

Genetische Untersuchungen (außer den im alphabetischen Verzeichnis aufgeführten Untersuchungen) werden an das

**MVZ Martinsried GmbH
Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsdiagnostik (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen
Lochamer Str. 29, 82152 Martinsried**

weitergeleitet.

Ein ausführliches, ständig aktualisiertes Leistungsverzeichnis kann unter **www.medizinische-genetik.de** eingesehen werden. Auf Wunsch stellen wir Ihnen gern eine gedruckte Version zur Verfügung. Die Mitarbeiter des Labors sind für fachliche Auskünfte unter der Rufnummer: **089/895578-0** erreichbar.

Hinweise zum Einsendematerial

Molekulargenetik, Immungenetik, Pharmakogenetik

Mutationssuche, Polymorphismen, genetische Marker, HLA-Typisierung 1 ml EDTA-Blut

Triple-Repeat-Erkrankungen (z. B. Fragiles X-Syndrom) optimal 3 ml EDTA-Blut, mindestens 1 ml EDTA-Blut (bei Kleinkindern und erschwerten Abnahmebedingungen)

Zytogenetik und Reproduktionsgenetik

Pränataldiagnostik Fruchtwasser (15-20 ml) steril entnommen **oder** Chorionzotten (10-30 mg)

Chromosomenanalysen 2-5 ml heparinisieretes Vollblut

Abortdiagnostik Plazenta- und fötales Gewebe (z. B. Nabelschnur, Haut) **oder** Fascia lata in steriler physiologischer NaCl-Lösung

Array-CGH 1-2 ml EDTA-Blut **oder** mind. 3 µg DNA, Mindestkonzentration 100 ng/µl

Methylierungsdiagnostik 1-2 ml EDTA-Blut

Polkörperdiagnostik* Polkörper auf Objektträger fixiert (FISH) **oder** in Spezialgefäßen (PCR)

Molekulare Onkologie

Tumorzytogenetik mind. 5 ml heparinisieretes Knochenmark **oder** ggf. 5 ml heparinisieretes Vollblut

Molekulargenetik (z. B. BCR/ABL, JAK2) 2 ml EDTA-Blut **oder** EDTA-Knochenmark

* nur nach Rücksprache mit Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin Dr. Klein und Dr. Rost


Hinweis zum Gendiagnostik-Gesetz

Zum 1. Februar 2010 ist das Gendiagnostik-Gesetz in Kraft getreten. Aus diesem Gesetz ergeben sich Aufklärungs- und Dokumentationspflichten, die vor der Anforderung einer genetischen Diagnostik zu beachten sind. Das Gendiagnostikgesetz gilt ausdrücklich auch für alle Untersuchungen zur Ermittlung eines pränatalen Risikos beim ungeborenen Kind. Das Gesetz unterscheidet zwischen diagnostischer und prädiktiver genetischer Untersuchung. Während für diagnostische genetische Untersuchungen eine Aufklärung des Patienten durch die verantwortliche ärztliche Person (= der behandelnde Arzt bzw. Veranlasser der Untersuchung) vorgeschrieben ist, erfordert die Vornahme einer prädiktiven genetischen Untersuchung zwingend eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt.

Eine genetische Untersuchung darf erst begonnen werden, wenn dem Labor eine schriftliche oder elektronische Bestätigung über die erfolgte Aufklärung von der verantwortlichen ärztlichen Person vorliegt. Das Labor stellt für diesen Zweck Vordrucke für eine Einwilligungserklärung zur Verfügung. Eine Kopie der Einwilligungserklärung muss in der Patientenakte verbleiben.

Weitere Informationen und Formulare finden Sie im Internet-Angebot der Labore unter www.schottdorf.de und www.medizinische-genetik.de.

Muster einer Einwilligungserklärung

<p>Krankenkasse bzw. Kostenträger</p> <hr/> <p>Name, Vorname des Versicherten geb. am</p> <hr/> <table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 33%; border-bottom: 1px solid black;">Kassen-Nr.</td> <td style="width: 33%; border-bottom: 1px solid black;">Versicherten-Nr.</td> <td style="width: 33%; border-bottom: 1px solid black;">Status</td> </tr> <tr> <td style="border-bottom: 1px solid black;">Betriebsstätten-Nr.</td> <td style="border-bottom: 1px solid black;">Arzt-Nr.</td> <td style="border-bottom: 1px solid black;">Datum</td> </tr> </table>	Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status	Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum	<h3 style="text-align: center;">Einwilligungserklärung des Patienten zur humangenetischen Diagnostik</h3> <div style="text-align: right;">  </div> <p>Inhalt des Aufklärungsgesprächs:</p> <hr/> <hr/> <hr/> <div style="display: flex; justify-content: space-between;"> <div style="width: 45%;"> <p><input type="checkbox"/> Faktor 5-Leiden</p> <p><input type="checkbox"/> Prothrombinmutation</p> <p><input type="checkbox"/> Hämochromatose</p> <p><input type="checkbox"/> andere</p> </div> <div style="width: 45%;"> <p><input type="checkbox"/> HLA B27</p> <p><input type="checkbox"/> HLA DQ2/DQ8 (Zöliakie-Risiko)</p> <p><input type="checkbox"/> Laktoseintoleranz</p> </div> </div>
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status					
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum					

Hiermit bestätige ich, dass

ich von meinem behandelnden Arzt über Zweck, Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten genetischen Untersuchung(en) aufgeklärt wurde,

mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt wurde,

ich mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial einverstanden bin,

ich die Einwilligung jederzeit widerrufen kann, die Untersuchung abgebrochen und nur die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet wird.

Zusätzlich erkläre ich meine Einwilligung (Nicht Zutreffendes bitte streichen)

in die Aufbewahrung des Probenmaterials nach Abschluss der Analyse, damit ggf. weitere Untersuchungen nachgefordert werden können, Kontrolluntersuchungen möglich sind oder das Labor das Probenmaterial in anonymisierter Form für die gesetzlich vorgeschriebene Qualitätssicherung und wissenschaftliche Zwecke (z. B. statistische Auswertungen) verwenden kann,

in die Mitteilung der Untersuchungsergebnisse nicht nur an meinen behandelnden Arzt, sondern auch an mitbehandelnde Ärzte der Praxis/Einrichtung oder deren Vertreter.

Ort, Datum

Unterschrift des Patienten bzw. Vertreters

Verantwortlicher Arzt

Original für Labor

Pränatale Risikobestimmungen

VeriSeq NIPT

Der VeriSeq-Test ist ein nicht-invasiver Pränatal-Test (NIPT), mit dem im mütterlichen Blut zellfreie fetale DNA sequenziert wird. Auf diese Weise ist es möglich, die häufigsten fetalen Chromosomenanomalien **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**, **Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)** und **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)** in einem Untersuchungsgang nachzuweisen.

Vor der Testdurchführung und nach einem positiven Testergebnis ist auf der Basis des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) eine genetische Beratung der Schwangeren verpflichtend. Voraussetzung für die genetische Beratung ist die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung.

Die Untersuchung kann ab der 10. SSW durchgeführt werden. Für die Entnahme muss ein spezielles Abnahmeset verwendet werden. Dieses kann zusammen mit einer Kurzinformation für die Schwangere und einem Anforderungsformular mit Einwilligungserklärung in unserem Labor angefordert werden. Bei gesetzlich versicherten Patientinnen ist zusätzlich ein Anforderungsschein Muster 10 erforderlich.

Der Test wird auf der Illumina Plattform bei unserem Kooperationspartner, der Bioscientia in Ingelheim durchgeführt.

Weiterhin stehen das Ersttrimester-Screening sowie im Zweittrimester die Bestimmung von AFP als Neuralrohrdefekt-Screening zur Verfügung. Für diese Untersuchungen schicken Sie bitte einen ausgefüllten Anforderungsbogen (kann im Labor angefordert werden) und eine Serumprobe der Patientin ein. Bitte beachten Sie, dass eine Kalkulation der Risiken nur möglich ist, wenn die Blutproben innerhalb der unten genannten Zeiträume einer Schwangerschaft entnommen werden.

Die Ermittlung pränataler Risiken unterliegt ebenfalls dem Gendiagnostikgesetz. Die Untersuchung im Labor darf erst begonnen werden, wenn der Nachweis des Einverständnisses der Patientin vorliegt.

- **Ersttrimesterscreening:** SSW 11+1 bis 13+6: PAPP-A, freies β -HCG
- **Neuralrohrdefekt-Screening:** SSW 14+0 bis 17+6: AFP