen. Mittlerweile verfügt das SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg über ein sehr umfangreiches und modernes Leistungsspektrum. Das Angebot umfasst die humangenetische Beratung, Molekulargenetische Untersuchung und die PID-Diagnostik sowie die Zytogenetische Untersuchung in unserem Partnerlabor Synlab MVZ Humangenetik Mannheim.

Auf den nächsten Seiten möchten wir Ihnen einen Überblick zur Probenentnahme und Probenversand für die humangenetische Diagnostik geben.

Bei Fragen wenden Sie sich bitte direkt an uns. Sie erreichen uns über die angegebenen Kontaktmöglichkeiten.



Weitere Informationen können Sie auch auf unserer Homepage nachlesen.

3 Allgemeine Informationen

Auf unserer Homepage finden Sie alle Formulare und Übersichten zum angebotenen Leistungsspektrum. Sollte die von Ihnen gewünschte Diagnostik im Anforderungsbogen nicht vermerkt sein, wenden Sie sich bitte direkt an uns.

Seit 01.07.2010 sind genetische Untersuchungen bei zugesandten Proben von gesetzlich versicherten Patienten nur noch auf Laborüberweisung möglich. Bitte schicken Sie daher Ihre Proben mit einem Laborschein Muster 10 .

Bei privat versicherten Patienten oder Einsendungen aus dem Ausland müssen Angaben zur Kostenübernahme vorliegen.

 Humangenetik Freiburg A MEMBER OF SYNLAB 		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 4 von 9

4 Allgemeine Hinweise zur genetischen Beratung

Die genetischen Beratungen werden durch unsere Fachärzte für Humangenetik durchgeführt. Sie können in unserem Sekretariat einen persönlichen Beratungstermin vereinbaren. Es ist sinnvoll, uns alle relevanten Befunde frühzeitig vor der genetischen Beratung zukommen zu lassen. Zudem muss am Beratungstag ein Überweisungsschein (Muster 6) und das Versichertenkärtchen vorgelegt werden. Weitere Informationen zur genetischen Beratung finden Sie auf unserer Homepage www.humangenetik-freiburg.de.

5 Hinweise zur Präanalytik

Von unserem Labor werden molekulargenetische (PCR, Sequenzierung, Gendosisanalyse) und molekularzytogenetische Verfahren, die auf der Amplifikation bzw. Hybridisierung von DNA basieren angeboten, sowie Zytogenetische Leistungen (Chromosomenanalysen, FISH) von unserem Partnerlabor Synlab MVZ Humangenetik Mannheim. ~~angeboten.~~

Die Validität von Laborbefunden wird entscheidend durch die Kriterien der Präanalytik mitbestimmt. Wir bitten Sie, uns nur Proben der im Folgenden aufgelisteten Art zuzusenden, bei deren Entnahme auf die jeweils angegebenen Hinweise zu achten ist. Proben, die den aufgeführten Kriterien nicht entsprechen, gewährleisten keine validen Untersuchungsergebnisse und können von uns daher nicht angenommen werden.

6 Proben für die Molekulargenetik

6.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial

Proben für die molekulargenetische Diagnostik und DNA


- Amnionzellen
- Chorionzotten (CVS)
- Mundschleimhaut
- Abortmaterial
- Trockenblutkarten

Proben für die Chromosomenanalyse:

- Natrium-Heparin-Blut

Proben für die PID:

- Siehe Hinweise zu PID-Proben Kapitel 6.5

		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 5 von 9

6.2 Kriterien der Präanalytik

EDTA-Blut

Da Heparin sich bei der DNA-Extraktion an die DNA anlagern kann und dann nachfolgende PCR-Reaktionen stört, ist die Abnahme von Blut in EDTA-Röhrchen notwendig. Die Annahme von Lithium-Heparin-Blut für Sequenz- und Gendosisanalysen wird in der Regel abgelehnt. Ausnahme: Ist die Chromosomenanalyse.

Für alle Untersuchungen benötigen wir ca. 3 ml EDTA-Blut, für Chromosomenanalysen 5 ml Natrium-Heparin-Blut. Bei Säuglingen und Kleinkindern reichen 1-2ml.

DNA

Wir benötigen für die Analyse in der Regel 5 µg genomische DNA. Diese sollte eine Konzentration im Puffer oder Wasser von 50 ng/µl nicht unterschreiten. Bitte beachten Sie, dass wir für gute SNP Array- und Gendosisanalysen-Ergebnisse qualitativ hochwertige DNA benötigen. Idealerweise geben Sie uns die DNA-Extraktionsmethode an.

Mundschleimhautzellen

Mundschleimhautabstriche eignen sich in der Regel nur für die Untersuchung von Genen mit bis zu 3 kleinen Exons Untersuchungen auf maternale DNA-Kontamination und Zwillingsuntersuchungen. Auch zu Untersuchungen auf in der Familie bekannte Mutationen sind solche Proben geeignet.

Chorionzotten



Zur pränatalen Diagnostik werden präparierte native Chorionzotten (nach Chorionic Villi Sampling, CVS; Entnahme durch Frauenärzte ab der 12.-14. Schwangerschaftswoche), kultivierte Zellen nach CVS oder bereits präparierte DNA aus Zotten oder kultivierten Zellen angenommen. Eine Kontrolle der Chorionzotten auf maternales Gewebe erfolgt durch uns nicht, die Verantwortung hierfür liegt beim Einsender.

Amnionzellen

Zur pränatalen Diagnostik werden native Amnionzellen (nach Amniozentese; Entnahme durch Frauenärzte ab der 14.-15. Schwangerschaftswoche), kultivierte Zellen nach Amniozentese oder bereits präparierte DNA aus nativen oder kultivierten Zellen angenommen.

Kultivierte CVS-Zellen/Amnionzellen müssen vor der DNA-Extraktion abgelöst werden.

Bei allen pränatalen Untersuchungen bitten wir um möglichst frühzeitige telefonische Ankündigung.

 <p>Humangenetik Freiburg</p> <p>A MEMBER OF SYNLAB </p>		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 6 von 9

Die richtige Wahl des Proben(-Ausgangs)materials sowie dessen Qualität sind für eine zuverlässige und aussagekräftige Diagnostik entscheidend. Sollten diese Kriterien in seltenen Fällen nicht erfüllt sein, behalten wir es uns vor, neues Untersuchungsmaterial anzufordern.

6.3 Hinweise zur Blutentnahme



- Patienten müssen nicht nüchtern sein.
- Das Blut sollte mit einer EDTA-Monovette (rote Monovette) abgenommen und danach in dieser leicht geschwenkt (nicht schütteln!) werden, um eine Teilgerinnung zu vermeiden. Die Monovette muss mit dem Namen, Vornamen und Geburtsdatum des Patienten beschriftet sein.

6.4 Hinweise zur Entnahme von Mundschleimhaut

- Die Person, von der die Mundschleimhautprobe entnommen wird, sollte mindestens 30 min. vor der Entnahme nichts gegessen oder getrunken haben. Vor der Entnahme den Mund kräftig mit Wasser ausspülen.
- Das Entnahmestäbchen darf nur am Stiel angefasst werden. Einen direkten Kontakt mit dem gezackten Filterpapier am anderen Ende des Stäbchens muss vermieden werden.
- Mit dem gezackten Filterpapier 10-20 Mal kräftig an der Innenseite der Wange entlangreiben. Je intensiver dieser Vorgang durchgeführt wird, desto mehr Zellmaterial befindet sich anschließend auf dem Filterpapier (wichtig für eine erfolgreiche Testdurchführung).
- Die Entnahme muss mit einem zweiten Stäbchen wiederholt werden.
- Das Bürstchen von dem Entnahmestab in ein Probenröhrchen abwerfen (mit dem inneren Plastikhalm aus dem vorderen Ende des Trägerröhrchens herausdrücken). Gefäß verschließen und mit dem Namen des Probengebers beschriften.

6.5 Hinweise zu PID-Proben

- Die Zellen werden ausschließlich in unserem Partnerlabor im „Centrum für gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Freiburg (CERF)“ entnommen
- Die Zellen stammen von ca. 5 Tage alten Embryonen die durch künstliche Befruchtung (IVF/ICSI) erzeugt wurden und entstammen der den Embryo umgebenden Zellhülle (Trophektoderm)
- Die Entnahme erfolgt unter hochsterilen Bedingungen, wobei die Zellen nach der Biopsie gewaschen und direkt in ein Reaktionsgefäß zum Transport zum SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg überführt werden.

 <p>Humangenetik Freiburg</p> <p>A MEMBER OF SYNLAB </p>		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 7 von 9

6.6 Probenbeschriftung

Jede Probe muss zur Identitätssicherung mit folgenden Angaben gekennzeichnet sein:

- Name
- Vorname
- Geburtsdatum

Unbeschriftete Proben werden für eine Untersuchung nicht verwendet.

7 Untersuchungsauftrag

Für die Durchführung der humangenetischen Analysen werden folgenden Unterlagen benötigt:

- Einverständniserklärung nach GenDG (s. Punkt 8)
- Anforderungsschein (vollständig ausgefüllt und unterschrieben von Patient und Arzt)
- Überweisungsschein Muster 10 bei gesetzlich versicherten Patienten
- vollständige Rechnungsanschrift bei Privatpatienten oder Klinikaufträgen
- Ärztliche Befunde oder Arztbrief (wenn vorhanden)

Der Untersuchungsauftrag muss folgende Angaben enthalten:

- Einwilligungserklärung nach GenDG
- Klinische Angaben, Indikation
- Angabe zu einem eventuellen Indexfall
- Angaben zur Untersuchung → diagnostisch, pränatal oder prädiktiv (bei prädiktiver Diagnostik muss der Nachweis der genetischen Beratung mitgeschickt werden)
- Art des Untersuchungsmaterial
- Datum der Probenentnahme
- Eilige Aufträge kennzeichnen
- Einsendender Arzt


8 Einverständniserklärung

Bitte achten Sie bei den Einsendungen auf vollständig ausgefüllte Einsendeformulare. Wir benötigen für jeden Untersuchungsauftrag die vom Patienten/ gesetzlichen Vertreter unterschriebene Einverständniserklärung, sowie die Arztunterschrift auf dem Einsendeformular.

Bitte beachten Sie, dass die Bearbeitung des Untersuchungsauftrags bei unvollständig ausgefüllten Einsendeformularen (fehlender Arztunterschrift, fehlenden Angaben zum Einsender, fehlenden Überweisungsscheinen sowie ungeklärter Kostenübernahme) bis zum Eingang aller notwendigen Unterlagen verzögert wird.

9 Untersuchungsdauer

Die Untersuchungsdauer ist abhängig von der Größe und Komplexität des einzelnen Gens und dem Umfang der Analyse und beträgt 2-6 Wochen (pro Gen). Bei mehreren Genen wird in der Regel eine

 Humangenetik Freiburg A MEMBER OF SYNLAB		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 8 von 9

Stufendiagnostik durchgeführt. In dringenden Fällen (wie z. B. Pränatal- oder Präoperative Diagnostik) sind wesentlich kürzere Untersuchungszeiten (1-2 Wochen) möglich. In diesem Fall bitten wir Sie um telefonische Rücksprache.

10 Probenversand

Der Probenversand sollte am gleichen Tag erfolgen. In Ausnahmefällen können Blutproben bei 4-6°C kurzfristig gelagert werden (nicht einfrieren!). Pränatales Untersuchungsmaterial ~~muss~~ **wird wenn möglich, am gleichen Tag mittels Eilpost oder Kurier an unser Partnerlabor Synlab MVZ Humangenetik Mannheim** versandt werden. Bei allen pränatalen Untersuchungen bitten wir um möglichst frühzeitige telefonische Ankündigung.

11 Probenlagerung

Sofern der Patient/Erziehungsberechtigter/Betreuer in der Einwilligungserklärung nicht ausdrücklich eine Vernichtung des Probenmaterials wünscht, wird das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung aufbewahrt. Dies dient ggf. einer späteren Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch den behandelnden Arzt, eventueller Zusatzuntersuchungen (auch zu wissenschaftlichen Zwecken) und Qualitätskontrollen. Der Patient hat jederzeit die Möglichkeit, die Einwilligung zu ändern bzw. zu widerrufen (Übereignungsverfügung nach §950BGB).

12 Befundmitteilung



Die Befundübermittlung der regulären Befunde erfolgt sofort nach Abschluss der Untersuchung per Fax und/oder per Post. Bei kritischen/eiligen Befunden werden die Einsender zusätzlich telefonisch benachrichtigt.

Genetische Befunde dürfen laut GenDG nur an den verantwortlichen Arzt gesendet werden. Eine Weiterleitung der Befunde kann durch uns nicht durchgeführt werden und obliegt dem verantwortlichen Arzt.

13 Ergebnisse

Das Ergebnis eines Befundes mit einer pathogenen Variante ist in der Regel mit einer hohen Sicherheit nachgewiesen.

Wird in dem untersuchten Gen keine krankheitsverursachende Variante gefunden, so kann nicht mit völliger Sicherheit ausgeschlossen werden, dass in der untersuchten Region oder anderen nicht untersuchten Genen eine solche Variante vorliegt. Dadurch lässt sich auch eine genetische Veranlagung für eine Krankheit meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen.

 Humangenetik Freiburg A MEMBER OF SYNLAB 		Version: 06
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 30.11.2023
		Seite 9 von 9

14 Externe Untersuchungen

Einige Leistungen wie z. B. Chromosomenanalysen und FISH Analysen, die wir nicht in unserem Labor durchführen, werden von uns als Unterauftrag angeboten und ausschließlich an qualifizierte labormedizinische oder humangenetische Labore weitergeleitet. Analysen, die nicht von uns durchgeführt werden, sind im Leistungsverzeichnis und im Befund eindeutig als Fremdleistung gekennzeichnet.

15 Qualitätsmanagement

Das SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg ist seit 2009 durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAKks) akkreditiert.

Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189:2014

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik, Zytogenetik)