

# Handbuch für die Primärprobenentnahme

## Inhaltsverzeichnis

|                                                             |    |
|-------------------------------------------------------------|----|
| Inhaltsverzeichnis.....                                     | 1  |
| 1. Anschrift und Telefonverbindungen .....                  | 2  |
| 2. Allgemeine Hinweise zur Präanalytik.....                 | 2  |
| 3. Probengewinnung .....                                    | 3  |
| 3.1 Fruchtwasserpunktion (Amniocentese).....                | 3  |
| 3.2 Chorionzottenbiopsie.....                               | 3  |
| 3.3 Entnahme von Abortmaterial.....                         | 3  |
| 3.4 Entnahme von peripherem Venenblut.....                  | 3  |
| 3.5 Entnahme von Mundschleimhaut.....                       | 3  |
| 4. Probengefäße .....                                       | 4  |
| 5. Diagnostik / Untersuchungsmaterial / Lagerung.....       | 5  |
| 6. Probenbeschriftung und Auftragserteilung .....           | 6  |
| 7. Auftragshinweise Molekulargenetik .....                  | 6  |
| 8. Probentransport / Probenversand.....                     | 8  |
| 8.1 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst..... | 8  |
| 8.2 Kostenloser Probenversand auf dem Postweg.....          | 8  |
| 8.3 Kostenloser Probenversand durch DHL-Kurierdienst.....   | 8  |
| 9. Gendiagnostikgesetz .....                                | 9  |
| 10. Materialarchivierung .....                              | 9  |
| 10. Befundmitteilung.....                                   | 10 |
| 11. Ergebnisse / Angaben zur Messunsicherheit.....          | 10 |
| 12. Unterauftrag/Fremdanalysen .....                        | 10 |
| 13. Leistungsverzeichnis.....                               | 10 |
| 14. Dokumente .....                                         | 10 |
| 15. Qualitätsmanagement (QM).....                           | 11 |
| 16. Anlagen / Mitgeltende Unterlagen.....                   | 11 |

Version 08; Stand 05.11.2020

Verantwortlich für Inhalt und Redaktion: Dr. med. F. W. Cremer, Dr. med. O. Brandau (Ärztliche Leitung)

## 1. Anschrift und Telefonverbindungen

### **SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim GmbH**

in überörtlicher Berufsausübungsgemeinschaft GbR mit

SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH

Heinrich-von-Stephan-Straße 5, 79100 Freiburg

Dr. med. Oliver Brandau

Dr. med. Friedrich W. Cremer

Dr. med. Rüdiger Kläs

Dr. med. Birgit Schulze

Prof. Dr. med. Gerhard Wolff

Fachärzte für Humangenetik

Harrlachweg 1

68163 Mannheim

#### **Homepage**

[www.zhma.de](http://www.zhma.de)

#### **E-Mail-Adresse**

[info@zhma.de](mailto:info@zhma.de)

#### **Sekretariat**

Tel.: 0621-42286-0 Fax: 0621-42286-88

#### **Probenannahme**

Montag – Freitag 8:00 – 17:00 Uhr

#### **Sprechstunden**

Montag – Freitag 8:00 – 17:00 Uhr  
(und nach telefonischer Vereinbarung)

#### **Key-Account Management**

Schwerpunkt Kardio-/Lipidgenetik

[priska.binner@synlab.com](mailto:priska.binner@synlab.com)

#### **Kundenbetreuung**

[sarah.schulz@synlab.com](mailto:sarah.schulz@synlab.com)

## 2. Allgemeine Hinweise zur Präanalytik

Die Gewinnung und Vorbereitung der Proben für die Laboruntersuchungen erfordert in allen Abläufen eine systematische Qualitätssicherung. Der Gesamtprozess der Präanalytik umfasst die Vorbereitung des Patienten für die Probengewinnung, die Probenentnahme, den Probentransport ins Labor, die Probenannahme, Kennzeichnung der Probe bis hin zur Festlegung der Untersuchungsverfahren.

Für eine qualitativ hochwertige Labordiagnostik ist die korrekte Durchführung der präanalytischen Phase seitens der einsendenden Praxis sowie dem Labor von größter Bedeutung. Präanalytische Fehler können zu schwerwiegenden Folgefehlern in Analytik, Befundinterpretation und bei der Therapieplanung führen.

Wir bitten deshalb unsere Einsender, die nachfolgenden Hinweise zur Präanalytik zu beachten!

### 3. Probengewinnung

#### 3.1 Fruchtwasserpunktion (Amniocentese)

Ca. 10-20 ml natives Fruchtwasser mit sterilen Einmalspritzen unter sterilen Bedingungen mittels Punktionskanüle entnehmen. Der Vorlauf (1 ml) sollte verworfen werden. Punktionskanüle entfernen und Spritze mit sterilem Kombi-Stopfen (rot) für Fruchtwasser-Punktionsspritzen verschließen.

#### 3.2 Chorionzottenbiopsie

Die Entnahme des Zottenmaterials sollte mit einer 10 oder 20 ml Standard-Einmalspritze unter sterilen Bedingungen erfolgen. Zottenmaterial mit CVS-Spülmedium spülen und in CVS-Transportgefäße mit CVS-Medium überführen.

#### 3.3 Entnahme von Abortmaterial

Die Entnahme von Abortmaterial (Abort-Gewebe, Fetal-Gewebe, Chorionzotten, Eihaut, Achillessehne) sollte unter streng sterilen Bedingungen erfolgen. Das entnommene Abortmaterial sollte in ein Transportgefäß mit PBS für Abortmaterial überführt werden.

#### 3.4 Entnahme von peripherem Venenblut

- Keine Entnahme aus liegenden venösen oder arteriellen Zugängen. Falls dies nicht möglich ist, sollte mindestens das Zehnfache des Totvolumens des Katheters vorab entnommen und verworfen werden.
- Entnahme mittels Nativröhrchen ohne Zusätze sollte immer vor Röhrchen mit Zusätzen erfolgen (Kontaminationsgefahr).

Entnahmereihenfolge bei der Venenblutentnahme:

1. Nativblut (Serum)
2. Citratblut
3. EDTA- / Heparinblut

- Blutentnahmen mit Anticoagulantienzusatz müssen sofort vorsichtig gemischt werden (nicht schütteln!).

#### 3.5 Entnahme von Mundschleimhaut

Fassen Sie das Entnahmebesteck bitte nur am Stiel an. Für einen optimalen Mundschleimhautabstrich sollte der Stiel kurz unterhalb des Wattestäbchenkopfes gefasst werden.

Die Durchführung des Mundschleimhautabstriches sollte wie folgt durchgeführt werden:

- Den Wattestäbchenkopf an der Innenseite der Wange der zu testenden Person ca. 10 – 20 Mal mit gleichzeitigem Gegendruck von außen reiben, Wattestäbchen dabei drehen.
- Entnahme mit einem zweiten Wattestäbchen wiederholen.
- Wattestäbchen mindestens 10 min an der Luft trocknen lassen und anschließend in die mitgelieferten Probengefäße geben.
- Abstrichbestecke mit Medium für mikrobiologische Untersuchungen sind nicht geeignet!

Hinweis: Spezielle Fragen (z. B. zu Probengewinnung und Untersuchungsmaterial) können Sie mit dem Labor persönlich abklären!

#### 4. Probengefäße

Benötigte Probengefäße werden von uns kostenfrei zur Verfügung gestellt. Für die Materialanforderung steht Ihnen unser „Wunschzettel“ zur Verfügung.

| Diagnostik                                                                                                                                                                                                                   | Probengefäße                                                                                                                                                  |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser*</b><br>(Amniocentese)<br><br><i>*ggf. ergänzende molekulargenetische Analysen/<br/>           FISH-Analyse/Mikrodeletionssyndrome/Pränataler<br/>           Schnelltest</i>          | - Sterile Einmalspritzen <i>ohne Naturkautschuk</i><br>2 ml / 5 ml / 10 ml / 20 ml<br><br>- Kombistopfen (rot) für Punktions-Spritzen                         |
| <i>Hinweis: Es dürfen keine Spritzen mit Naturkautschuk-Dichtring verwendet werden, da diese zelltoxische Lösungsmittel enthalten!</i>                                                                                       |                                                                                                                                                               |
| <b>Chromosomenanalyse aus Chorionzotten*</b><br>(Chorionzottenbiopsie)<br><br><i>*ggf. ergänzende molekulargenetische Analysen/<br/>           FISH-Analyse/Mikrodeletionssyndrome/Pränataler<br/>           Schnelltest</i> | - Sterile Einmalspritzen <i>ohne Naturkautschuk</i><br>2 ml / 5 ml / 10 ml / 20 ml<br><br>- CVS-Transportröhrchen mit Medium                                  |
| <i>Hinweis: Es dürfen keine Spritzen mit Naturkautschuk-Dichtring verwendet werden, da diese zelltoxische Lösungsmittel enthalten!</i>                                                                                       |                                                                                                                                                               |
| <b>Chromosomenanalyse aus Abortmaterial</b><br>(Abort-Gewebe, Fetal-Gewebe,<br>Chorionzotten, Eihaut, Achillessehne)                                                                                                         | - Transportgefäße mit PBS für Abortmaterial                                                                                                                   |
| <b>Chromosomenanalyse aus Blut/Nabelschnurblut</b>                                                                                                                                                                           | - Sarstedt Na-Heparin-Monovette (grün) 2,6 ml<br>- Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten                                                            |
| <b>FISH-Analyse/Mikrodeletions-Syndrome</b><br>(Postnatale Diagnostik)                                                                                                                                                       | - Sarstedt Na-Heparin-Monovette (grün) 2,6 ml<br>- Na-Heparin-Röhrchen (mit blauem Deckel)<br>- Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten               |
| <b>Array-CGH</b><br>(Array-Comparative-Genomic-Hybridization)                                                                                                                                                                | - Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7 ml<br>- Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten                                                                   |
| <b>Molekulargenetische Diagnostik</b><br>(Postnatale Diagnostik)                                                                                                                                                             | - Sarstedt EDTA-Monovette (rot)<br>2,7 ml<br>- Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten<br>- Abstrichbesteck für Mundschleimhautabstriche <sup>1</sup> |
| <b>Abstammungsgutachten/Vaterschaftstest</b>                                                                                                                                                                                 | - Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7 ml<br>- Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten<br>- Probenentnahmeset für Mundschleimhautabstriche               |

<sup>1</sup> für die Anforderung der Primären Laktose-Intoleranz

## 5. Diagnostik / Untersuchungsmaterial / Lagerung

| Diagnostik / Untersuchungsmaterial                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Volumen und Gefäß                                                                                                                                                                            | Lagerung bis Abholung/Versand |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| <b>Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser*</b><br><i>*ggf. ergänzende molekulargenetische Analysen / FISH-Analysen / Mikrodeletionssyndrome / Pränataler Schnelltest</i>                                                                                                                                                                           | 10 - 20 ml Fruchtwasser in sterilen Einmalspritzen<br><br><i>*Bei pränataler molekulargenetischer Diagnostik bitte mehr Material gewinnen und zusätzlich EDTA-Blut der Mutter einsenden!</i> | bei Raumtemperatur            |
| <i>Hinweis: Bei Einsendung einer geringen Fruchtwassermenge, insbesondere bei frühen SS-Wochen, kann das Wachstum der Zellen verlangsamt sein, d. h. es ist in diesem Fall mit einer deutlich längeren Analysedauer (&gt;14 Tage) zu rechnen. In seltenen Fällen ist eine Kultivierung und Vermehrung der Fruchtwasserzellen nicht möglich.</i> |                                                                                                                                                                                              |                               |
| <b>Chromosomenanalyse aus Chorionzotten*</b><br><i>*ggf. ergänzende molekulargenetische Analysen / FISH-Analysen / Mikrodeletionssyndrome / Pränataler Schnelltest</i>                                                                                                                                                                          | 20 – 30 mg in CVS-Transportröhrchen<br><br><i>*Bei pränataler molekulargenetischer Diagnostik bitte mehr Material gewinnen und zusätzlich EDTA-Blut der Mutter einsenden!</i>                | bei Raumtemperatur            |
| <i>Hinweis: Bei Einsendung einer Chorionzottenmenge ist evtl. nur eine Langzeitkultur möglich.</i>                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                              |                               |
| <b>Chromosomenanalyse aus Abortmaterial</b><br>(Abort-Gewebe, Fetal-Gewebe, Chorionzotten, Eihaut, Achillessehne)                                                                                                                                                                                                                               | keine Mengenangabe in Transportgefäß mit PBS                                                                                                                                                 | im Kühlschrank                |
| <i>Hinweis: Abortmaterial darf nicht in Formalin gelagert werden, da dies zum unmittelbaren Zelltod führt und eine Kultivierung nicht mehr möglich ist. Formalin-Fixierung führt zu starker DNA-Degradation. Eine weiterführende DNA-Diagnostik ist deshalb in den seltensten Fällen erfolgreich.</i>                                           |                                                                                                                                                                                              |                               |
| <b>Chromosomenanalyse aus Blut/Nabelschnurblut</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 3 - 5 ml Natrium-Heparin-Blut                                                                                                                                                                | bei Raumtemperatur            |
| <i>Hinweis: Bei Einsendung von Lithium-Heparin-Monovetten (Li) kann das Zellwachstum eingeschränkt sein.</i>                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                              |                               |
| <b>FISH-Analyse/Mikrodeletions-Syndrome</b><br>(Postnatale Diagnostik)                                                                                                                                                                                                                                                                          | 3 - 5 ml Natrium-Heparin-Blut                                                                                                                                                                | bei Raumtemperatur            |
| <b>Array-CGH aus Abortmaterial</b><br>(Array-Comparative-Genomic-Hybridization)                                                                                                                                                                                                                                                                 | keine Mengenangabe in Transportgefäß mit PBS                                                                                                                                                 | im Kühlschrank                |
| <b>Array-CGH aus EDTA-Blut</b><br>(Array-Comparative-Genomic-Hybridization)                                                                                                                                                                                                                                                                     | 3 – 5 ml EDTA-Blut                                                                                                                                                                           | bei Raumtemperatur            |
| <b>Molekulargenetische Diagnostik</b><br>Postnatale Diagnostik<br><br>Pränatale Diagnostik (siehe Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser/Chorionzotten)                                                                                                                                                                                            | 3 – 5 ml EDTA-Blut<br><br>2 - 3 Mundschleimhautabstriche pro zu testender Person <sup>1</sup>                                                                                                | bei Raumtemperatur            |
| <i>Hinweis: Für molekulargenetische Untersuchungen müssen wegen der Kontaminationsgefahr original verschlossene EDTA-Monovetten eingesandt werden. Heparin als Anticoagulant zur Gerinnungshemmung ist nicht geeignet, da es inhibitorische Effekte auf die bei der PCR verwendeten Polymerase ausüben kann.</i>                                |                                                                                                                                                                                              |                               |
| <b>Abstammungsgutachten/Vaterschaftstest</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 3 – 5 ml EDTA-Blut<br><br>2 - 3 Mundschleimhautabstriche pro zu testender Person                                                                                                             | bei Raumtemperatur            |

<sup>1</sup>für die Anforderung der Primären Laktose-Intoleranz

## 6. Probenbeschriftung und Auftragserteilung

Benötigte Untersuchungsaufträge werden von uns kostenfrei zur Verfügung gestellt. Für die Materialanforderung steht Ihnen unser „Wunschzettel“ zur Verfügung.

**Auf dem Probengefäß sind zur Identitätssicherung folgende Angaben des Patienten erforderlich:**

- Name
- Vorname
- Geburtsdatum

*Hinweis: Nach den Richtlinien der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM-Systems können unbeschriftete Proben nur in Ausnahmefällen nach Rücksprache mit dem Einsender verwendet werden!*

*Eilige Proben sind mit dem Hinweis EILT zu versehen.*

**Auf dem Untersuchungsauftrag sind folgende Angaben erforderlich:**

- Art des Untersuchungsmaterials
- Datum der Probenentnahme
- Einsender, evtl. nachrichtl. Arzt
- zielgerichteter Untersuchungsauftrag
- Indikation\*
- klinische Angaben
- eilige Aufträge sollten mit EILT gekennzeichnet sein

**Auf dem Überweisungsschein (Ü-Schein 10 = Laborschein) sind folgende Angaben erforderlich:**

- Art des Untersuchungsmaterials
- zielgerichteter Untersuchungsauftrag
- Indikation\*
- klinische Angaben
- eilige Aufträge sollten mit EILT gekennzeichnet sein

*\*Im Rahmen der medizinischen Validierung werden alle Untersuchungsergebnisse dem aktuellen Kenntnisstand entsprechend bewertet. Die Indikation sowie Klinische Angaben zum Patienten und ggf. vorhandene Vorbefunde finden dabei Berücksichtigung. Sollte keine Indikation angegeben sein, ist eine indikationsbezogene Wertung nicht möglich!*

## 7. Auftragshinweise Molekulargenetik

Die Vereinbarung von **Qualitätssicherungsmaßnahmen nach § 135 Abs. 2 SGB V zur Erbringung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen Erkrankungen** richtet sich an den Arzt, der die genetischen Untersuchungen durchführt und regelt die allgemeinen Anforderungen an die fachliche Befähigung, die Indikationsstellung, die Durchführung, Organisation und Dokumentation als Voraussetzung für die Ausführung und Abrechnung von molekulargenetischen Untersuchungen in der vertragsärztlichen Versorgung.

**Wir möchten Sie deshalb darauf hinweisen, dass die Auftragshinweise mindestens folgende Informationen enthalten müssen:**

- Nachweis bzw. Bestätigung gemäß GenDG über die Aufklärung und Einwilligung des Patienten oder seines gesetzlichen Vertreters zur Durchführung molekulargenetischer Untersuchungen,
- Angabe zu molekulargenetischen Voruntersuchungen des Patienten in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung,

- Angabe, ob ein Indexfall bekannt ist (wenn ja, Angabe von molekulargenetischen Vorbefunden),
- Angabe, ob es sich um eine diagnostische, prädiktive oder eine vorgeburtliche Untersuchung handelt,
- Art des Untersuchungsmaterials und Entnahmedatum,
- spezifische klinische und anamnestische Angaben.

In unklaren Fällen soll eine konsiliarische Erörterung zur Klärung der Indikationsstellung zwischen dem Einsender als verantwortlicher ärztlicher Person und uns, als dem untersuchenden Labor, erfolgen.

#### **Diese Vorschriften betreffen:**

#### **1. Indikationsbezogene genetische in-vitro-Diagnostik monogener Erkrankungen (Kapitel 11.4.2. des EBM)**

- Chorea Huntington
- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (TypIV)
- Hämophilie A
- Fragiles X- und Fragiles X-assoziiertes Tremor-/Ataxie-Syndrom
- Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom
- Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)
- Marfan-Syndrom und Typ1-Fibrillinopathien
- Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)/Typ Becker (BMD)
- Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1)
- Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)
- Noonan-Syndrom
- Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I (Nicht-syndromaler Hörverlust und Taubheit, Typ DFNB1)
- Spinale Muskelatrophie (SMA)
- Thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (TAAD)
- Zystische Fibrose (CF)
- Untersuchung auf Mikrodeletionen und Mikroduplikationen mittels Array-CGH (Array-Comparative-Genomic-Hybridization)

#### **2. In-vitro-Diagnostik konstitutioneller genetischer Veränderungen bei syndromalen oder seltenen Erkrankungen (Kapitel 11.4.3 des EBM)**

Eine postnatale Mutationssuche ist bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierende Sequenzen im Rahmen einer Stufendiagnostik möglich. Mutationssuchen in mehr als 25 Kilobasen unterliegen aktuell noch einer Genehmigungspflicht durch die gesetzliche Krankenversicherung.

Diese Untersuchungen sind auf unserer Homepage und im Leistungsverzeichnis entsprechend gekennzeichnet.

Ausführliche Informationen finden Sie unter [www.zhma.de/einsenderinformationen](http://www.zhma.de/einsenderinformationen).

## 8. Probentransport / Probenversand

Benötigte Transportgefäße (Überfanggefäße), Zusendebeutel ZHMA (Empfänger zahlt), die den aktuell gültigen Bestimmungen zum Versand biologischer Stoffe entsprechen, um eine Gefährdung des Transport- und Laborpersonals zu vermeiden, werden von uns kostenfrei zur Verfügung gestellt. Für die Materialanforderung steht Ihnen unser „Wunschzettel“ zur Verfügung.

Da im **Bereich der Zytogenetik** in fast allen Fällen Kulturen aus lebenden Zellen angelegt werden müssen, ist der **Probentransport zeitkritisch**. Die Abholung der Fruchtwasser- und Chorionzotten-Proben durch den Fahrdienst bzw. der Fruchtwasser-Probenversand durch den DHL-Kurierdienst sollte am Pünktigkeitstag erfolgen. Abortmaterial kann bis zum nächsten Tag aufbewahrt werden. Im **Bereich der Molekulargenetik** ist der **Probentransport nicht zeitkritisch**, sollte aber nicht länger als 3 Tage dauern.

### Hinweise für unsere Einsender:

*In der Humangenetik werden Patientenproben untersucht, bei denen eine minimale Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie Krankheitserreger enthalten. Diese dürfen deshalb als "Freigestellte medizinische Probe" verschickt werden, wenn bestimmte Grundanforderungen an die Verpackung erfüllt werden.*

### Bitte übersenden Sie uns die Proben in unserem zur Verfügung gestellten Versandmaterial.

Patientenproben, bei denen eine minimale Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie Krankheitserreger enthalten, können bei Einhaltung der folgenden Verpackungsbedingungen als freigestellte medizinische Proben ohne Angabe einer UN-Nummer versendet werden („P 650 light“):

- Verpackungsaufdruck: „**FREIGESTELLTE MEDIZINISCHE PROBE**“ und „EXEMPT HUMAN SPECIMEN“
- **Dreifache Verpackung** bestehend aus:
  - **wasserdichtes Primärgefäß** (Monovette)
  - **wasserdichte Sekundärverpackung** (Überfanggefäß mit absorbierendem Material)
  - **ausreichend feste Außenverpackung** (ZHMA-Versandtüte)

Denken Sie beim Versand per Post an folgende Punkte:

- Als Transportverpackung ist eine kistenförmige Verpackung aus Pappe oder eine **Versandhülle aus reißfestem Papier oder Kunststoffolie** zulässig
- Der Versand ist als Päckchen (Gewicht: bis 2.000 g), Maxi- (Gewicht: bis 1.000 g) oder Großbrief (Gewicht: bis 500 g) möglich.

*Durch die genannten Maßnahmen soll jegliches Freiwerden der Probe verhindert werden!*

### 8.1 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst

Unser Fahrdienst steht Ihnen routinemäßig oder auf Anforderung zur Verfügung. Ein Anruf in unserem Sekretariat genügt, wir holen Ihre Proben ab! Sie erreichen uns unter der Telefon-Nr.: **0621-42286-0**. Bitte haben Sie Verständnis dafür, dass die Probenabholung auf einen Umkreis von 50 km beschränkt ist. Ausnahmen sind nach Rücksprache möglich.

### 8.2 Kostenloser Probenversand auf dem Postweg

Wir stellen Ihnen für den Probenversand auf dem Postweg unsere Zusendebeutel (Gebühr bezahlt Empfänger) zur Verfügung.

### 8.3 Kostenloser Probenversand durch DHL-Kurierdienst

Eine Abholung ihrer Proben in der Praxis/Klinik durch den DHL-Kurierdienst ist ebenso möglich. Wir leiten eine Abholung für Sie in die Wege. Dieser Service bietet Ihnen eine optimale Sicherheit für die Zustellung Ihrer Proben innerhalb von 24 Stunden! Ein Anruf in unserem Sekretariat genügt, wir fordern den DHL-Dienst für Sie an!

Sie erreichen uns unter der Telefon-Nr.: **0621-42286-0**

| Material                                                                       | Transport / Versand                                                                                |
|--------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Fruchtwasser</b><br>für Chromosomenanalyse                                  | Probenabholung arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst<br>Probenversand durch den DHL-Kurierdienst |
| <b>Chorionzotten</b><br>für Chromosomenanalyse                                 | Probenabholung arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst                                             |
| <b>Abortmaterial</b><br>für Chromosomenanalyse und Array-CGH                   | Probenabholung arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst<br>Probenversand durch den DHL-Kurierdienst |
| <b>Natrium-Heparin-Blut</b><br>für Chromosomenanalyse aus Blut/Nabelschnurblut | Probenabholung arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst<br>Probenversand auf dem Postweg*           |
| <b>EDTA-Blut</b><br>für molekulargenetische Diagnostik und Array-CGH           | Probenabholung arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst<br>Probenversand auf dem Postweg*           |
| <b>Mundschleimhautabstrich</b><br>für molekulargenetische Diagnostik           | Probenabholung arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst<br>Probenversand auf dem Postweg            |
| <b>Mundschleimhautabstrich</b><br>für Abstammungsgutachten / Vaterschaftstest  | Probenabholung arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst<br>Probenversand auf dem Postweg            |

*\*Sollte der Probenversand auf dem Postweg länger als drei Tage in Anspruch nehmen, ist ein Probenversand durch den DHL-Kurierdienst zu empfehlen.*

## 9. Gendiagnostikgesetz

Der Deutsche Bundestag hat am 24. April 2009 das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (**Gendiagnostikgesetz - GenDG**) verabschiedet. Dieses trat am **01. Februar 2010 in Kraft**.

In **Abschnitt 2 des § 8** wurde festgelegt, dass eine humangenetische Analyse zu medizinischen Zwecken nur vorgenommen werden darf, wenn die betroffene Person (bei Minderjährigen der gesetzliche Vertreter) in die Untersuchung eingewilligt hat. Ab dem **01. Februar 2010** dürfen deshalb humangenetische Untersuchungen **nur nach schriftlicher Einwilligung des Patienten** durchgeführt werden.

Wir möchten Sie daher bitten, **bei jeder Anforderung einer zyto- oder molekulargenetischen Untersuchung** eine **Einverständniserklärung des Patienten / des (gesetzlichen) Vertreters** mit einzusenden. Dies kann direkt auf unserem neuen **Untersuchungsauftrag** oder alternativ über eine hinzugefügte **Einverständniserklärung** erfolgen.

Die **Befunde unserer Analysen** dürfen wir nur der verantwortlichen ärztlichen Person (Ärztin/Arzt, welche(r) die Untersuchung bei uns anfordert) zukommen lassen.

## 10. Materialarchivierung

Nach Abschluss des Untersuchungsauftrages werden die Materialien unter geeigneten Bedingungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) in Abhängigkeit von ihrer Stabilität über einen längeren Zeitraum aufbewahrt, so dass Untersuchungsnachforderungen möglich sind, falls sich zwischenzeitlich neue differentialdiagnostische Aspekte ergeben haben. Voraussetzung hierfür ist, dass die Einwilligung des Patienten zur Probenaufbewahrung eingeholt wurde.

## **11. Befundmitteilung**

Die Befundmitteilung erfolgt schriftlich sofort nach Fertigstellung (auch von Teilbefunden). Resultate werden auf Wunsch unter Beachtung der Maßgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) telefonisch oder per Fax übermittelt. Zeitkritische, auffällige (pathologische) Befunde werden unaufgefordert oder nach Absprache dem Einsender telefonisch bzw. per Fax mitgeteilt.

## **12. Ergebnisse / Angaben zur Messunsicherheit**

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.

## **13. Unterauftrag / Fremdanalysen**

Seltene Spezialuntersuchungen, die wir nicht in unserem Labor durchführen, können an andere labormedizinische/humangenetische Institute als „Unterauftrag“ weitergeleitet werden. Die Weiterleitung des Materials erfolgt schnellst möglich und unter Einhaltung der präanalytischen Bestimmungen. Die Unterauftragsvergabe erfolgt ausschließlich an kompetente Fachlabore. Soweit möglich werden von uns hierfür akkreditierte Laborinstitutionen (DIN EN ISO/IEC 17025, DIN EN ISO 15189) in Anspruch genommen. Auf Wunsch stellen wir Ihnen eine Liste der Unterauftragnehmer zur Verfügung. Alle Analysen, die als Unteraufträge durchgeführt werden, sind im aktuellen Leistungsverzeichnis sowie in unseren Befundmitteilungen eindeutig gekennzeichnet.

## **14. Leistungsverzeichnis**

Unser aktuelles Leistungsverzeichnis steht Ihnen jederzeit auf unserer Homepage unter [www.zhma.de](http://www.zhma.de) zur Verfügung. Auf Wunsch stellen wir Ihnen dieses auch in Papierform zur Verfügung. Sollten Sie eine benötigte Untersuchung nicht finden, kontaktieren Sie uns bitte unter der Telefon-Nummer: 0621-42286-0 oder schicken Sie uns eine E-Mail an: [info@zhma.de](mailto:info@zhma.de).

## **15. Dokumente**

Alle für die Probeneinsendung benötigten Dokumente, Formulare gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) sowie Einsender- und Patienteninformationen stehen Ihnen im Downloadbereich auf unserer Homepage unter [www.zhma.de](http://www.zhma.de) zur Verfügung. Gerne können Sie diese auch über unseren „Wunschzettel“ bei uns bestellen.

## 16. Qualitätsmanagement (QM)

### Akkreditierung durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS)

Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189:2014

- Untersuchungsgebiet: Molekulare Humangenetik, Zytogenetik

Akkreditierung nach DIN EN ISO/IEC 17025:2018

- Untersuchungsgebiet: Forensische Genetik (Abstammungsgutachten)

Die Akkreditierungsurkunden stehen Ihnen auf unserer Homepage unter [www.zhma.de](http://www.zhma.de) zur Verfügung.

Ziel unseres QM-Systems (Qualitätsmanagementsystems) ist es, die diagnostische Qualität unserer Laboruntersuchungen sicherzustellen und kontinuierlich weiter zu verbessern.

Dies gewährleisten wir durch:

- eine umfassende Dokumentenlenkung
- standardisierte Arbeitsanweisungen
- jährliche Überprüfung/Aktualisierung aller Dokumente
- jährliches Qualitätsmanagementsystem-Review der Geschäftsleitung
- Fortbildungen aller Mitarbeiter zu aktuellen Themen
- regelmäßige Schulungen aller Mitarbeiter
- regelmäßige Teilnahme von Ringversuchen
- Beschwerdemanagement
- Fehlermanagement

Für Anregungen, Fragen und Kritik stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung:

QM-Abteilung:

Frau Andrea Diefenbach

Tel.: 0621-42286-15

E-Mail: [diefenbach@zhma.de](mailto:diefenbach@zhma.de)

## 17. Anlagen / Mitgeltende Unterlagen

- Untersuchungsauftrag
- Wunschzettel
- Formulare / Dokumente gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)