

## Sehr geehrte(r) Einsender(in)

Auf den nächsten Seiten haben wir für Sie wichtige Informationen zusammengestellt, die Ihnen helfen, die Proben Ihrer Patienten so einzusenden, dass wir Ihnen eine schnelle und korrekte Diagnostik gewährleisten können.

Telefon-Nummern für Rückfragen, Kommentare, Anregungen oder Kritik finden Sie auf unserer Homepage und am Ende dieses Dokuments.

### Untersuchungsauftrag:

Bitte benützen Sie unseren [Auftragsschein](#), auf dem Sie die Patientendaten und gewünschte Diagnostik eintragen bzw. ankreuzen.

Alle nötigen klinischen Angaben (z.B. exakte SSW und NT beim Firsttrimesterscreening) eintragen.

Bei unklaren Differentialdiagnosen (z.B. Abklärung von Entwicklungsretardierungen oder syndromalen Erkrankungen) sind klinische Angaben, bereits erfolgte Labor- oder Genetikuntersuchungen und ggf. Stammbauminformationen außerordentlich wichtig.

### **Wichtig:**

**Ab dem 01.02.2010 darf eine genetische Analyse (Chromosomenanalyse, Molekulargenetik aber auch pränatale Risikoberechnungen nach FMF-London, FMF-Deutschland (PRC), JOY und Parameter hieraus, d.h.  $\beta$ hCG und PAPP-A) nur noch durchgeführt werden, wenn von der untersuchten Person bzw. der Schwangeren eine Einwilligungserklärung gemäß des Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG) vorliegt.**

**Bitte informieren sie sich über unsere Homepage, auf der der Gesetzestext und weitere erläuternde Dokumente zu finden sind. Für Rückfragen stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.**

Besonders eilige Untersuchungen und pränatale molekulargenetische Untersuchungen bitten wir telefonisch anzukündigen.

### Abrechnung

Für gesetzlich versicherten Patienten im ambulanten Bereich einen Überweisungsschein Nr. 6 mitschicken (Überweisung an Humangenetik). Bitte unbedingt Untersuchungsauftrag und Verdachtsdiagnose angeben.

Bei Privatpatienten oder im stationären Bereich geben Sie bitte an, wer die Rechnung erhalten soll.

Genetische Untersuchungen belasten **nicht** das Laborbudget. Es gilt die Ausnahmeziffer für Laborleistungen 32010. Diese gilt auch für das Kapitel 11 des EBM2000 Plus, über das humangenetische Laborleistungen abgerechnet werden.

## Untersuchungsmaterialien

Die allgemeinen Regeln im Umgang mit medizinischen Untersuchungsgut sollten befolgt werden. Insbesondere müssen die Sicherheitsbestimmungen zum Schutz vor Nadelstichverletzungen u.ä. beachtet werden. Jedes biologische Material gilt als potentiell infektiös.

### **Amnionpunktat/Fruchtwasser und CVS-Material**

Das Material soll steril punktiert und abgefüllt werden. Bei blutigen Beimengungen kann die Interpretation erschwert oder u.U. unmöglich werden.

Bitte unbedingt Schwangerschaftswoche und Indikation für die Punktion angeben. Wenn keine weiteren klinischen Angaben gemacht werden, gehen wir davon aus, dass von Ihrer Seite nur die Routinediagnostik (Karyotyp, evtl. Aneuploidie-Schnelltest) gewünscht ist.

Wenn weiterführende Analysen angefordert sind, bitten wir um ergänzende klinische Angaben (Ultraschallauffälligkeiten, bekannte genetische Belastungen, auffällige Familienanamnesen). Bei Unklarheiten zu evtl. nötigen zusätzlichen Analysen stehen wir für Rückfragen jederzeit zur Verfügung. Falls molekulargenetische Analysen aus Fruchtwasser-DNA angefordert sind, muss mütterliches EDTA-Blut mitgeschickt werden (Ausschluss maternaler Kontamination).

### **Heparin-Blut für Chromosomenanalyse**

Für **Chromosomenanalysen** oder molekularcytogetische Analysen (Mikrodeletions-FISH, Subtelomer-FISH) senden Sie bitte **Lithium- oder Natrium-Heparin-Blut**, auf keinen Fall Amonium-Heparin wie in der klinischen Chemie verwenden. Die Monovetten sollen kein Gel, Phasentrenner, beschichtete Kunststoffkügelchen o.ä. enthalten.

Bei starken Erkältungen des Patienten/Probanden kann die Stimulierbarkeit der Lymphozyten gestört sein, so dass eine Chromosomenanalyse nicht oder nur schlecht gelingt. In diesem Fall muss eine neue Probe eingesandt werden.

### **EDTA-Blut für DNA-Diagnostik**

Für alle molekulargenetischen Analyse (**DNA-Diagnostik**) senden Sie bitte **EDTA-Blut** (i.d.R. reichen 2-5 ml, für komplexe Analyse 5-10ml, bei kleinen Kindern u.U. 0,1-1ml).

### Allgemeine Hinweise zur Blutentnahme (DNA- oder Chromosomen-Diagnostik)

Patienten müssen **nicht nüchtern** sein.

Nach der Blutentnahme sollen die Monovetten 4-5x über Kopf geschwenkt werden (nicht schütteln), um das Antikoagulans gut zu verteilen.

Die Entnahmestelle des Blutes (Vene, Kapillare oder Arterie) hat keinen Einfluss auf das Ergebnis der DNA- oder Chromosomenanalyse.

Zu langes Stauen oder Quetschen des Gewebes verfälscht die Ergebnisse nicht, es kann aber zu einer Hämolyse und dadurch Verschlechterung der DNA-Qualität kommen.

DNA Kontaminierungen aus externen Quellen wie Haare, Haut, Staub usw. müssen vermieden werden.

Bei der Verwendung von nicht geschlossenen Entnahmesystemen empfehlen wir das Tragen von ungepuderten Handschuhen.

### **Serum-Proben für das Erst-Trimester-Screening**

Die Messwerte für  $\beta$ hCG können durch Hitze verfälscht werden (falsch hohe  $\beta$ hCG-Werte bei Wärmeexposition). Serum-Proben für das Ersttrimesterscreening sollten daher zumindest im Sommer gekühlt und/oder in Styroporboxen verschickt werden. Versandmaterial kann durch uns gestellt werden (Tel.: 0911-206 10 20).

### **Abortmaterial**

Entweder Chorionzotten oder Hautstückchen vom Feten (Ferse) in Hepes-gepuffertem RPMI-Medium einsenden. Ersatzweise kann auch sterile isotonische Kochsalzlösung benutzt werden. Wenn lebensfähige Zellen vorhanden sind, wird eine Kultur angelegt und ein Karyogramm angefertigt. Sollte die Kultur nicht gelingen, versuchen wir über eine FISH-Analyse die wichtigsten Aneuploidien auszuschließen oder nachzuweisen.

Wenn bei der Gewinnung von Zotten die Trennung von mütterlichen und kindlichen Anteilen schwierig ist, empfehlen wir mütterliches EDTA-Blut mitzuschicken, damit wir auf mütterliche Kontamination testen können.

Wenn eine molekulargenetische Diagnostik aus Abortmaterial gewünscht ist, bitte diese explizit angeben. Auch in diesem Fall muss mütterliches EDTA-Blut mitgeschickt werden.

### **Chorionzotten**

s. Abortmaterial.

### Probenkennzeichnung

Jedes Probengefäß (z.B. Monovette, Eppendorf-Cup, Mediumröhrchen usw.) **muss mit Namen, Vornamen und Geburtsdatum** des Patienten beschriftet sein.

Auf dem Anforderungsbogen (oder Begleitschreiben) geben Sie bitte Ihre Telefon- und Faxnummer für Rückfragen und eilige Befundübermittlung an.

### Materialversand

Alle Proben können ungekühlt per Post oder Bote eingesandt werden, Proben nie einfrieren, es sei denn es wurde explizit mit unserem Labor abgesprochen.

Das Untersuchungsmaterial, insbesondere Flüssigkeit, muss in fest verschlossenen Behältern (z.B. mit Schraubverschluss) verschickt werden, um Auslaufen und Vermischen der Proben zu verhindern. Blutproben werden am besten in einem zweiten Behälter mit absorbierendem Zellstoff verpackt.

Wenn Gefäße ohne Schraubverschluss für die Blutentnahme verwendet worden sind (z.B. Blut in Eppendorf-Cups getropft wurde), ist eine zusätzliche Sicherung des Deckels, z.B. mit Parafilm erforderlich.

Alle für Probenentnahme und Versand erforderlichen Materialien können Sie beim MVZ bestellen (telefonisch, per E-mail oder per Fax, siehe Kontakt).

### Probenasservierung (**wichtige Änderung durch das GenDG ab 01.02.2010**)

Nach dem neuen Gendiagnostikgesetz müssen alle Untersuchungsmaterialien (DNA, Zellen, Chromosomenpräparate u.ä.) vernichtet werden, sobald der Befund erstellt und mitgeteilt ist. Eine längere Aufbewahrung ist nur möglich, wenn der Patient/Proband dies explizit wünscht.

Die Verpflichtung zur sofortigen Vernichtung von Probenmaterial nach Befunderstellung ist nach einhelliger Meinung aller Fachgesellschaften und Experten ein schwerer Konstruktionsfehler des Gesetzes. Qualitätskontrollen und Familienuntersuchungen werden hierdurch unnötig erschwert oder unmöglich gemacht.

Bitte weisen Sie ihre Patienten darauf hin, dass sie im Einwilligungsförmular die Möglichkeit haben, durch Ankreuzen eine unbefristete Aufbewahrung zu erwirken. Diese längere Aufbewahrung ist fast immer im Sinne der medizinischen Fragestellung und geschieht ausschließlich zum Nutzen des Patienten und seiner Angehörigen. Für Rückfragen durch Sie oder Ihre Patienten stehen wir jederzeit zur Verfügung.

### Diagnostik-Liste

Bitte schauen Sie auf unsere Web-Seite um sich über die angebotenen Analysen zu informieren. Insbesondere die molekulargenetischen Analysen werden ständig erweitert. Bitte sprechen Sie uns an, falls Sie nicht aufgeführte Untersuchungen benötigen oder sich über die diagnostischen Möglichkeiten bei bestimmten Krankheitsbildern informieren möchten. Falls wir eine Analyse nicht selbst durchführen, sind wir gern bereit Routine-Untersuchungen an unsere Kooperationspartner weiterzuleiten. Bei sehr speziellen oder seltenen Fragestellungen können wir in vielen Fällen erreichen, dass Ihre Probe im Rahmen eines Forschungsprojekts untersucht wird.

### Kontakt

Materialversand:                      Tel.: 0911 - 206 1020  
    Fax: 0911 – 206 1031  
    labor@praenatal.com

Anfragen zu Analysen:              0911 - 206 1011              Dr. Gregor Schlüter  
    0911 - 206 1014              Dr. Sigrun von der Haar