

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 1 von 13

1 Allgemeine Hinweise

Die Präanalytik umfasst die Vorbereitung des Patienten, die Primärprobengewinnung, den Probentransport, die Probenannahmebedingungen, Probenidentifikation sowie die Überprüfung der angeforderten Untersuchungsaufträge. Dadurch soll sichergestellt werden, dass das Untersuchungsmaterial in optimaler Weise für die angeforderte Untersuchung aufbereitet wird. Der Gesamtprozess unterliegt in allen Verfahren und Abläufen der Qualitätssicherung. Zur sachgerechten Patientenvorbereitung, Probengewinnung und Entsorgung der bei der Entnahme verwendeten Materialien möchten wir auf die entsprechende Fachliteratur verweisen.

Wir möchten dringend darauf hinweisen, dass unvollständige bzw. nicht korrekt ausgefüllte Diagnostikaufträge nach GenDG §8 Abs. 1 nicht bearbeitet werden dürfen. Diagnostikaufträge, die nicht innerhalb von **20 Werktagen** vollständig vorliegen, werden storniert und das eingesendete Material vernichtet (siehe hierzu Kapitel 10.1 „Ablehnung von Untersuchungsaufträgen“).

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

2 Anschrift und Ansprechpartner

Standort: Institut für Humangenetik

Adresse:

Institut für Humangenetik
Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
Breisacher Str. 33
79106 Freiburg
Tel.: +49 (0)761-270-70510

Laboraufträge über den Sozialleistungsträger „Privatversichert, „Selbstzahler“, „stationär intern/extern“ sowie Aufträge im Rahmen des Deutschen Konsortiums für Brust- und Eierstockkrebs werden am Institut für Humangenetik durchgeführt. Gemäß Neugestaltung des §117 SGB V können am Institut für Humangenetik GKV Patientengruppen auch im Rahmen der Hochschulambulanz (HSA) versorgt werden, die einer hochspezialisierten Behandlung bedürfen. Darunter fallen die Diagnostiken „Einzelgendiagnostik“ und „Testung bekannter, familiärer Varianten“.

Standort: MVZ des Universitätsklinikums Freiburg, Bereich Humangenetik

Adresse:

MVZ des Universitätsklinikums Freiburg, Bereich Humangenetik
Ärztliche Leitung: Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer
Robert-Koch-Straße 3
79106 Freiburg
Tel.: +49 (0)761-270-94440

Laboraufträge über den Sozialleistungsträger „GKV“, die nicht den Einschlusskriterien der Hochschulambulanz entsprechen, werden im MVZ des Universitätsklinikums Freiburg, Bereich Humangenetik durchgeführt. Standort der Leistungserbringung ist das Institut für Humangenetik.

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 2 von 13

Für alle Fragen hinsichtlich der Auswahl der Untersuchungen und Nutzung der Dienstleistungen, einschließlich der geforderten Art und Gestalt der Probe, sowie Beratungen zu wissenschaftlichen und logistischen Fragen wenden Sie sich bitte an:

Dr. rer. nat. Svenja Rademacher
Laborleitung Molekulargenetik
Telefon: +49 761 270-70270

E-Mail: [Team Molekulargenetik](#)

(Bitte achten Sie darauf, dass Sie keine personenbezogenen Daten (z.B. Diagnosen) per E-Mail schicken)

Für klinische Fragestellungen zu den Themen klinische Indikation, Einschränkungen der Untersuchungsverfahren, Beratung von individuellen klinischen Fällen und fachliche Beurteilung zur Interpretation des Untersuchungsergebnisses wenden Sie sich bitte an:

Dr. med. Alrun Hotz
Fachärztin für Humangenetik
E-Mail: [Team Molekulargenetik](#)

(Bitte achten Sie darauf, dass Sie keine personenbezogenen Daten (z.B. Diagnosen) per E-Mail schicken)

3 Leistungsverzeichnis

Unser Leistungsverzeichnis wird ständig aktualisiert und kann auf unserer Internetseite [Molekulargenetik | Universitätsklinikum Freiburg \(uniklinik-freiburg.de\)](#) eingesehen werden. Hier finden Sie auch unsere Anforderungsformulare und unsere Liste der Untersuchungsverfahren im flexiblen Geltungsbereich.

Sollten Sie eine Untersuchung nicht finden, setzen Sie sich bitte telefonisch unter +49 761 270-70270 oder per Mail unter molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de mit uns in Verbindung.

Standort der Leistungserbringung:

Institut für Humangenetik
Breisacher Str. 33
79106 Freiburg

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 3 von 13

4 Bearbeitungszeiten

Reguläre Bearbeitungszeiten des molekulargenetischen Labors

Untersuchungsart	Bearbeitungszeit
NGS-Panelanalyse	ca. zehn Wochen
Single-Whole-Exome-Analyse	ca. zehn Wochen
Trio-Whole-Exome-Analyse	ca. zehn Wochen
Anlageträgerschaft mittels Sangersequenzierung	ca. vier Wochen
Fragmentlängenanalysen	ca. vier Wochen
Gendosisanalyse mittels MLPA	ca. vier Wochen

Überschreitungen der regulären Bearbeitungszeiten werden ausschließlich bei medizinischer Dringlichkeit (z.B. Therapierelevanz) mitgeteilt. Die Mitteilung erfolgt innerhalb eines angemessenen Zeitrahmens, spätestens nach 10 Werktagen. Auf Anfrage kann der Status der Bearbeitung eines Diagnostikauftrags jederzeit dem/der anfordernden Arzt/Ärztin mitgeteilt werden.

5 Öffnungszeiten

Das molekulargenetische Labor ist von Montag bis Freitag von 8:00 Uhr bis 15:30 Uhr geöffnet. Die Probenannahme ist Montag bis Donnerstag von 9:00 Uhr bis 15:30 Uhr und freitags von 9:00 Uhr bis 12:00 Uhr besetzt. An Wochenenden und Feiertagen ist das gesamte Institut geschlossen. Proben, die per Post geschickt werden, können im Briefkasten im Außenbereich des Instituts eingeworfen werden.

6 Vorbereitung des Patienten

Gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) muss der/die behandelnde Arzt/Ärztin den/die Patienten/Patientin vor jeder genetischen Untersuchung über Art und Umfang der Untersuchung sowie mögliche Befunde und Nebenbefunde aufklären. Wir möchten Sie daher bitten, bei jeder Anforderung einer molekulargenetischen oder zytogenetischen Untersuchung eine Einverständniserklärung des Patienten/der Patientin bzw. des/der (gesetzlichen) Vertreters/Vertreterin mit einzusenden. Dieses finden Sie in unseren Anforderungsformularen. Für molekulargenetische und zytogenetische Untersuchungen muss der Patient zur Probenentnahme **nicht nüchtern** sein.

6.1 Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen

Diagnostische als auch prädiktive genetische Untersuchungen mit unmittelbarem Nutzen für die nicht-einwilligungsfähige Person dürfen nur vorgenommen werden, wenn sie erforderlich im Sinne von § 14 Abs. 1 Nr. 1 GenDG sind [5, 6]. Detaillierte Informationen hierzu siehe [„Richtlinie der Gendiagnostikkommission \(GEKO\) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 in Verbindung mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG“](#)

Herausgeber: Institut für Humangenetik
 Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
 Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
 technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
 Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
 Dok.-ID: 46334
 Seite 4 von 13

6.1.1 Untersuchungen bei Kindern

Eine prädiktive genetische Diagnostik im Kindesalter wird nur dann durchgeführt, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung in diesem Lebensalter zu rechnen ist und wenn sinnvolle Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung selbst bzw. zur Prävention von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende (sog. spät manifestierende) Erkrankung wird dagegen bei einem gesunden Kind in der Regel keine prädiktive Diagnostik durchgeführt. Eine Ausnahme hiervon ist nur dann gegeben, wenn im Fall eines positiven Untersuchungsergebnisses anerkannte, für die Gesundheit des Kindes wichtige, medizinische Interventionen angeboten werden können.

7 Primärprobengewinnung

7.1 Kennzeichnung des Probenmaterials

Die Entnahmematerialien, z.B. EDTA-Blut-Röhrchen, Heparin-Blut-Röhrchen, (nicht die Transportgefäße!) sind vor der Probenentnahme eindeutig mit dem Namen, Vornamen und Geburtsdatum des Patienten zu kennzeichnen (Patientenaufkleber).

Bitte informieren Sie uns über besondere Infektiosität von Untersuchungsmaterialien, durch einen Vermerk auf dem Auftragsformular und/oder durch einen Aufkleber "Infectious Material" auf den Blut-Röhrchen.

Hinweis:

- Nach den Vorgaben der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM-Systems muss unbeschriftetes Probenmaterial verworfen werden.
- Die Kontamination des Untersuchungsmaterials mit dem Material anderer Personen ist unbedingt zu vermeiden, da sonst durch nachfolgende Amplifikationsschritte (PCR), welche bei den meisten Untersuchungsverfahren zum Einsatz kommen, die Gefahr von Fehlinterpretationen besteht.

7.2 Untersuchungsmaterial

Sie können uns nachfolgend gelistetes Material zusenden. Die Mengen und Lagerbedingungen entnehmen sie bitte der Tabelle.

Probenmaterial	Volumen/ Menge	Lagerung	Transport/ Versand	Gefäße	Bemerkungen
EDTA-Blut ¹	2 x 2,7 ml	4°C (problemlos bis zu einer Woche)	Ungekühlt (20-25°C)	z.B. Sarstedt EDTA- Monovette (rot)	Bei Kleinkindern und Neugeborenen sind auch 1-2 ml ausreichend.
DNA ¹	5 µg	4°C	Ungekühlt (20-25°C)	steriles 1,5 ml – 2 ml Reaktions- gefäß	Mindestens 50 ng/µl
Mundschleimhaut- abstriche	mind. 4 Stück	4°C	Ungekühlt (20-25°C)	z.B. Sarstedt Forensik Abstrichtupfer	nur für Nachweise bekannter fam. Varianten / keine Gendosisanalysen

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 6 von 13

7.2.5 Chorionzotten

Zur pränatalen Diagnostik werden präparierte native Chorionzotten (nach Chorionic Villi Sampling, CVS; Entnahme durch Frauenärzte ab der 12.-14. Schwangerschaftswoche), kultivierte Zellen nach CVS oder bereits isolierte DNA aus Chorionzotten oder kultivierten Zellen angenommen. Nach Möglichkeit sollten mindesten 30-50 mg vorsortiertes Chorionzottengewebe eingeschickt werden. Zudem werden mindestens 2 ml EDTA-Blut der Mutter benötigt, um eine Kontamination der fetalen Proben mit mütterlicher DNA auszuschließen (nach den Leitlinien des BVDH (Berufsverband deutscher Humangenetiker)).

7.2.6 Fruchtwasser

Für eine pränatale Diagnostik an DNA aus nativem Fruchtwasser werden mindestens 15-20 ml Fruchtwasser benötigt. Kultivierte Fruchtwasserzellen oder bereits isolierte DNA aus nativem Fruchtwasser oder aus kultivierten Zellen werden ebenfalls angenommen. Zudem werden mindestens 2 ml EDTA-Blut der Mutter benötigt, um eine Kontamination der fetalen Proben mit mütterlicher DNA auszuschließen (nach den Leitlinien des BVDH (Berufsverband deutscher Humangenetiker)).

Material für eine pränatale Diagnostik wird nur nach vorheriger Anmeldung entgegengenommen (Tel.: +49 (0) 761 270 70270).

7.3 Probengewinnung

7.3.1 Blutentnahme

Detaillierte Erläuterungen zur Blutentnahme finden Sie unter diesem Link: „[Blutentnahme mit der S-Monovette](#)“. Auf eine genaue Beschreibung des Vorgangs wird an dieser Stelle verzichtet, da die Blutentnahme stets durch entsprechend geschultes Personal zu erfolgen hat. Bitte achten Sie auf eine gute Durchmischung mit dem Antikoagulans!

7.3.2 Entnahme eines Wangenschleimhautabstrichs (Mundschleimhaut)

Fassen Sie das Entnahmebesteck bitte nur am Stiel und mit Handschuhen an. 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.
- Anschließend das Gefäß verschließen.

7.3.3 Weitere Primärproben

Für die Entnahme anderer Primärproben (z.B. Chorionzotten (siehe 7.2.5)*, Fruchtwasser (siehe 7.2.6)*, Abortmaterial, Biopsien, etc.) ist in der Regel ein operativer Eingriff notwendig. Auf die Beschreibung zur Entnahme wird daher an dieser Stelle verzichtet. Sterile Abnahmebedingungen werden vorausgesetzt. Für Rückfragen stehen wir Ihnen natürlich zur Verfügung.

**Entsprechend den Leitlinien des BVDH (Berufsverband deutscher Humangenetiker) schließen wir bei pränatalen Proben eine Kontamination der fetalen Probe mit maternalen Zellen aus und bitten hierfür um die Zusendung von 2 ml EDTA-Blut der Mutter.*

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 7 von 13

7.3.4 Entsorgung des bei der Probenentnahme verwendeten Materials

Das bei Probenentnahme verwendete Material muss in dafür vorgesehenen Spezialbehältern gesammelt und anschließend -sofern vorhanden- der zentralen Abfallentsorgung zugeführt werden. Falls nicht, müssen die Materialien durch Autoklavierung dekontaminiert werden.

8 Probentransport

Der Transport von Untersuchungsmaterial innerhalb des Universitätsklinikums erfolgt gemäß der Verfahrensweisung „[Innerbetrieblicher Transport von biologischen und medizinischen Proben \(UN3373\) \(uniklinik-freiburg.de\)](#)“ und wird durch die klinikumsinternen Transportdienste durchgeführt.

Der Versand von externen diagnostischen Proben erfolgt durch die Post, Kurierdienste oder Fahrdienste und unterliegt somit dem Gefahrgutrecht (Gefahrgutverordnung Straße, Eisenbahn und Binnenschifffahrt (GGVSEB)), da öffentliche Verkehrswege benutzt werden.

Patientenproben, bei denen lediglich 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“
- Primärverpackung, flüssigkeitsdicht (Probengefäß, Monovette)
- Sekundärverpackung, flüssigkeitsdicht (Schutzhülle mit saugfähigem Material)
- ausreichend feste Außenverpackung

Für diagnostische Proben der **Kategorie B** (UN-Nr. 3373) ist die Verpackung gemäß **Verpackungsanweisung P650** durchzuführen:

- Primärverpackung, flüssigkeitsdicht (Probengefäß, Monovette)
- Sekundärverpackung, flüssigkeitsdicht (Schutzhülle mit saugfähigem Material)
- Umverpackung, Mindestgröße 10 x 10cm

Die Außenverpackung muss folgende Kennzeichnungen tragen:

- UN-Nummer 3373
- Biologischer Stoff Kategorie B

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 9 von 13

entsprechender Stelle. Der Abschnitt „Patientenaufklärung vor genetischen Analysen gemäß § 9 Gendiagnostikgesetz (GenDG)“ ist zum Verbleib beim Patienten vorgesehen. Die unterschriebene Einverständniserklärung nach GenDG verbleibt im Original bei Ihnen, die Kopie erhalten wir. Vergleichen Sie vor dem Versand nochmals die Angaben der Patientenstammdaten mit der Beschriftung der Probe(n).

Wir möchten dringend darauf hinweisen, dass unvollständige bzw. nicht korrekt ausgefüllte Diagnostikaufträge nach GenDG §8 Abs. 1 nicht bearbeitet werden dürfen. Diagnostikaufträge, die nicht innerhalb von **20 Werktagen** vollständig vorliegen, werden storniert und das eingesendete Material vernichtet (siehe hierzu Kapitel 10.1 „Ablehnung von Untersuchungsaufträgen“).

9.1 Benötigte Unterlagen

Folgende Unterlagen müssen uns **vor** Beginn der Analyse vorliegen:

- Einwilligungserklärung: **vom Patienten (und/oder des gesetzlichen Vertreters) und vom anfordernden Arzt unterschrieben**
- **das vom anfordernden Arzt ausgefüllte und unterschriebene Anforderungsformular:** hier muss ersichtlich sein, welche Analyse durchgeführt werden soll, bzw. welches Gen untersucht werden soll
- Abrechnungsinformationen:
 - gesetzlich versichert
 - privat versichert / Selbstzahler
 - stationär
- bei gesetzlich versicherten Patienten einen **Laborschein Nr. 10 (Überweisungsschein für *in-vitro*-diagnostische Auftragsleistungen)**, **ausgestellt auf Humangenetik** (s. auch Abschnitt 7.3)
- bei privat versicherten Patienten sowie Selbstzahlern benötigen wir eine Zusage zur Übernahme der Kosten (von der Krankenkasse oder vom Patienten selbst); einen Kostenvoranschlag erhalten Sie auf Anfrage.

Der zu untersuchende Patient sowie der anfordernde Arzt müssen eindeutig ersichtlich sein. Gemäß GenDG § 11 (2) darf das Ergebnis der Untersuchung bzw. der Befund nur der ärztlichen Person mitgeteilt bzw. verschickt werden, der die Untersuchung beauftragt hat.

Hinweis:

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

9.2 Folgeaufträge

Nach Abschluss des Diagnostikauftrages werden die Untersuchungsmaterialien unter geeigneten Bedingungen gemäß den Angaben aus der Einwilligungserklärung aufbewahrt bzw. bei nicht

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 10 von 13

vorhandener Einwilligung bzgl. der Aufbewahrung des Untersuchungsmaterial gemäß GenDG umgehend vernichtet. Den Angaben entsprechend sind Untersuchungsnachforderungen möglich.

9.3 Laborschein Nr. 10: Überweisungsschein für *in-vitro*-diagnostische Auftragsleistungen (mit 2d-Barcode PDF 417)

Bitte verwenden Sie wenn möglich Überweisungsscheine mit PDF417 Barcode Bedruckung und füllen Sie diese gemäß den [Vorgaben der KBV](#) wie folgt aus:

- die Patientendaten (blauer Kasten)
- das Ausstellungsdatum
- das Geschlecht
- Diagnose und Anforderung müssen zwingend separat angegeben werden! Bitte verwenden Sie für die Anforderung das [Anforderungsformular](#) auf unserer Homepage.
- Diagnose/Verdachtsdiagnose möglichst als ICD10-Code: z.B. V.a. Q80.9 autosomal rezessive kongenitale Ichthyose oder V.a. C50.9 erblicher Brust- und Eierstockkrebs (gelber Kasten)
- Auftrag: „molekulargenetische Analyse und humangenetische Beurteilung“ (grüner Kasten)

Bitte denken Sie daran Ihren Arztstempel mit Unterschrift, Auswahl: Kurativ/Präventiv und die Quartalsangabe auf dem Schein anzugeben.

Hinweis: *Überweisungsfälle zur ausschließlichen Erbringung von Leistungen des Kapitels 11 EBM (Humangenetik) belasten nicht Ihr Laborbudget.*

Herausgeber: Institut für Humangenetik
 Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
 Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
 technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
 Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
 Dok.-ID: 46334
 Seite 11 von 13

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kostenträgerkennung Versicherten-Nr. Status

Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

Überweisungsschein für in-vitro-diagnostische Auftragsleistungen

Kurativ Präventiv bei belegärztl. Behandlung Unfall, Unfallfolgen

Auftragsnummer des Labors

Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

Abnahmedatum

T T M M J J

Abnahmezeit

h h m m

SSW

Knappschafts-kennziffer

Quartal Q J J

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion Geschlecht

SER eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V

Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Befund eilt, Übermittlung an Telefon Fax Nr. _____

Diagnose/Verdachtsdiagnose

Befund/Medikation

Auftrag

molekulargenetische Analyse und humangenetische Beurteilung

Vertragsarztstempel / Unterschrift überw. Arzt

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schülereunfällen

Muster 10 (4.2024)

10 Probenannahme

Um die Ergebnisqualität zu sichern, werden folgende Kriterien abgeglichen:

- **Identitätssicherheit**
 - Überprüfung auf Vollständigkeit der Patienten- und Kontaktdaten
 - Abgleich der Patientendaten (Anforderungsschein mit Blutprobe)
- **Plausibilitätsüberprüfung**

Übereinstimmung der angeforderten Diagnostik mit Art des Untersuchungsmaterials, Materialmenge sowie Verwendung des geforderten Primärprobengefäßes (z.B. Anti-koagulanz, etc.)
- **Sonstige Auffälligkeiten/ Störfaktoren**

z. B. Hämolyse, geronnene Blutprobe, etc.

Das Untersuchungsmaterial wird bei Probeneingang einmalig mit einer patientenspezifischen ID-Nummer etikettiert. Diese wird bei sämtlichen Arbeitsschritten beibehalten. Dadurch ist die Probenidentifikation in allen Phasen der Analyse und auch bei Teillagerung in unserem Labor gewährleistet.

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 12 von 13

10.1 Ablehnung von Untersuchungsaufträgen

Eingesendetes Untersuchungsmaterial wird grundsätzlich angenommen, geprüft und gemäß Einwilligungserklärung asserviert. Sind alle Kriterien erfüllt kann der Diagnostikauftrag bearbeitet werden.

Ausnahmen:

- Fehlende / unvollständig ausgefüllte Einwilligungserklärung des Patienten bzw. fehlende Unterschriften des einsendenden Arztes und/oder des Patienten
- Unvollständig ausgefüllte Anforderungsformulare (z.B. nicht ersichtlich welche Art der Diagnostik angefordert wird)
- der angeforderte Untersuchungsauftrag befindet sich außerhalb des Leistungsspektrums
- die Probe ist dem Patienten nicht zweifelsfrei zuordenbar (z.B. unbeschriftetes Probematerial, widersprüchliche Angaben auf Anforderung und Proben)
- Probe ohne Absender (keine Rückfragen möglich)
- die Probe befindet sich in einem Zustand, welcher nicht für die angeforderte Diagnostik bzw. weitere Verarbeitung geeignet ist (zu wenig Material, Blutprobe koaguliert etc.)
- die Probe weicht von den oben beschriebenen akzeptierten Untersuchungsmaterialien ab und kann nicht für die molekulargenetische Diagnostik verwendet werden

Sofern möglich, werden Sie als Einsender in diesen Fällen von uns umgehend nach Probeneingang **schriftlich** informiert. Bitte haben Sie Verständnis, dass wir gemäß GenDG §8 ohne ausgefüllte und vom Patienten und aufklärenden Arzt unterschriebene Einwilligungserklärung nicht diagnostisch tätig werden dürfen.

Diagnostikaufträge, die nicht innerhalb von 20 Werktagen vollständig vorliegen, werden storniert und das eingesendete Material vernichtet.

11 Aufbewahrung untersuchter Proben

Eine Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Analyse ist nur bei entsprechender Einwilligung des Patienten zur Aufbewahrung möglich. Dies dient ggf. der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, der Veranlassung eventueller Zusatzuntersuchungen (auch wissenschaftlicher Art) und laborinternen Qualitätskontrollen. Es besteht jederzeit die Möglichkeit, diese Einwilligung (auch in Teilen) zu ändern bzw. zu widerrufen.

12 Qualitätssicherung im Labor

Das molekulargenetische Labor des Instituts für Humangenetik arbeitet gemäß den Leitlinien des Berufsverbandes deutscher Humangenetiker (BVDH) und der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH). Die Diagnostik erfolgt nach den Richtlinien der Bundesärztekammer (RiLiBÄK) und erfüllt die Anforderungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG). Die Labore beteiligen sich an der Qualitätssicherung des European Molecular Genetics Quality Network (EMQN), CF EQA und des BVDH.

Herausgeber: Institut für Humangenetik
Geltungsbereich: Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-
technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche
Mitarbeitende

Revision: 016/07.07.2025
Dok.-ID: 46334
Seite 13 von 13

Haben Sie Lob, Beschwerde oder Anregungen? Wir freuen uns über Ihre Rückmeldung unter: [Team Molekulargenetik](#) oder auf unserer Homepage unter [Anregungen & Kritik](#).

13 Datenschutz

Der Schutz der persönlichen Angaben unterliegt dem Artikel 13-2 EU-DSGVO für Patientinnen und Patienten. Weitere Information finden Sie unter:

[Datenschutz | Universitätsklinikum Freiburg \(uniklinik-freiburg.de\)](#).

14 Dokumentenlenkung

	Name und Datum
Erstellt:	Rösler, Bernd - 23.06.2025 08:31:55
Geprüft:	Echle, Kevin - 24.06.2025 07:51:56 Dr. Rademacher, Svenja - 07.07.2025 14:36:55
Freigegeben:	Prof. Dr. Dr. Fischer, Judith - 07.07.2025 15:47:58
Gültig ab:	07.07.2025