

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

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 1 von 10

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

2 Anschrift und Ansprechpartner

Für alle Fragen bezüglich unseres Leistungsangebots, des Untersuchungsmaterials, des Versandes und der Aufbewahrung wenden Sie sich bitte an:

Dr. rer. nat. Svenja Alter
Laborleitung Molekulargenetik

Breisacher Str. 33 · 79106 Freiburg

Telefon: +49 761 270-70270
Telefax: +49 761 270-70410
molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de

3 Leistungsverzeichnis

Unser [Leistungsverzeichnis](#) wird ständig aktualisiert und kann auf unserer Homepage eingesehen und heruntergeladen werden. 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.

4 Bearbeitungszeiten

Reguläre Bearbeitungszeiten des molekulargenetischen Labors

Untersuchungsart	Bearbeitungszeit
NGS-Panelanalyse	ca. sechs Wochen
Whole-Exom-Analyse	ca. drei Monate
Einzelgen- und gezielte Sangersequenzierung	ca. vier Wochen
Fragmentlängenanalysen	ca. vier Wochen

5 Öffnungszeiten

Das molekulargenetische Labor ist von Montag bis Freitag von 8:00 Uhr bis 15:30 Uhr geöffnet. Die Probenannahme ist ebenfalls Montag bis Donnerstag von 8:00 Uhr bis 15:30 Uhr und freitags von 8:00 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. Hierzu verwenden Sie bitte das Formular „[Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik](#)“.

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](#)“

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.

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

Revision: 001/05.05.2022
 Dok.-ID: 46334
 Seite 3 von 10

7 Primärprobengewinnung

7.1 Kennzeichnung des Probenmaterials

Die Entnahmematerialien (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.

Hinweis:

- Nach den Vorgaben der zuständigen Fachgesellschaften und unseres QM-Systems muss unbeschriftetes Probenmaterial verworfen werden, wenn die Identität des Materials nicht zweifelsfrei geklärt werden kann.
- 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	Gefäße	Bemerkungen
EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4°C (problemlos bis zu einer Woche)	Sarstedt EDTA-Monovette (rot)	Bei Kleinkindern und Neugeborenen sind auch 1-2 ml ausreichend.
DNA (genomisch)	5 µg	4°C	steriles 1,5 ml - 2 ml Reaktionsgefäß	Mindestens 50 ng/µl
Mundschleimhaut-abstriche	mind. 4 Stück	4°C	z.B. Sarstedt Forensik Abstrichtupfer	nur für Nachweise bekannter fam. Mutationen / keine Gendosisanalysen
Nicht fixiertes Gewebe (Biopsie)	mind. 3 mm x 3 mm Stanzbiopsie	4°C, schnellstmöglich verschicken	gut verschlossenes Reaktionsgefäß	In PBS* oder NaCl*
Chorionzotten (+ 2 ml EDTA-Blut der Mutter)	30-50 mg Zottengewebe, nach Möglichkeit vorsortiert	4°C, schnellstmöglich verschicken	steriles 1,5 ml - 2 ml Reaktionsgefäß	PBS*, NaCl* oder Zellkultur-/ Transportmedium
Fruchtwasser (+ 2 ml EDTA-Blut der Mutter)	15-20 ml	RT, schnellstmöglich verschicken	sterile Einmalspritze	in verschlossener Punktionspritze

* PBS = phosphate buffered saline, NaCl = Kochsalz-Lösung (0,9%)

Die Bearbeitung von Material, das hier nicht gelistet ist, erfolgt nur nach vorheriger Absprache (Tel.: +49 (0) 761 270 70270, E-Mail: molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de)

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

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 4 von 10

7.2.1 EDTA-Blut

Für alle Untersuchungsarten werden mindestens 2 x 2,7 ml EDTA-Blut benötigt. Sollte die Extraktion keine ausreichenden Konzentrationen ergeben, ist es möglich, dass ein weiteres Mal Blut angefordert wird. Lithium-Heparin-Blut wird generell nicht für Sequenz- und Gendosisanalysen akzeptiert, da Heparin sich an die DNA anlagert und im Folgenden die PCR-Reaktion stören kann. Aus diesem Grund ist die Abnahme von Blut in EDTA-Röhrchen notwendig.

7.2.2 DNA

Für unsere Analysen werden in der Regel 5 µg genomische DNA benötigt. Um einen optimalen Arbeitsablauf zu gewährleisten, dürfen eingeschickte DNA-Proben die Konzentration von 50 ng/µl nicht unterschreiten. Für die Durchführung von Gendosisanalysen wird qualitativ hochwertige DNA benötigt. Idealerweise sollte die DNA-Extraktionsmethode beim Einsenden angegeben werden.

7.2.3 Mundschleimhautabstrich

Mundschleimhautabstriche sind in der Regel nur für die Untersuchung von Genen mit bis zu drei kleinen Exons und Untersuchungen auf maternale Kontamination geeignet. Auch für Untersuchung von bereits bekannten Mutationen sind solche Proben geeignet. Grundsätzlich sind Mundschleimhautzellen nicht für die Durchführung von Gendosisanalysen geeignet.

7.2.4 Nicht fixiertes Gewebe (Biopsie)

Für die Untersuchung von nicht fixiertem Gewebe werden mindesten 3mm x 3mm große Stanzbiopsien benötigt. Diese müssen in einem sterilen, gut verschlossenen Reaktionsgefäß (1,5/2 ml) aufbewahrt werden. Idealerweise werden die Proben in PBS aufgenommen (NaCl für kurzzeitige Aufbewahrung oder kurzen Transport).

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 präparierte 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 maternale Kontamination der fetalen Proben 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 präparierte DNA aus nativem Fruchtwasser oder aus kultivierten Zellen werden ebenfalls angenommen. Zudem werden mindestens 2 ml EDTA-Blut der Mutter benötigt, um eine maternale Kontamination der fetalen Proben 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).

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

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 5 von 10

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. Fruchtwasser*, Chorionzotten*, 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.*

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

- Primärverpackung, flüssigkeitsdicht (Probengefäß, Monovette)

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

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 6 von 10

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

Die Außenverpackung muss folgende Kennzeichnungen tragen:

- UN-Nummer 3373
- Biologischer Stoff Kategorie B

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“

P650 „light“

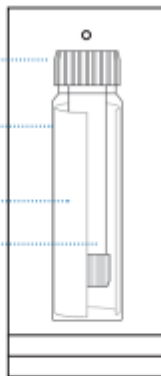
Außenverpackung

flexibel

Schutzgefäß
(Sekundärverpackung)

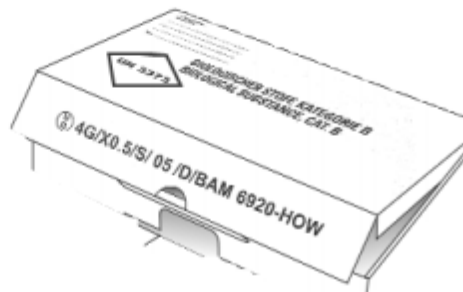
Saugeinlage

Probengefäß
(Primärgefäß)



P650

Außenverpackung
**starr, bauartgeprüft,
BAM-zertifiziert**



(Quelle: Süsse Labortechnik)

Hinweis:

Als Versender obliegt Ihnen die ordnungsgemäße Verpackung und Kennzeichnung des Probenmaterials sowie die Einhaltung des Schutzes von Patientendaten. Gern unterstützen wir Sie bei der gesetzeskonformen Zusendung von Patientenproben, s. Sicherheit beim Probentransport.

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

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 7 von 10

9 Begleitdokumente

Alle erforderlichen Formulare können auf unserer [Homepage](#) heruntergeladen werden. Für einen Untersuchungsauftrag benötigen Sie zwei Formulare. Das erste Formular „[Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik](#)“ enthält Angaben u.a. die Patientendaten, das Versicherungsverhältnis, Art des Probenmaterials, Indikation, etc. Das zweite Formular, die „[Indikationsbezogene Anforderung](#)“ enthält die „Gen-Sets“, welche entsprechend ausgewählt werden müssen.

Bitte beachten Sie alle Hinweise auf den jeweiligen Vordrucken. Drucken Sie die entsprechenden Formulare aus und unterschreiben Sie an entsprechender Stelle. Vergleichen Sie nochmals die Angaben der Patientenstammdaten mit der Beschriftung der Probe. Die Einverständniserklärung nach GenDG verbleibt im Original bei Ihnen, senden Sie uns eine Kopie.

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, 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
Berufsgruppe: Ärztlicher Dienst, Labormitarbeiter*innen, Medizinisch-technischer Dienst, MFA / ZFA, Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 8 von 10

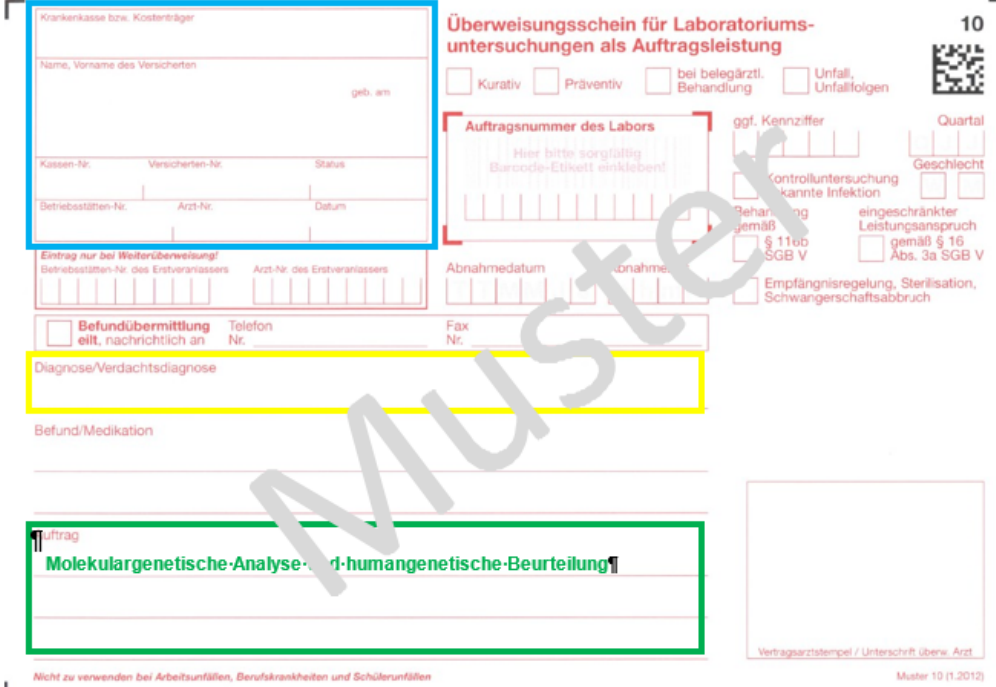
vorhandener Einwilligung bzgl. der Aufbewahrung des Untersuchungsmaterial gemäß GenDG umgehend vernichtet. Den Angaben entsprechend sind Untersuchungsnachforderungen möglich.

9.3 Laborschein Nr. 10

Bitte verwenden Sie immer die aktuelle Version (Original-Schein) und füllen Sie aus:

- die Patientendaten (blauer Kasten)
- Diagnose/Verdachtsdiagnose: z. B. V. a. autosomal rezessive kongenitale Ichthyose oder V. a. erblicher Brust- und Eierstockkrebs (gelber Kasten)
- Auftrag: molekulargenetische Analyse und humangenetische Beurteilung (grüner Kasten)

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



Das Bild zeigt ein Formular für Überweisungsscheine für Laboruntersuchungen. Es ist in drei farbige Bereiche unterteilt: ein blauer Kasten für Patientendaten, ein gelber Kasten für die Diagnose/Verdachtsdiagnose und ein grüner Kasten für den Auftrag. Ein Wasserzeichen 'MUSTER' ist über das Formular gelegt. Ein QR-Code ist oben rechts zu sehen. Die Formularelemente sind:

- Blauer Kasten (Patientendaten):** Krankenkasse bzw. Kostenträger, Name, Vorname des Versicherten, geb. am, Kassen-Nr., Versicherten-Nr., Status, Betriebsstätten-Nr., Arzt-Nr., Datum.
- Gelber Kasten (Diagnose/Verdachtsdiagnose):** Diagnose/Verdachtsdiagnose, Befund/Medikation.
- Grüner Kasten (Auftrag):** Molekulargenetische Analyse und humangenetische Beurteilung.
- Überschrift:** Überweisungsschein für Laboruntersuchungen als Auftragsleistung.
- Legende:** Kurativ, Präventiv, bei belegärztl. Behandlung, Unfall, Unfallfolgen.
- Auftragsnummer des Labors:** Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!
- ggf. Kennziffer:** Quartal, Geschlecht.
- Kontrolluntersuchung:** kannte Infektion.
- Behandlung gemäß § 110b SGB V:** eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 16 Abs. 3a SGB V.
- Empfängerregelung:** Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch.
- Eintrag nur bei Weiterüberweisung:** Betriebsstätten-Nr. des Ersterkrankten, Arzt-Nr. des Ersterkrankten, Abnahmedatum, Abnahme.
- Befundübermittlung:** eilt, nachrichtlich an, Telefon Nr., Fax Nr.
- Vertragsarztstempel / Unterschrift Überw. Arzt:** (rechts unten)
- Footnote:** Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schlägerunfällen. Muster 10 (1.2012)

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. Antikoagulanzen, etc.)
- **Sonstige Auffälligkeiten/ Störfaktoren**

z. B. Hämolyse, geronnene Blutprobe, etc.

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

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 9 von 10

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

10.1 Ablehnung von Untersuchungsaufträgen

Der Einsender wird über fehlende Unterlagen für einen Diagnostikauftrag telefonisch oder schriftlich informiert. Untersuchungsmaterial wird grundsätzlich angenommen und gemäß Einwilligungserklärung asserviert.

Ausnahmen:

- die Probe ist dem Patienten nicht mehr zweifelsfrei zuordenbar
- die Probe befindet sich in einem Zustand, welcher nicht für die angeforderte Diagnostik bzw. weitere Verarbeitung geeignet ist (zu wenig Material, Blutprobe koaguliert, etc.)
- Probe ohne Absender (keine Rückfragen möglich)

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

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, eventuellen 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 European Network und INSTAND e. V..

Haben Sie Lob, Beschwerde oder Anregungen? Wir freuen uns über Ihre Rückmeldung unter:
molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de

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

Revision: 001/05.05.2022
Dok.-ID: 46334
Seite 10 von 10

13 Datenschutz

Der Schutz der persönlichen Angaben unterliegt dem Artikel 13-2 EU-DSGVO für Patientinnen und Patienten.

14 Dokumentenlenkung

	Name und Datum
Erstellt:	Rösler, Bernd - 17.03.2022 13:32:53
Geprüft:	Echle, Kevin - 31.03.2022 15:20:39 Dr. Alter, Svenja - 21.04.2022 16:07:37
Freigegeben:	Prof. Dr. Dr. Fischer, Judith - 05.05.2022 17:13:28
Gültig ab:	05.05.2022