

## Genetische Diagnostik

Zu allen molekular definierten Immundefekterkrankungen wird genetische Diagnostik angeboten. Sie wird am [Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Immungenetik Ulm \(IKT\), Abteilung Molekulare Diagnostik, Molekulare Therapie und Experimentelle Transplantation \(Dr. Klaus Schwarz\)](#) durchgeführt, das Teil des CCI ist. Alle Proben werden über die Advanced Diagnostic Unit in Freiburg erfasst und nach Ulm weitergeleitet. Das Labor in Ulm ist über Videokonferenz unmittelbar mit Freiburg verbunden, so dass die Ergebnisse der phänotypischen und funktionellen sowie der genetischen Ergebnisse im Zusammenhang diskutiert und befundet werden können.

### Vorgehen zur genetischen Diagnostik nach Gendiagnostikgesetz

Vor Durchführung einer genetischen Diagnostik muss der Patient eine genetische Beratung erhalten. Hierbei muss (i) die spezifische Fragestellung unter der Berücksichtigung der bisher vorliegenden Befunde erläutert werden, (ii) die Notwendigkeit der Untersuchung begründet werden und (iii) die Möglichkeiten, Grenzen und Risiken der Untersuchung einschließlich der Bedeutung für die Gesundheit, Lebens- und Familienplanung erläutert werden. Die Aufklärung muss nicht von einem Humangenetiker, sondern kann vom behandelnden Arzt durchgeführt werden. Hierzu existiert eine Patienteninformation zur Genetischen Beratung sowie ein Einwilligungsbogen zur Genetischen Beratung, der vom Patienten/vom Erziehungsberechtigten unterzeichnet werden muss. Dieses Einverständnis muss vorliegen, damit der Auftrag zur Gendiagnostik bearbeitet werden kann.

Zur Einsendung muss also vorliegen:

- Material zur genetischen Analyse (in der Regel 5 ml EDTA-Blut)
- Überweisungsschein mit Vermerk „zur molekulargenetischen Diagnostik“ oder ggf. GOÄ Rechnungsempfänger (Klinik bzw. Selbstzahler)
- Einwilligungsbogen zur Genetischen Beratung (vom Patienten unterschrieben)
- Einsendeschein Molekulargenetische Analyse (von Patient und Arzt unterschrieben)

### Durchgeführte Genanalysen

Eine Aufstellung der durchgeführten Genanalysen finden Sie im aktuellen Einsendeschein:

[Einsendeschein Molekulargenetische Analyse](#)

[Patienteninformation](#)

[Einwilligungsbogen](#)