



Information für Einsender

Diagnostikanforderung

Für eine Diagnostikanforderung benötigen wir:

- den vollständig ausgefüllten **Anforderungsschein mit Einwilligung** in die Genetische Diagnostik,
- das eindeutig gekennzeichnete **Untersuchungsmaterial** im möglichst einwandfreien Zustand,
- den **Überweisungsschein für den/die Patient*in als Muster 10**. Humangenetische Untersuchungen sind freie und nicht budgetierte Leistungen, belasten also das Laborbudget des Arztes nicht
- **Indikationskriterien** nach der QS-Vereinbarung Molekulargenetik für die Krankheitsbilder Hereditäres **non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)** und **Familiären Brust- und Eierstockkrebs (FBREK)** müssen erfüllt sein.

Probenannahme

Universitäts Kinder- Frauenzentrum (Haus 21)
Genetische Ambulanz (Erdgeschoss, R.0.15C)
Fetscherstraße 74
01307 Dresden
Tel.: 0351/458-18349
Fax: 0351/458-6337

Probenannahmezeiten

Montag bis Freitag: 08:00 - 16:00Uhr
und nach vorheriger telefonischer Vereinbarung

Allgemeine Anforderungen an die Probengewinnung

- Es ist eine eindeutige Probenkennzeichnung mit Namen und Geburtsdatum erforderlich sowie eine Kennzeichnung von allen Begleitformularen mit Namen, Geburtsdatum und Entnahmedatum. Materialien ohne Kennzeichnung können leider nicht entgegengenommen werden.
- Blutröhrchen müssen sofort nach Abnahme über Kopf geschwenkt werden, um eine Gerinnung zu verhindern.
- Proben sind steril abzunehmen.
- Für Gewebebiopsien ist ein steriles Kulturmedium zu verwenden, welches bei der Probenannahme angefordert werden kann.



- Aborte bitte bei Raumtemperatur (20°C) belassen.
- Bei Aborten bis 11. SSW ist das Abortmaterial und zusätzlich 2,5 ml EDTA Blut der Mutter zu entnehmen. Bei Aborten ab der 12. SSW ist eine sterile Entnahme des Materials vom Feten, vorzugsweise Achillessehne, vorzunehmen und im sterilen Kulturmedium (ersatzweise NaCl-Lösung) aufzubewahren.
- Genomische DNA bitte in gepufferte Lösung, z. B. 1xTE (10 mM Tris, 1 mM EDTA-Puffer, pH 8), geben.

Bedingungen an die Aufbewahrung von Proben über Nacht und am Wochenende

- Proben sollten nach Möglichkeit sofort nach Entnahme zum Labor gesendet werden.
- Für Chorion ist keine Lagerung möglich; bitte vorher mit der Probenannahme absprechen.
- Abortmaterial, EDTA – Blut, Heparin – Blut sind bei > 4°C zu lagern.
- Fruchtwasser kann über Nacht bei Raumtemperatur (ca. 20°C) gelagert werden.

Hinweise zum Gendiagnostikgesetz

- Für eine genetische Analyse ist die schriftliche Einwilligung der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) erforderlich.
- Ein Widerruf der Einwilligung ist zu jedem Zeitpunkt der laufenden Diagnostik möglich. Auch das Recht auf Nichtwissen des Befundes wird durch das GenDG geregelt und kann mit Widerruf der Einwilligung in Anspruch genommen werden.
- Eine **pränatale Diagnostik** darf nur nach vorheriger humangenetischer Beratung und Hinweis auf das Schwangerschaftskonfliktgesetz durch einen Facharzt für Humangenetik bzw. einen Arzt mit spezieller Fortbildung angefordert werden. Bei Vorliegen pathologischer Befunde muss ebenfalls eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik bzw. einen Arzt mit spezieller Fortbildung angeboten werden.
- Bei Vorliegen pathologischer Befunde im Rahmen postnataler Diagnostik muss eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik bzw. einen Arzt mit spezieller Fortbildung angeboten werden.
- Prädiktive Diagnostik erfordert eine vorherige genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik bzw. einen Arzt mit spezieller Fortbildung angeboten werden. Der Patientin / dem Patienten ist dabei eine angemessene Bedenkzeit einzuräumen. Befunde dürfen nur durch einen Facharzt für Humangenetik bzw. einen Arzt mit spezieller Fortbildung mitgeteilt werden.

Bitte nutzen Sie den Link zum Robert Koch Institut - GenDG, GEKO.

Homepage RKI

(<http://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/GenDG.html>)