

Molekulargenetik

1. Anschrift und Telefonverbindung

Labor Berlin – Fachbereich Humangenetik- Molekulardiagnostische Plattform – Fachbereich Humangenetik NGS

Für allgemeine Anfragen

Tel.: +49 30 405026 - 432

Fax +49 30 40502677 432

E-Mail: Info-Humangenetik@laborberlin.com

Prof. Dr. Stefan Mundlos

Direktor Humangenetik

Tel.: +49 (030) 405 026 432

E-Mail: stefan.mundlos@laborberlin.com

Dr. rer. nat. Jörg Schuldes

Leitung NGS

Tel.: +49 (030) 405 026 432

E-Mail: joerg.schuldes@laborberlin.com

Diagnostiklabor/ Probenannahme:

Charité (Zentrallabor CVK)

Telefon: +49 (30) 405 026-800

Externe Einsender

Telefon: +49 (30) 405 026-500

Annahmezeiten: Mo-Fr 9 Uhr bis 17 Uhr

E-Mail: Probeneingang.HUM@laborberlin.com

Brief-Adresse:

Labor Berlin – Charité Vivantes GmbH
Sylter Straße 2
13353 Berlin

2. Probengewinnung und Anforderung

Zur Gewährleistung richtiger Ergebnisse trägt das Labor bereits bei der Probenentnahme durch den Einsender Mitverantwortung. Dadurch soll sichergestellt werden, dass das Untersuchungsmaterial in optimaler Weise für die angeforderte Untersuchung zur Verfügung gestellt wird. Der Einsender wird über die Erfordernisse z.B. in Form der Anforderungsscheine der Humangenetik informiert. Der Gesamtprozess unterliegt in allen Verfahren und Abläufen der Qualitätssicherung.

2.1 Probenmaterial und Menge der benötigten Probe:

- ❖ 1 ml-5 ml EDTA-Blut (Neugeborene und Kleinkinder 0,5-1ml)
- ❖ DNA (1-5 µg)

2.2 Probenentnahme:

Jedes Probenmaterial muss mindestens mit dem Namen und dem Geburtsdatum des Patienten (bzw. identifizierender Barcode) beschriftet sein, um eine eindeutige Identifikation zu ermöglichen.

2.3 Pränataldiagnostik

Eilige Proben zur Pränataldiagnostik sollten unbedingt nur nach Voranmeldung eingesandt werden.

2.4 Postversand:

Die Absender des Untersuchungsmaterials müssen sicherstellen, dass die Sendungen derart verpackt sind, dass sie den Bestimmungsort in gutem Zustand erreichen und während des Versands keinerlei Gefahr für Mensch, Tier und Umwelt darstellen.

Blutproben für molekulargenetische Analysen sollen innerhalb weniger Tage (maximal 7) das Labor erreichen. Der Versand erfolgt idealerweise bei einer Temperatur zwischen 5°C - 35°C.

2.5 Benötigte Unterlagen für eine diagnostische Analyse

Anforderungsschein

Die Anforderung von diagnostischen Untersuchungen erfolgt durch das entsprechende Anforderungsformular, welches auf unserer Homepage ([Anforderungsschein Molekulargenetik](#)) als PDF- Datei heruntergeladen werden kann.

Die Verwendung anderer bzw. veralteter Analyseauftragsformulare wird akzeptiert, wenn die gewünschten Informationen zum Patienten und zur Probe enthalten sind, die angeforderte Analyse eindeutig aus den Unterlagen hervorgeht und dem aktuellen Leistungsspektrum von Labor Berlin entspricht.

Überweisungsschein

Bei gesetzlich Versicherten Patienten*innen ist ein Überweisungsschein (Ü-Schein 10 = Laborschein) erforderlich. Auf diesem, oder bei Privatversicherten oder Selbstzahlern auf dem Anforderungsschein, sind folgende Angaben zu machen:

- ❖ Identifikation des Patienten (Name, Vorname, Geburtsdatum und Geschlecht bzw. identifizierender Barcode)
- ❖ Zielgerichteter Untersuchungsauftrag
- ❖ Ggf. klinische Angaben bzw. Verdachtsdiagnose(n)
- ❖ Ggf. eilige Aufträge sollten mit EILT oder Fast Track gekennzeichnet sein
- ❖ Ggf. ICD10 Codes

Einverständniserklärung zur Durchführung einer humangenetischen Untersuchung

Zusätzlich benötigen wir seit dem 01.02.2010 gemäß [Gendiagnostikgesetz §8](#) eine schriftliche Einwilligung des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters und eine Unterschrift des behandelnden Arztes zur Durchführung einer humangenetischen Analyse bzw. eine Versicherung des Arztes, dass diese bei ihm vorliegt. Diese kann ebenfalls gesondert auf der Homepage heruntergeladen werden: [Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen.](#)

2.6 Weitere wichtige Angaben:

- ❖ Namen des anfordernden Arztes und Unterschrift sowie eine Telefonnummer
- ❖ Prädiktive Untersuchungen sind nur nach vorangegangener humangenetischer Beratung erlaubt (gemäß [Gendiagnostikgesetz §10](#)).
- ❖ Angaben zum Empfänger des Befundes. Eine nach § 7 Abs. 2 mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung darf das Ergebnis der genetischen Analyse nur der ärztlichen Person mitteilen, die sie mit der genetischen Analyse beauftragt hat. (gemäß [Gendiagnostikgesetz §11](#)).

3. Gründe für eine Ablehnung eines Untersuchungsauftrages

Ein Untersuchungsauftrag wird abgelehnt,

- ❖ Wenn das Material nicht eindeutig identifizierbar ist (Identität der Primärprobe).
- ❖ Wenn das Material für die betreffende Untersuchung ungeeignet ist (z.B. falsches Material, zu alt).
- ❖ Wenn das Material fehlerhaft transportiert wurde (z.B. Beschädigung).
- ❖ Wenn die Einwilligung des Patienten fehlt, bzw. der einsendende Arzt die Einwilligung des Patienten nicht durch Unterschrift bestätigt.
- ❖ Wenn die Anforderung unvollständig ist und auch auf Nachforderung die fehlenden Unterlagen nicht nachgereicht werden.

4. Leistungsverzeichnis

Das Leistungsverzeichnis beinhaltet alle molekulardiagnostischen Analysen, die von Labor Berlin-Humangenetik angeboten werden. Angegeben sind: die untersuchte Krankheit, die zugehörige OMIM Nummern, das benötigte Probenmaterial, die genutzte Methodik sowie die durchschnittliche Dauer der Untersuchung in Arbeitstagen. Siehe dazu im Internet [Leistungsverzeichnis](#).

Die von unserem medizinischen Labor angebotenen molekulargenetischen Analysen können ebenfalls von der Seite [HGQN](#) entnommen werden.

5. Materialverwendung & Vernichtung genetischer Proben

[Gendiagnostikgesetz §13](#) schreibt vor, dass die genetische Probe unverzüglich nach der Durchführung der vorgesehenen genetischen Analyse zu vernichten ist.

Bei entsprechender Einwilligung des Patienten darf überschüssiges Material über den Untersuchungszeitraum hinweg länger aufbewahrt werden. Die humangenetische Probe darf zu anderen Zwecken verwendet werden, wenn zuvor eine schriftliche Zustimmung des Patienten vorliegt.

6. Qualitätssicherung im Labor

Das molekulardiagnostische Labor im Fachbereich Humangenetik verpflichtet sich zur Ausführung dieser Untersuchungen nach dem jeweiligen Stand der Wissenschaft und Technik und der anerkannten Leitlinien für humangenetische Diagnostik des Berufsverbands deutscher Humangenetiker ([BVDH](#)), der deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. ([GfH](#)) und die Erfüllung der Anforderungen des Gendiagnostik-Gesetzes ([GenDG](#)), sowie entsprechender Richtlinien der Bundesärztekammer ([RiLiBÄK](#)). Darüber hinaus verpflichtet sich das diagnostische Labor zur Einhaltung der DIN EN ISO 15189, und ist bestrebt durch qualitativ einwandfreie und zeitgerechte Erledigung der Aufträge ein Höchstmaß an Kundenzufriedenheit zu erreichen.

Das Labor beteiligt sich an der Qualitätssicherung des [BVDH](#), des European Molecular Genetics Quality Network ([EMQN](#)), des Genomics Quality Assessment ([GenQA](#)), und des European CF Network ([CF Network](#)).

Für die molekulargenetische Diagnostik bei erblichem Brust- und Eierstockkrebs sowie bei erblichem Darmkrebs ohne Polyposis (HNPCC) gilt die [Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik nach § 135 Abs. 2 SGB V](#). Die im Anhang dieser Vereinbarung aufgeführten indikationsbezogenen molekulargenetischen Untersuchungen dürfen erst dann durchgeführt werden, wenn aus den vollständigen Auftragsunterlagen hervorgeht, dass die im Anhang aufgeführten Kriterien an die Indikationsstellung erfüllt sind.