



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
Lochhamer 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

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

**Einwilligungserklärung des Patienten
zur humangenetischen Diagnostik**

Inhalt des Aufklärungsgesprächs:

Faktor 5-Leiden HLA B27
 Prothrombinmutation HLA DQ2/DQ8 (Zöliakie-Risiko)
 Hämochromatose Laktoseintoleranz
 andere

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

Urheberrechtlich geschützt. Vervielfältigung und Nachdruck nur mit ausdrücklicher Genehmigung zulässig.

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