



## Handbuch der Primärprobengewinnung

### Probenentnahme/ Versand/ Abrechnung

Telefon: 0621-822742

Telefax: 0621-827483

E-Mail: [humangenetik-louis.hentze@t-online.de](mailto:humangenetik-louis.hentze@t-online.de)

Gerne beantworten wir Ihre Fragen zu

- Probeneingang
- Erforderliches Entnahmematerial (siehe auch Seite 10 Anforderungsfax)
- Erforderliche Unterlagen (Einsendebogen, Einverständniserklärung, Kostenübernahme, Ü-Schein)
- Probenentnahme und Lagerung
- Probenversand und Abholung
- Bestellung von kostenlosen Entnahmesets, Anforderungsunterlagen
- Fahrdienst

Probenannahme erfolgt: Montag, Dienstag und Donnerstag von 8:00-17:00,  
Mittwoch und Freitag von 8-15:30.

Eine spätere Probenannahme, sowie die Annahme an Wochenenden und Feiertagen erfolgt nach Vereinbarung (0173 9 560 650).

### Ansprechpartner der Probenannahme:

Dr. Anja Louis

Brunhildestr. 70

68199 Mannheim

Telefon: 0621-822742

Telefax: 0621-827483

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

Daher ist die korrekte Durchführung dieser Schritte seitens der einsendenden Praxis sowie des Labors für eine qualitativ hochwertige Diagnostik von größter Bedeutung. Fehler in diesen Prozessen können zu schwerwiegenden Folgefehlern in Analytik und Befundinterpretation führen.

**Wir bitten daher um die Beachtung nachfolgender Hinweise!**



## Zytogenetik/ Molekulare Zytogenetik

### Allgemeine Hinweise:

Die meisten zytogenetischen Untersuchungen benötigen als Ausgangsmaterial vitale Zellen, welche für eine Chromosomenpräparation oder für die Gewinnung von DNA zuvor kultiviert werden. Für die Untersuchung zytogenetischer Parameter muss der/die Patient/in zur Probenentnahme **nicht** nüchtern sein. Falls ein Schnelltest gewünscht wird, vermerken Sie dies bitte auf unserem speziellen Formular *Einsendebogen FISH-Igel*.

### Gewinnung und Kennzeichnung des Untersuchungsmaterials:

Bitte kennzeichnen Sie alle Entnahmematerialien mit einem wasserfesten schwarzen Filzstift mit Namen, Vornamen, Geburtsdatum, ggf. Abnahmetag und Uhrzeit. Eilige Proben bitte mit dem Hinweis **EILT** markieren.

Bitte beachten Sie

- Nach den Richtlinien der zuständigen Fachgesellschaften sowie unseres QM-Systems müssen unbeschriftete Materialien grundsätzlich verworfen werden.
- **Die Proben dürfen auf keinen Fall eingefroren werden**

### Einsendebögen:

Alle Formulare können auf unserer Homepage heruntergeladen oder direkt bei uns angefordert werden.

Unsere Einsendebögen bieten auch Platz für Angaben, die uns bei der Beurteilung der Untersuchungsergebnisse helfen, wie z.B.

- Klinik/ Phänotyp/ Symptome
- Diagnosen/ Vorbefunde
- Stammbauminformation
- Einverständniserklärung
- Medikation/ Ernährung

Bitte beachten Sie, dass seit Juli 2007 genetische Untersuchungen nur noch im Zusammenhang mit einer Verdachtsdiagnose durchgeführt werden dürfen. Weiterhin empfehlen wir den Vermerk „Humangenetisches Gutachten“, da wir sonst davon ausgehen, dass Ergebnisse, jedoch keine gutachterliche Stellungnahme bzw. Beurteilung gewünscht sind. Wir bitten um klare und vollständige Formulierung des Untersuchungsauftrags, um Rückfragen oder nicht erwünschte Untersuchungen zu vermeiden.

### Erforderliche Angaben Untersuchungsauftrag

- Art des Untersuchungsmaterials
- Datum der Probenentnahme
- Einsender, evtl. zu benachrichtigender Arzt
- Zielgerichteter Untersuchungsauftrag
- Indikation
- Klinische Angaben
- Eilige Proben mit EILT markieren

### Erforderliche Angaben Überweisungsschein (Muster 10 = Laborüberweisungsschein)

- Art des Untersuchungsmaterials
- Zielgerichteter Untersuchungsauftrag
- Indikation
- Klinische Angaben



## Stabilität der Proben:

Da bei zytogenetischen Analysen Kulturen aus lebenden Zellen angelegt werden müssen, ist der Probentransport zeitkritisch. Der Versand sollte daher, innerhalb von 24 Stunden erfolgen. Eine Kühlung ist in der Regel nicht erforderlich. Eine vorherige Anmeldung der Untersuchung, speziell vor Wochenenden und Feiertagen, sowie bei Chorionzottenentnahme, erleichtert uns die Planung und beschleunigt den Untersuchungsablauf.

## Probengewinnung:

### *Fruchtwasserpunktion/ Amnioncentese*

Für den regulären Kulturansatz werden mindestens 10-20ml natives Fruchtwasser benötigt. Sollte es weniger sein, werden wir selbstverständlich die möglichen Kulturen anlegen - in aller Regel gelingt eine vollständige Auswertung. Eine Blutbeimengung lässt sich nicht immer vermeiden – in diesem Fall kann sich die Kulturzeit verlängern.

Das Fruchtwasser sollte steril mittels Punktionskanüle entnommen werden. Bitte werfen Sie den Vorlauf (~1ml), entfernen Sie die Punktionskanüle, belassen Sie das Fruchtwasser in der Abnahmespritze und verschließen Sie diese sicher mit sterilen Kombi-Stopfen (rot)

### *Chorionzotten*

Für den regulären Ansatz werden mindestens 10mg Zotten benötigt. Die Entnahme sollte mit einer 10 oder 20ml Standard-Einmalspritze unter sterilen Bedingungen erfolgen. Zottenmaterial in Spülmedium spülen und in CVS-Transportröhrchen überführen. Sollte die entnommene Menge  $\leq$  5mg sein, werden wir nach Rücksprache mit Ihnen entscheiden, welche Kulturen angelegt werden. Eine eventuelle Zwischenlagerung bis zum Transport bitte nur bei Raumtemperatur! Bei gleichzeitiger Anforderung einer molekularen Diagnostik bitte mindestens 15mg Material und immer eine EDTA- Blutprobe der Mutter einsenden.

### *Abortmaterial*

Die Entnahme von Abortmaterial (Chorionzotten, Fetalgewebe) sollte unter sterilen Bedingungen erfolgen. Das entnommene Abortmaterial sollte in ein Abort-Transportröhrchen mit Medium überführt werden. Diese sind bei 2-8°C 6 Monate haltbar, bei -20°C 12 Monate. Vor Gebrauch sollte das Mediumröhrchen auf Raumtemperatur erwärmt werden. Sollten Sie keine Röhrchen von uns vorrätig haben, bitte wir Sie das Material in ein steriles mit steriler Kochsalzlösung befülltes Röhrchen/ Gefäß zuüberführen.

Eine eventuelle Zwischenlagerung bis zum Transport bitte nur bei 2-8°C!

### *Peripheres Venenblut*

Wir schicken Ihnen auf Anforderung Li-Heparin-Monovetten mit einem frankierten Rückumschlag zu. Sollten Sie nicht alle Röhrchen gleich verwenden, lagern Sie diese bitte bei Raumtemperatur und beachten Sie das Verfallsdatum auf den Monovetten. Falls Sie ganz dringend eine solche Blutabnahme durchführen möchten und keine Li-Heparin-Monovette haben, bitte eine sterile Spritze innen mit Heparin benetzen: einmal mit Heparin durchspülen, wieder herausdrücken und dann das Blut darin abnehmen.

**Wichtig:** das Blut darf nicht gerinnen.

### *Entnahme von Mundschleimhaut*

Entnahmebesteck (Wattestäbchen) nur am Stiel anfassen.

Durchführung:

- Den Wattestäbchenkopf an der Wangeninnenseite ca. 10-20 mal mit Gegendruck von außen reiben, Wattestäbchen drehen
- Mäanderförmig auf einen Glasobjektträger streichen
- 2-4 Objektträger einsenden



# Labor für Humangenetische Diagnostik

Dr. med. Sabine Hentze \* Dr. rer. nat. Anja Louis

## *Hautbiopsie*

**CAVE! Kein Formalin verwenden**

Durchführung:

- Lagerung der Mediumröhrchen im Kühlschrank bei 2-8°C
- Am Tag der OP Röhrchen aus dem Kühlschrank nehmen und auf Raumtemperatur erwärmen
- Hautbiopsie-Proben (ca. 2x2mm, Tiefe 3mm) einzeln nativ so steril als möglich in das Mediumröhrchen überführen
- Röhrchen wieder gut verschließen und dieses in die Umverpackung geben.
- Material kann in der beigefügten blauen Tüte verpackt und in die Post gegeben werden.

**Die sichere Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials bzw. überschüssiges Untersuchungsmaterial (z.B. Vorlauf Amnioncentese) sollte nach den gültigen Richtlinien erfolgen.**



# Labor für Humangenetische Diagnostik

Dr. med. Sabine Hentze \* Dr. rer. nat. Anja Louis

**Hinweis:** Es dürfen keine Spritzen mit Naturkautschuk-Dichtring verwendet werden, da diese zelltoxische Lösungsmittel enthalten!

Untersuchung	Methode	Material	Probengefäß	Lagerung bis zur Abholung/Versand	Transport/Versand
<b>Pränataldiagnostik</b> <i>Bei Einsendung einer geringeren Menge an Fruchtwasser, besonders bei frühen SS-Wochen, kann das Wachstum der Zellen verlangsamt sein und somit zu einer deutlich längeren Analysedauer (&gt; 14 Tage) führen. In seltenen Fällen ist eine Kultivierung und Vermehrung der Fruchtwasserzellen nicht möglich.</i>  <i>Bei Einsendung einer geringeren Menge an Chorionzotten ist evtl. nur eine Langzeitkultur oder ein molekularer Schnelltest möglich.</i>	Chromosomenanalyse FISH/ molekularer Schnelltest	Fruchtwasser (10-20ml), steril entnommen  Chorionzotten (10-30 mg)	Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk, ohne silikonisierte Stempel 2ml, 5ml, 10ml, 20ml Kombistopfen (rot) für Punktions-Spritzen  CVS-Transportröhrchen mit Medium oder alternativ Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk, ohne silikonisierte Stempel 10ml, 20ml	bei Raumtemperatur	Probenabholung täglich durch Fahrdienst  Probenversand auf dem Postweg**  Probenversand durch TNT-Kurierdienst
	Zusätzliche pränatale Molekulargenetik	1-2ml EDTA-Blut der Mutter	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml  Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten	bei Raumtemperatur	
<b>Postnataldiagnostik</b>	Chromosomenanalyse Blut/ Nabelschnur-Blut	2-5ml heparinisiertes Vollblut  2-4 Wangenschleimhautabstriche	Sarstedt Li-Heparin-Monovette (orange) 2, 6/7, 5ml    Alternativ Sarstedt Na-Heparin-Monovette (grün)/ Sarstedt NH <sub>4</sub> -Heparin-Monovette (blau)  Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten	bei Raumtemperatur	Probenabholung täglich durch Fahrdienst  Probenversand auf dem Postweg**  Probenversand durch TNT-Kurierdienst
<b>Abortdiagnostik</b> <i>Abortmaterial darf <u>nicht</u> in Formalin gelagert werden! Eine Formalin-Fixierung führt zu DNA-Degradierung. Sowohl eine Zellkultivierung als auch eine weiterführende DNA-Diagnostik sind deshalb i. d. R. nicht erfolgreich.</i>	Chromosomenanalyse	Plazenta- und foetales Gewebe Chorionzotten	Abort- Transportröhrchen mit Medium Alternativ in steriler physiologischer NaCl-Lösung Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten	im Kühlschrank	Probenabholung täglich durch Fahrdienst  Probenversand auf dem Postweg**  Probenversand durch TNT-Kurierdienst



# Labor für Humangenetische Diagnostik

Dr. med. Sabine Hentze \* Dr. rer. nat. Anja Louis

Untersuchung	Methode	Material	Probengefäß	Lagerung bis zur Abholung/Versand	Transport/Versand
<b>FISH- Analysen/ Mikrodeletions- Syndrome</b>		2-5ml heparinisiertes Vollblut  2-4 Objektträger Wangenschleimhautabstriche	Sarstedt Li-Heparin-Monovette (orange) 2, 6/7, 5ml   Alternativ Sarstedt Na-Heparin-Monovette (grün)/ Sarstedt NH <sub>4</sub> -Heparin-Monovette (blau)  Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten	bei Raumtemperatur	Probenabholung täglich durch Fahrdienst  Probenversand auf dem Postweg**  Probenversand durch TNT-Kurierdienst
<b>Array-CGH*</b>	Molekulare Karyotypisierung	1-2ml EDTA-Blut  andere Materialien auf Anfrage	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml   Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten	im Kühlschrank	Probenabholung täglich durch Fahrdienst  Probenversand auf dem Postweg**  Probenversand durch TNT-Kurierdienst
<b>Methylierungsdiagnostik*</b>	PCR	1-2ml EDTA-Blut	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml   Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten		Probenabholung täglich durch Fahrdienst  Probenversand auf dem Postweg**  Probenversand durch TNT-Kurierdienst
<b>Molekulargenetik*</b> <i>Für molekulargenetische Untersuchungen müssen original verschlossene EDTA-Monovetten eingesandt werden (! Kontaminationsgefahr). Nicht geeignet ist Heparin als Antikoagulanzen zur Gerinnungshemmung.</i>	PCR MLPA	2ml EDTA-Blut	Sarstedt EDTA-Monovette (rot) 2,7ml/ 7,5ml   Transportgefäße (Überfanggefäße) für Monovetten	bei Raumtemperatur	Probenabholung täglich durch Fahrdienst  Probenversand auf dem Postweg**  Probenversand durch TNT-Kurierdienst

\*Diese Untersuchungen führen wir nicht selbst durch, leiten sie aber gerne an ein spezialisiertes Labor weiter.

\*\*Sollte der Probenversand auf dem Postweg länger als 3 Tage in Anspruch nehmen, sollte der Versand durch den TNT-Kurierdienst erfolgen.



## Entnahmesets/ Versandmaterial

Auf Wunsch stellen wir Ihnen kostenlos Blutentnahmesets, Transportmedium für Gewebeproben, Versandtüten, Freiumschläge und Päckchen für den Versand zur Verfügung (Das gesamte Spektrum entnehmen Sie bitte unserem Anforderungsfax im Anhang). Gerne schicken wir Ihnen Versandmaterial zu. Die Verwendung unseres Versandmaterials gewährleistet einen schnellen, sicheren, den Richtlinien entsprechenden Transport.

## Versand/ Fahrdienst

Die meisten Untersuchungsmaterialien eignen sich für den normalen Postversand. Bei Fragen stehen wir Ihnen jederzeit unter 0621-822742 zur Verfügung. Bitte beachten Sie auch die Richtlinien der Post bzw. der Spediteure für den Versand von medizinischem Untersuchungsgut (siehe dazu auch Verpackungsanweisung P650). Besondere Versandformen wie Express sind nicht notwendig.

Ist ein Postversand nicht möglich, arbeiten wir mit verschiedenen Fahr- und Kurierdiensten zusammen, bitten dafür aber um **telefonische Anmeldung (0621-822742)**.

Bitte haben Sie Verständnis, dass die Probenabholung durch unseren Fahrdienst auf einen Umkreis von 50km beschränkt ist. Evtl. Ausnahmen sind nach Rücksprache möglich.

## Archivierung

Proben

Nach Abschluss der Diagnostik wird vom GenDG eine sofortige Vernichtung der Probe vorgeschrieben. Da es in Einzelfällen sinnvoll ist, auf eine bereits vorhandene Probe zurückzugreifen, bitten wir Sie, für eine längere Aufbewahrung die Erlaubnis des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters durch Ankreuzen des entsprechenden Abschnitts der Einverständniserklärung einzuholen.

Daten

Wir sind ab dem 01.02.2010 verpflichtet, die Untersuchungsdaten nach 10 Jahren zu vernichten. Der Patient kann jedoch einer längeren Aufbewahrung zustimmen. Bitte machen Sie den Patienten auf die Wahlmöglichkeit im Rahmen der Einverständniserklärung aufmerksam.

## Medizinische Validierung:

Bewertung aller Untersuchungsergebnisse, dem aktuellen Kenntnisstand entsprechend.

Die Indikation, klinische Angaben, Vorbefunde finden dabei Berücksichtigung. Indikationsbezogene Wertung sind ohne Angaben der Indikation nicht möglich.

## Befundmitteilung

Die Analyseergebnisse werden in einem Humangenetischen Gutachten zusammengefasst. Dieses wird zusammen mit einer Kopie für weitere angegebene Ärzte postalisch an den einsendenden Arzt versandt.

Pränatale Befunde werden noch am selben Tag an den einsendenden Arzt gefaxt.

Eine telefonische Auskunft ist laut Gendiagnostik Gesetz nur an den einsendenden Arzt möglich.

Befunde von Untersuchungen durch Auftragslabore werden im Original per Post oder Fax weitergeleitet.

## Untersuchungen durch Auftragslabore

Ist eine weiterführende Untersuchung erforderlich oder wird diese vom Einsender gewünscht, wird aber nicht bei uns durchgeführt, leiten wir das erforderliche Material zur Untersuchung an ein dafür qualifiziertes Auftragslabor weiter.



# Labor für Humangenetische Diagnostik

Dr. med. Sabine Hentze \* Dr. rer. nat. Anja Louis

## Abrechnung:

**Humangenetische Leistungen sind keine Laborleistungen und belasten somit nicht das Laborbudget**

### Gesetzlich Versicherte (Genetische Beratung)

Für die Genetische Beratung verwenden Sie bitte den gelben Überweisungsschein (Muster 06).

### Gesetzlich Versicherte (Kapitel 11)

Bei der Anforderung von zytogenetischen oder molekulargenetischen Untersuchungen verwenden Sie bitte den roten Laborüberweisungsschein (Muster 10).

### Privat Versicherte (GOÄ Kapitel M und N)

Es genügt der mit allen relevanten Informationen ausgefüllte Einsendebogen unseres Labors. Entsprechend eines Urteils des Landgericht Münster (Az 11 S7/04) stellt allein die Sicherung der Vererblichkeit einer Erkrankung eine rechtfertigende medizinische Indikation dar, womit die Untersuchung als medizinisch notwendig einzuordnen ist.

**Überweisungsschein** 06  
Quartal

Krankenkasse bzw. Kostenträger  
Name, Vorname des Versicherten geb. am  
Kassen-Nr. Versicherten-Nr. Status  
Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

Kurativ  Präventiv  Behandl. gemäß § 116b SGB V  bei belegärztl. Behandlung Q J J  
 Unfall Unfallsfolgen Datum der OP bei Leistungen nach Abschnitt 31.2 T T T M M J J W M Geschlecht

Überweisung an  
 Ausführung von Auftragsleistungen  Konsiliaruntersuchung  Mit-/Weiterbehandlung T T T M M J J AU bis  
 eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Diagnose/Verdachtsdiagnose  
Befund/Medikation  
Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift des Arztes  
Muster 6 (4.2011)

Muster 06  
Genetische Beratung

**Überweisungsschein für Laboruntersuchungen als Auftragsleistung** 10

Krankenkasse bzw. Kostenträger  
Name, Vorname des Versicherten geb. am  
Kostenträgerkennung Versicherten-Nr. Status  
Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

Kurativ  Präventiv  bei belegärztl. Behandlung  Unfall, Unfallsfolgen

**Auftragsnummer des Labors**  
Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

ggf. Kennziffer Quartal  
 Kontrolluntersuchung bekannte Infektion Geschlecht

Behandlung gemäß § 116b SGB V  eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Abnahmedatum Abnahmezeit  
Eintrag nur bei Weiterüberweisung! Betriebsstätten-Nr. des Erstveranlassers Arzt-Nr. des Erstveranlassers  
 Befundübermittlung eilt, nachrichtlich an Telefon Nr. Fax Nr.

Diagnose/Verdachtsdiagnose  
Befund/Medikation  
Auftrag

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt  
Muster 10 (10.2014)

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schlägerunfällen

Muster 10  
Anforderung von zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen



# Labor für Humangenetische Diagnostik

Dr. med. Sabine Hentze \* Dr. rer. nat. Anja Louis

## Leistungsverzeichnis

Unser aktuelles Leistungsverzeichnis steht Ihnen auf unserer Homepage unter [www.humangenetik-louis-hentze.de](http://www.humangenetik-louis-hentze.de) zur Verfügung. Eine Printversion kann jederzeit bei uns angefordert werden.

Sollten Sie eine Untersuchung nicht finden, setzen Sie sich bitte telefonisch unter 0621/822742 oder per Mail unter [humangenetik-louis.hentze@t-online.de](mailto:humangenetik-louis.hentze@t-online.de) mit uns in Verbindung.

## Qualitätsmanagement

Ziel unseres Qualitätsmanagement-Systems ist es, die diagnostische Qualität unserer Untersuchungen sicherzustellen und kontinuierlich zu verbessern.

Dies gewährleisten wir durch

- Einhaltung der RiLiBÄK
- Eine umfassende Dokumentenlenkung
- Standardisierte Arbeitsanweisungen
- Jährliche Überprüfung/ Lenkung aller Dokumente
- Jährliches Qualitätsmanagementsystem-Review
- Fortbildung aller Mitarbeiter zu aktuellen Themen
- Regelmäßige Mitarbeiterschulungen
- Ringversuchsteilnahme
- Beschwerdemanagement
- Fehlermanagement

QMB

Frau Regina Mayer

Tel: 0621-822742



## Rückfax

### Anforderung von Informations- und Versandmaterial (Pränatal-/Postnataldiagnostik)

Bitte senden Sie uns

- |             |  |
|-------------|--|
| ..... Stück | Einsendebögen  |
| ..... Stück | Einverständniserklärung zur genetischen Diagnostik   |
| ..... Stück | Patientenaufklärung Pränataldiagnostik   |
| ..... Stück | Patientenaufklärung Fertilitätsstörung   |
| ..... Stück | Patientenaufklärung Entwicklungsverzögerung/ Mentale Retardierung  |
| ..... Stück | Patientenaufklärung Genetische Beratung  |
| ..... Stück | Visitenkarten Genetische Beratung  |
| ..... Stück | Flyer ( Genetische Beratung bei: habituellen Aborten, unerfülltem Kinderwunsch, familiärem Darmkrebs, familiärem Brust-/ Eierstockkrebs) |
|             | Bitte spezifizieren: .....   |
|             | .....  |
| ..... Stück | Leistungsverzeichnis   |
| ..... Stück | Versand Röhrchen für Abortgewebe   |
| ..... Stück | Heparinmonovetten + Umverpackung   |
| ..... Stück | TNT – Versandtaschen   |
| ..... Stück | frankierte und adressierte Versandtaschen/ Versandkartons  |
| ..... Stück | Sonstiges.....   |

Stempel der Arztpraxis