



Humangenetik
Freiburg

A MEMBER OF SYNLAB

Information zu Primärproben

Version: 09

Gültig ab: 05.06.2025

Seite 1 von 10

Änderungshinweise:

E-Mail-Adresse Kontakt


Abschnitt:

1

Inhalt:	Seite
1 Kontakt.....	2
2 Vorwort	3
3 Allgemeine Informationen.....	3
4 Allgemeine Hinweise zur genetischen Beratung.....	4
5 Hinweise zur Präanalytik.....	4
6 Proben für die Molekulargenetik.....	4
6.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial.....	4
6.2 Kriterien der Präanalytik.....	5
6.3 Hinweise zur Blutentnahme	6
6.4 Hinweise zur Entnahme von Mundschleimhaut.....	6
6.5 Hinweise zu PID-Proben	6
6.6 Probenbeschriftung	7
7 Untersuchungsauftrag	7
8 Einverständniserklärung.....	7
9 Untersuchungsdauer.....	7
10 Probenversand	8
11 Probenlagerung	8
12 Befundmitteilung	8
13 Ergebnisse.....	8
14 Externe Untersuchungen	9
15 Qualitätsmanagement	9
16 Messunsicherheit und verbleibendes Restrisiko	9
17 Reklamationsmanagement	10

	Geändert:	geprüft:	freigegeben:
Funktion	QMB	Ärztliche Leitung	QMB
Name	Kirchheim	Kohlhase/Wohlleber	Kirchheim
Datum	05.06.2025	05.06.2025	05.05.2025

Unterschrift

 <p>Humangenetik Freiburg</p> <p>A MEMBER OF SYNLAB</p>		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 2 von 10

Information zu Primärproben

SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Humangenetik Freiburg GmbH

1 Kontakt

Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase (ärztl. Standortleitung)

Dr. med. Eva Wohlleber (ärztliche Leitung)

Praxisanschrift:

Heinrich-von-Stephan-Str. 5c
79100 Freiburg

Laboranschrift:

Heinrich-von-Stephan-Str. 5
79100 Freiburg


Rufnummer: **Tel: +49-(0)761-896454-0**
 Fax: +49-(0)761-896454-9

Homepage: www.humangenetik-freiburg.de

E-mail: kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com
 kundenbetreuung.humangenetik@synlab.com

Sprechstunden:

Mo. Di. Do.	8:00 – 12:00 Uhr 13:00 – 17:00 Uhr
Mi.	8:00 – 12:00 Uhr
Fr.	8:00 – 12:00 Uhr 13:00 – 16:00 Uhr

		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 3 von 10

Diese Information darf ohne schriftliche Genehmigung der SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH nicht vervielfältigt werden. Bitte achten Sie auf die aktualisierte Version.

2 Vorwort

Sehr geehrte Einsender,

das SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg wurde 2006 als Praxis für Humangenetik Freiburg durch Herrn Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase gegründet. 2016 wurde die Praxis für Humangenetik Freiburg durch die SYNLAB Holding Deutschland GmbH übernommen. Mittlerweile verfügt das SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg über ein sehr umfangreiches und modernes Leistungsspektrum. Das Angebot umfasst die humangenetische Beratung, Molekulargenetische Untersuchung und die PID-Diagnostik sowie die Zytogenetische Untersuchung in unserem Partnerlabor Synlab MVZ Humangenetik Mannheim.

Auf den nächsten Seiten möchten wir Ihnen einen Überblick zur Probenentnahme und Probenversand für die humangenetische Diagnostik geben.

Bei Fragen wenden Sie sich bitte direkt an uns. Sie erreichen uns über die angegebenen Kontaktmöglichkeiten.


Weitere Informationen können Sie auch auf unserer Homepage nachlesen.

3 Allgemeine Informationen

Auf unserer Homepage finden Sie alle Formulare und Übersichten zum angebotenen Leistungsspektrum. Sollte die von Ihnen gewünschte Diagnostik im Anforderungsbogen nicht vermerkt sein, wenden Sie sich bitte direkt an uns.

Seit 01.07.2010 sind genetische Untersuchungen bei zugesandten Proben von gesetzlich versicherten Patienten nur noch auf Laborüberweisung möglich. Bitte schicken Sie daher Ihre Proben mit einem Laborschein Muster 10 .

Bei privat versicherten Patienten oder Einsendungen aus dem Ausland müssen Angaben zur Kostenübernahme vorliegen.

		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 4 von 10

4 Allgemeine Hinweise zur genetischen Beratung

Die genetischen Beratungen werden durch unsere Fachärzte für Humangenetik durchgeführt. Sie können in unserem Sekretariat einen persönlichen Beratungstermin vereinbaren. Es ist sinnvoll, uns alle relevanten Befunde frühzeitig vor der genetischen Beratung zukommen zu lassen. Zudem muss am Beratungstag ein Überweisungsschein (Muster 6) und das Versichertenkärtchen vorgelegt werden. Weitere Informationen zur genetischen Beratung finden Sie auf unserer Homepage www.humangenetik-freiburg.de.

5 Hinweise zur Präanalytik

Von unserem Labor werden molekulargenetische (PCR, Sequenzierung, Gendosisanalyse) und molekularzytogenetische Verfahren, die auf der Amplifikation bzw. Hybridisierung von DNA basieren angeboten, sowie Zytogenetische Leistungen (Chromosomenanalysen, FISH) von unserem Partnerlabor Synlab MVZ Humangenetik Mannheim.

Die Validität von Laborbefunden wird entscheidend durch die Kriterien der Präanalytik mitbestimmt. Wir bitten Sie, uns nur Proben der im Folgenden aufgelisteten Art zuzusenden, bei deren Entnahme auf die jeweils angegebenen Hinweise zu achten ist. Proben, die den aufgeführten Kriterien nicht entsprechen, gewährleisten keine validen Untersuchungsergebnisse und können von uns daher nicht angenommen werden.

6 Proben für die Molekulargenetik

6.1 Geeignetes Untersuchungsmaterial

Proben für die molekulargenetische Diagnostik und DNA



- Amnionzellen
- Chorionzotten (CVS)
- Mundschleimhaut
- Abortmaterial
- Trockenblutkarten

Proben für die Chromosomenanalyse:

- Natrium-Heparin-Blut

Proben für die PID:

- Siehe Hinweise zu PID-Proben Kapitel 6.5

 <p>Humangenetik Freiburg</p> <p>A MEMBER OF SYNLAB </p>		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 5 von 10

6.2 Kriterien der Präanalytik

EDTA-Blut

Da Heparin sich bei der DNA-Extraktion an die DNA anlagern kann und dann nachfolgende PCR-Reaktionen stört, ist die Abnahme von Blut in EDTA-Röhrchen notwendig. Die Annahme von Lithium-Heparin-Blut für Sequenz- und Gendosisanalysen wird in der Regel abgelehnt. Ausnahme: Ist die Chromosomenanalyse.

Für alle Untersuchungen benötigen wir ca. 3 ml EDTA-Blut, für Chromosomenanalysen 5 ml Natrium-Heparin-Blut. Bei Säuglingen und Kleinkindern reichen 1-2ml.

DNA

Wir benötigen für die Analyse in der Regel 5 µg genomische DNA. Diese sollte eine Konzentration im Puffer oder Wasser von 50 ng/µl nicht unterschreiten. Bitte beachten Sie, dass wir für gute SNP Array- und Gendosisanalysen-Ergebnisse qualitativ hochwertige DNA benötigen. Idealerweise geben Sie uns die DNA-Extraktionsmethode an.

Mundschleimhautzellen

Mundschleimhautabstriche eignen sich in der Regel nur für die Untersuchung von Genen mit bis zu 3 kleinen Exons Untersuchungen auf maternale DNA-Kontamination und Zwillingsuntersuchungen. Auch zu Untersuchungen auf in der Familie bekannte Mutationen sind solche Proben geeignet.

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 Zotten oder kultivierten Zellen angenommen. Eine Kontrolle der Chorionzotten auf maternales Gewebe erfolgt durch uns nicht, die Verantwortung hierfür liegt beim Einsender.

Amnionzellen

Zur pränatalen Diagnostik werden native Amnionzellen (nach Amniozentese; Entnahme durch Frauenärzte ab der 14.-15. Schwangerschaftswoche), kultivierte Zellen nach Amniozentese oder bereits präparierte DNA aus nativen oder kultivierten Zellen angenommen.

Kultivierte CVS-Zellen/Amnionzellen müssen vor der DNA-Extraktion abgelöst werden.

Bei allen pränatalen Untersuchungen bitten wir um möglichst frühzeitige telefonische Ankündigung.

 <p>Humangenetik Freiburg</p> <p>A MEMBER OF SYNLAB </p>		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 6 von 10

Die richtige Wahl des Proben(-Ausgangs)materials sowie dessen Qualität sind für eine zuverlässige und aussagekräftige Diagnostik entscheidend. Sollten diese Kriterien in seltenen Fällen nicht erfüllt sein, behalten wir es uns vor, neues Untersuchungsmaterial anzufordern.

6.3 Hinweise zur Blutentnahme



- Patienten müssen nicht nüchtern sein.
- Das Blut sollte mit einer EDTA-Monovette (rote Monovette) abgenommen und danach in dieser leicht geschwenkt (nicht schütteln!) werden, um eine Teilgerinnung zu vermeiden. Die Monovette muss mit dem Namen, Vornamen und Geburtsdatum des Patienten beschriftet sein.

6.4 Hinweise zur Entnahme von Mundschleimhaut

- Die Person, von der die Mundschleimhautprobe entnommen wird, sollte mindestens 30 min. vor der Entnahme nichts gegessen oder getrunken haben. Vor der Entnahme den Mund kräftig mit Wasser ausspülen.
- Das Entnahmestäbchen darf nur am Stiel angefasst werden. Einen direkten Kontakt mit dem gezackten Filterpapier am anderen Ende des Stäbchens muss vermieden werden.
- Mit dem gezackten Filterpapier 10-20 Mal kräftig an der Innenseite der Wange entlangreiben. Je intensiver dieser Vorgang durchgeführt wird, desto mehr Zellmaterial befindet sich anschließend auf dem Filterpapier (wichtig für eine erfolgreiche Testdurchführung).
- Die Entnahme muss mit einem zweiten Stäbchen wiederholt werden.
- Das Bürstchen von dem Entnahmestab in ein Probenröhrchen abwerfen (mit dem inneren Plastikhalm aus dem vorderen Ende des Trägerröhrchens herausdrücken). Gefäß verschließen und mit dem Namen des Probengebers beschriften.

6.5 Hinweise zu PID-Proben

- Die Zellen werden ausschließlich in unserem Partnerlabor im „Centrum für gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Freiburg (CERF)“ entnommen
- Die Zellen stammen von ca. 5 Tage alten Embryonen die durch künstliche Befruchtung (IVF/ICSI) erzeugt wurden und entstammen der den Embryo umgebenden Zellhülle (Trophektoderm)
- Die Entnahme erfolgt unter hochsterilen Bedingungen, wobei die Zellen nach der Biopsie gewaschen und direkt in ein Reaktionsgefäß zum Transport zum SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg überführt werden.

 <p>Humangenetik Freiburg</p> <p>A MEMBER OF SYNLAB </p>		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 7 von 10

6.6 Probenbeschriftung

Jede Probe muss zur Identitätssicherung mit folgenden Angaben gekennzeichnet sein:

- Name
- Vorname
- Geburtsdatum

Unbeschriftete Proben werden für eine Untersuchung nicht verwendet.

7 Untersuchungsauftrag

Für die Durchführung der humangenetischen Analysen werden folgenden Unterlagen benötigt:

- Einverständniserklärung nach GenDG (s. Punkt 8)
- Anforderungsschein (vollständig ausgefüllt und unterschrieben von Patient und Arzt)
- Überweisungsschein Muster 10 bei gesetzlich versicherten Patienten
- vollständige Rechnungsanschrift bei Privatpatienten oder Klinikaufträgen
- Ärztliche Befunde oder Arztbrief (wenn vorhanden)

Der Untersuchungsauftrag muss folgende Angaben enthalten:

- Einwilligungserklärung nach GenDG
- Klinische Angaben, Indikation
- Angabe zu einem eventuellen Indexfall
- Angaben zur Untersuchung → diagnostisch, pränatal oder prädiktiv (bei prädiktiver Diagnostik muss der Nachweis der genetischen Beratung mitgeschickt werden)
- Art des Untersuchungsmaterial
- Datum der Probenentnahme
- Eilige Aufträge kennzeichnen
- Einsendender Arzt


8 Einverständniserklärung

Bitte achten Sie bei den Einsendungen auf vollständig ausgefüllte Einsendeformulare. Wir benötigen für jeden Untersuchungsauftrag die vom Patienten/ gesetzlichen Vertreter unterschriebene Einverständniserklärung, sowie die Arztunterschrift auf dem Einsendeformular.

Bitte beachten Sie, dass die Bearbeitung des Untersuchungsauftrags bei unvollständig ausgefüllten Einsendeformularen (fehlender Arztunterschrift, fehlenden Angaben zum Einsender, fehlenden Überweisungsscheinen sowie ungeklärter Kostenübernahme) bis zum Eingang aller notwendigen Unterlagen verzögert wird.

9 Untersuchungsdauer

Die Untersuchungsdauer ist abhängig von der Größe und Komplexität des einzelnen Gens und dem Umfang der Analyse und beträgt 2-6 Wochen (pro Gen). Bei Exom- und Paneldiagnostik beträgt die

 Humangenetik Freiburg A MEMBER OF SYNLAB		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 8 von 10

Untersuchungsdauer 4 – 8 Wochen. In dringenden Fällen (wie z. B. Pränatal- oder Präoperative Diagnostik) sind wesentlich kürzere Untersuchungszeiten (1-2 Wochen) möglich. In diesem Fall bitten wir Sie um telefonische Rücksprache.

10 Probenversand

Der Probenversand sollte am gleichen Tag frost- und hitzesicher (+2°C bis +40°C) erfolgen. In Ausnahmefällen können Blutproben bei Raumtemperatur (+10°C bis +25°C) kurzfristig gelagert werden. Pränatales Untersuchungsmaterial wird, wenn möglich, am gleichen Tag bei Raumtemperatur mittels Eilpost oder Kurier an unser Partnerlabor Synlab MVZ Humangenetik Mannheim versandt. Bei allen pränatalen Untersuchungen bitten wir um möglichst frühzeitige telefonische Ankündigung. Abortmaterial kann bis zum nächsten Tag im Kühlschrank gelagert werden.

11 Probenlagerung

Sofern der Patient/Erziehungsberechtigter/Betreuer in der Einwilligungserklärung nicht ausdrücklich eine Vernichtung des Probenmaterials wünscht, wird das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung aufbewahrt. Dies dient ggf. einer späteren Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch den behandelnden Arzt, eventueller Zusatzuntersuchungen (auch zu wissenschaftlichen Zwecken) und Qualitätskontrollen. Der Patient hat jederzeit die Möglichkeit, die Einwilligung zu ändern bzw. zu widerrufen (Übereignungsverfügung nach §950BGB).

12 Befundmitteilung


Die Befundübermittlung der regulären Befunde erfolgt sofort nach Abschluss der Untersuchung per Fax und/oder per Post. Bei kritischen/eiligen Befunden werden die Einsender zusätzlich telefonisch benachrichtigt.

Genetische Befunde dürfen laut GenDG nur an den verantwortlichen Arzt gesendet werden. Eine Weiterleitung der Befunde kann durch uns nicht durchgeführt werden und obliegt dem verantwortlichen Arzt.

13 Ergebnisse

Das Ergebnis eines Befundes mit einer pathogenen Variante ist in der Regel mit einer hohen Sicherheit nachgewiesen.

Wird in dem untersuchten Gen keine krankheitsverursachende Variante gefunden, so kann nicht mit völliger Sicherheit ausgeschlossen werden, dass in der untersuchten Region oder anderen nicht untersuchten Genen eine solche Variante vorliegt. Dadurch lässt sich auch eine genetische Veranlagung für eine Krankheit meist nicht mit völliger Sicherheit ausschließen.

		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 9 von 10

14 Externe Untersuchungen

Einige Leistungen wie z. B. Chromosomenanalysen und FISH Analysen, die wir nicht in unserem Labor durchführen, werden von uns als Unterauftrag angeboten und ausschließlich an qualifizierte labormedizinische oder humangenetische Labore weitergeleitet. Analysen, die nicht von uns durchgeführt werden, sind im Leistungsverzeichnis und im Befund eindeutig als Fremdleistung gekennzeichnet.

15 Qualitätsmanagement

Das SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg ist seit 2009 durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAKs) akkreditiert.

Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189:2014

Medizinische Laboratoriumsdiagnostik

Untersuchungsgebiet: Humangenetik (Molekulare Humangenetik)



16 Messunsicherheit und verbleibendes Restrisiko

Wir haben einen hohen Anspruch an die Qualität der angebotenen Untersuchungen. Um diesem gerecht zu werden, werden Maßnahmen der internen und externen Qualitätskontrolle angewandt (Überprüfung der Verfahren mit Kontrollmaterialien, Teilnahme an Ringversuchen, gegebenenfalls Wiederholung von unklaren und kritischen Ergebnissen bzw. Bestätigung mittels alternativer Untersuchungsverfahren). Trotz diesen Maßnahmen sind Messungen unvermeidlich mit Abweichungen behaftet, die unter anderem aus Schwankungen der Umgebungsbedingungen, des Untersuchungsguts, der eingesetzten Messtechnik und weiteren Faktoren ergeben.

Durch unsere Maßnahmen zur Qualitätssicherung versuchen wir diese Schwankungen so gering wie möglich zu halten. Die verbliebenen, nicht vermeidbaren Schwankungen werden für quantitative Verfahren in Form der erweiterten Messunsicherheit ausgedrückt, die wir Ihnen auf Anfrage gerne mitteilen.

Da die Messunsicherheit auch durch die Qualitätsanforderungen der Richtlinie der Bundesärztekammer, an deren Einhaltung wir gebunden sind, beschränkt wird, verzichten wir in der Regel auf die Angabe der Messunsicherheit in den Befundberichten, um deren Lesbarkeit zu gewährleisten. Auf Grund der oben genannten Schwankungen und weiteren nicht vorhersehbaren Einflüssen auf die Arbeiten können Risiken für die Patientensicherheit trotz aller Sorgfalt und Qualitätssicherungsmaßnahmen nicht vollständig ausgeschlossen werden.

So weit dies sinnvoll und möglich ist, informieren wir die betroffenen Stellen über eventuelle verbleibende Risiken. In der folgenden Tabelle sind Beispiele für verbleibende Risiken und Informationswege dargestellt.

 Humangenetik Freiburg A MEMBER OF SYNLAB 		Version: 09
	Information zu Primärproben	Gültig ab: 05.06.2025
		Seite 10 von 10

17 Reklamationsmanagement

In unserem Labor arbeiten wir stets nach höchsten Qualitätsstandards, um Ihnen optimale Labordienstleistungen und kompetenten Service anzubieten. Dennoch können gelegentliche Fehler nicht ausgeschlossen werden. Sollten Sie eine Beschwerde oder eine Rückmeldung an uns haben, freuen wir uns, diese aufzunehmen und unsere Leistung für Sie weiter zu verbessern. Reklamationen, Beanstandungen oder Feedback können telefonisch oder schriftlich über folgende Kontakt an das Labor gerichtet werden:

kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com.

kundenbetreuung.humangenetik@synlab.com

Tel:+49-(0)761-896454-0