

Inhaltsverzeichnis

1	Allgemeine Hinweise	2
2	Anschrift und Ansprechpartner	3
2.1	Ansprechpartner für fachlich kompetente Beratung	4
3	Leistungsangebot	4
3.1	Limitationen/Unteraufträge	4
4	Bearbeitungszeit	5
4.1	Eilige Proben	5
5	Proben	5
5.1	Probenentnahme	5
5.2.	Probenmaterialbedingungen	6
5.3.	Probenannahmebedingungen	7
5.4.	Probengefäße	7
5.5.	Probenlagerung bis zum Versand	9
5.6.	Probentransport	9
5.7.	Probenaufbewahrung	10
6.	Begleitdokumente	10
6.1.	LAS	11
6.2.	Einwilligungserklärung	11
6.3.	Überweisungsscheine und Kostenübernahmen	12
6.3.1.	Gesetzlich versicherte Patienten/Überweisungsscheine	12
6.3.2.	Privat versicherte Patienten/Kostenübernahmeerklärungen	13
6.4.	Nachforderung/Änderung von Aufträgen	13
7.	Ablehnung von Untersuchungsaufträgen	13
8.	Qualitätssicherung/Richtlinien	14
8.1.	Akkreditierung und Ringversuche	14
8.2.	Gendiagnostikgesetz	14

1 Allgemeine Hinweise

Unter Präanalytik werden alle Arbeitsschritte verstanden, die bis zur eigentlichen Untersuchung im Labor durchlaufen werden. Somit beinhaltet die Präanalytik neben der Gewinnung des Untersuchungsmaterials auch den Transport und die Lagerung der Probe, aber auch die Anforderung an die eingesandten Dokumente, sowie das Beachten des Gendiagnostikgesetzes (GenDG).

Die korrekte Durchführung der präanalytischen Phase, sowohl durch den Einsender, als auch durch das Labor ist für die Qualitätssicherung unverzichtbar. Da Fehler in der Präanalytik später zu schwerwiegenden Fehlern in der Analytik, Befundinterpretation und der Therapie führen können, bitten wir unsere Einsender, die nachfolgenden Hinweise zur Präanalytik sorgsam zu lesen und zu beachten.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen natürlich gerne zur Verfügung.

Bitte beachten sie zunächst folgende wichtige Hinweise:

- Nicht beschriftete Proben können aus Gründen der Qualitätssicherung nicht angenommen werden (siehe Abschnitt 5.2. – Anforderungen an die Probe).
- Ohne vollständig ausgefüllte Begleitdokumente (inklusive Laboranforderungsschein und Einwilligungserklärung) kann keine Bearbeitung der Proben erfolgen (siehe Abschnitt 6. – Begleitdokumente).
- Prädiktive Diagnostiken und Pränataldiagnostiken dürfen entsprechend den Vorgaben des GenDGs nur nach vorangegangener humangenetischer Beratung bzw. fachgebundener genetischer Beratung durchgeführt werden (siehe hierzu Abschnitt 8 – GenDG)
- Pränataldiagnostische Proben bitte immer telefonisch vorher ankündigen (Unter Angabe der Patientendaten, SSW und Indikation) unter 0341 97 23800 – Auswahl 3 oder direkt unter der Notfall-Nummer: 0341 97 11517.
- Bitte beachten Sie bei Probeneinsendung, dass zur Sicherstellung der kontinuierlichen analytischen Leistungsfähigkeit, eine Einsendung von Primärmaterial (z.B. EDTA-Blut, Mundschleimhaut, etc...) gegenüber einer Einsendung extrahierter DNA stets zu bevorzugen ist.

2 Anschrift und Ansprechpartner

Universitätsklinikum Leipzig AöR
Department für Diagnostik
Institut für Humangenetik
Philipp-Rosenthal-Straße 55
Haus W, Flügel A
04103 Leipzig

Institutsleitung

Prof. Dr. med. Johannes Lemke
Institutsleiter
Leiter des Universitären Zentrums für Seltene
Erkrankungen Leipzig
Fachbereichsleiter MVZ II Humangenetik
Facharzt

Chefsekretariat

Telefon: 0341 97 23800 – Auswahl 4
E-Mail: humangenetik@medizin.uni-leipzig.de

Eingangslabor/Probenannahme/Generelle Anfragen/Beschwerden

Montag bis Freitag 8-16 Uhr
Telefon: 0341 97 23800 – Auswahl 3
Fax: 0341 97 28217
E-Mail: Eingangslabor@medizin.uni-leipzig.de

Homepage

<http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de>

MVZ am Universitätsklinikum Leipzig II
Fachbereich Humangenetik
Sammelweisstraße 14, Haus 14
04103 Leipzig

Fachbereichsleitung

Prof. Dr. med. Johannes Lemke
Institutsleiter
Leiter des Universitären Zentrums für Seltene Erkrankungen
Leipzig
Fachbereichsleiter MVZ II Humangenetik
Facharzt

Ambulanz Allgemeine genetische Sprechstunde

Terminvergabe:

Montag: 9 - 12 Uhr
Dienstag: 13 - 15 Uhr
Mittwoch: 9 - 12 Uhr
Freitag: 9 - 12 Uhr

Telefon: 0341 97 23800 – Auswahl 1
Fax: 0341 97 23839
E-Mail: genetische.sprechstunde@medizin.uni-leipzig.de

Ambulanz familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Terminvergabe:

Montag: 13 - 15 Uhr
Dienstag: 9 - 12 Uhr
Mittwoch: 13 - 15 Uhr
Donnerstag: 9 - 12 Uhr

Telefon: 0341 97 23800 – Auswahl 2
Fax: 0341 97 23839
E-Mail: genetische.sprechstunde@medizin.uni-leipzig.de

Homepage

<http://www.medvz-leipzig.de/humangenetik.html>

2.1 Ansprechpartner für fachlich kompetente Beratung

Die folgenden Ansprechpartner stehen Ihnen bei fachlichen Fragen zur Verfügung.

Prof. Dr. med. Rami Jamra

Stellvertretender Institutsleiter
Leiter Genetische Diagnostik
Ärztlicher Leiter des MVZ II
Facharzt
Telefon: 0341 97 23803

Dr. med. Konrad Platzer

Teamleiter Genetische Diagnostik - Klinische Genomik
Facharzt
Telefon: 0341 97 23802

Dr. med. Vincent Strehlow

Leiter Genetische Sprechstunde
Facharzt
Telefon: 0341 97 23825

PD Dr. rer. nat. habil. Julia Hentschel

Teamleiterin Genetische Diagnostik - Molekulargenetik
Wissenschaftliche Mitarbeiterin
Fachhumangenetikerin
Telefon: 0341 97 23826

Dr. rer. nat. Nicole Berthold

Beauftragte für Qualitätsmanagement
Teamleiterin Qualitätsmanagement und Projekte
Nichtwissenschaftliche Mitarbeiterin
Telefon: 0341 97 20495

Dipl.-Ing. (FH) Anne-Christin Teichmann

Teamleiterin Genetische Diagnostik - Zytogenetik
Wissenschaftliche Mitarbeiterin
Fachhumangenetikerin
Telefon: 0341 97 23846

MSc Laura Locke

Teamleiterin Genetische Diagnostik - Eingangslabor
Wissenschaftliche Mitarbeiterin
Telefon: 0341 97 20596

3 Leistungsangebot

Unser Leistungsverzeichnis wird ständig aktualisiert und kann den gültigen Laboranforderungsscheinen entnommen werden [Laboranforderungsschein \(LAS\) für allgemeine Genetik](#) bzw. [Laboranforderungsschein für Tumorgenetik](#).

Sollte eine gewünschte Diagnostik nicht in unserem Leistungsverzeichnis zu finden sein, können wir diese auch gerne an ein zuständiges Labor weiterleiten oder Ihnen die kooperierenden Auftragslabore nennen. Wir bitten Sie, sich dazu direkt mit uns in Verbindung zu setzen.

3.1 Limitationen/Unteraufträge

Limitationen, der von uns angebotenen Diagnostiken ergeben sich aus den methodischen Grenzen der für diese Fragestellung eingeleiteten Diagnostik.

Im Falle einer eingeschränkten Aussagekraft wird der Einsender auf den Befunden des Instituts für Humangenetik auf diese Limitationen hingewiesen und ggf. weitere Diagnostiken empfohlen um die Fragestellungen weiter abzuklären.

Seltene Spezialuntersuchungen, die wir nicht in unserem Labor durchführen, können an andere labormedizinische/humangenetische Institute als „Unterauftrag“ weitergeleitet werden. Die Weiterleitung des Materials erfolgt nach Ermessen der Wissenschaftler und Ärzte parallel zu, oder nach einer durchgeführten Diagnostik.

Die Unterauftragsvergabe erfolgt ausschließlich an kompetente Fachlabore. Soweit möglich werden von uns hierfür akkreditierte/zertifizierte Laborinstitutionen (DIN EN ISO 15189; ISO 17025; ISO 9001 oder andere Zertifizierung) in Anspruch genommen. Auf Wunsch stellen wir Ihnen eine Liste der Unterauftragnehmer zur Verfügung. Die extern durchgeführten Analysen sind in der Befundmitteilung eindeutig gekennzeichnet.

4 Bearbeitungszeit

Molekulargenetik

Mutationsscreening (DPD-Mangel)	1 Werktag
Mutationsscreening (CF)	1-2 Wochen
Einzelgen- und gezielte Sangersequenzierung	2-4 Wochen
NGS-Exomanalyse	2-16 Wochen (je nach Dringlichkeit)
House-Panel	Nach Rücksprache (ca. 2-4 Wochen)
Genom-Analyse (Forschungsbasis)	Nach Rücksprache (ca. 3-6 Monate)
Fragmentanalysen (z.B. HD, FraX)	2-4 Wochen
MLPA/qPCR	2-4 Wochen
Pränataler Schnelltest	bis zum nächsten Werktag

Reguläre Bearbeitungszeit

Zytogenetik

Pränatale Chromosomenanalyse	2 Wochen
Postnatale Chromosomenanalyse	2-3 Wochen
FisH	1 Woche

4.1 Eilige Proben

Zeitkritische Proben (pränatale Schnelltests, Neugeborenen-Heparinblut (auch Nabelschnurblut), CF-NBS und EDTA-Blutproben zur DPD-Mangeldiagnostik) werden schnellstmöglich durch den Probeneingang aufgenommen und im Labor analysiert. Wir bitten im Falle einer pränatalen Diagnostik um vorherige telefonische Rücksprache mit dem Eingangslabor, sowie bei weiteren dringlichen Proben um eindeutige Kennzeichnung auf dem Laboranforderungsschein.

5 Proben

5.1 Probenentnahme

Die Probenentnahme kann Tageszeit-unabhängig erfolgen, der/die Patient*In muss dafür nicht nüchtern sein. Das Blutentnahmeröhrchen mit Antikoagulantien sollte sofort mehrmals über Kopf gemischt werden, nicht geschüttelt. Falls spezielle Röhrchen erforderlich sind (siehe Tabelle unten, z.B. PAX-Röhrchen), können diese angefordert werden.

Die Proben müssen steril abgenommen werden und schnellstmöglich nach nachfolgenden Bedingungen an das Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig versandt werden. Die korrekte Durchführung der Probenentnahme und die Weiterbearbeitung (z.B. Beschriftung, Lagerung etc.) der entnommenen Probe haben einen Einfluss auf die Qualität der Untersuchungsergebnisse.

Für Nachfragen zwecks Probenentnahme, können Sie uns gerne zu unseren Sprechzeiten kontaktieren.

Bitte beachten Sie bei Probeneinsendung, dass zur Sicherstellung der kontinuierlichen analytischen Leistungsfähigkeit, eine Einsendung von Primärmaterial (z.B. EDTA-Blut, Mundschleimhaut, etc...) gegenüber einer Einsendung extrahierter DNA stets zu bevorzugen ist.

Wir bitten, wenn möglich, auf die Einsendung von mehreren Teilproben zu verzichten und stattdessen ein einziges Probengefäß pro Materialart zu verwenden. Größere Mengen Blut werden selten benötigt (Ausnahmen möglich, gerne vorher Rücksprache halten, bzw. Tabelle unten prüfen). Damit helfen Sie uns im Sinne des Qualitätsmanagements mögliche Verwechslungen zu vermeiden.

5.2. Probenmaterialbedingungen

Folgende Anforderungen gelten an die Probe, sowie an Transport- und Lagerungsbedingungen für Einsendungen zur **molekulargenetischen** Diagnostik:

Art der Probe	Anforderung & Min.-Menge	Transport- bedingung	Max. Lagerungszeit bis zum Start der Diagnostik
EDTA-Blut (auch aus der Nabelschnur)	Mind. 1 ml	4-24 °C	14 Tage (theoretisch unbegrenzt möglich)
Serum-Blut (im Rahmen unserer Forschung, wir bitten um Rücksprache)	Mind. 10 ml (1 großes Röhrchen)	Auf Eis	1 Tag
Fruchtwasser	5 ml steriles Fruchtwasser & mind. 1 ml EDTA-Blut der Mutter	16-24 °C	1 Werktag
Chorionzottenbiopsie	5 mg sterile Chorionzotten & mind. 1 ml EDTA-Blut der Mutter	16-24 °C	1 Werktag
Abortmaterial	Kürettagematerial / Nabelschnur / Achillessehne & mind. 1 ml EDTA-Blut der Mutter	16-24 °C	1 Werktag
DNA	30 µl (Konzentration von mind. 40 ng/µl in Puffer oder Wasser gelöst)	4-24 °C	unbegrenzt
Trockenblutkarten	100 µl EDTA-Blut auf jeden Punkt übertragen (Kreise vollständig ausgefüllt und auf die Rückseite durchtränkt)	4-24 °C	1 Jahr
Mundschleimhaut (flüssig)	ein Stäbchen	16-24 °C	1 Jahr
Hautbiopsie	Hautstanze mit ca. 3-5 mm Durchmesser / Zellen T25 Zellkulturflasche	16-24 °C	1 Werktag
RNA-EDTA-Blut (PAX)	9 ml	16-24 °C	72 h
Nägel	30 mg	16-24 °C	1 Jahr
Ejakulat	wie eingesandt	16-24 °C	1 Jahr
Tumormaterial fixiert	wie eingesandt	4-24 °C	Unbegrenzt
Tumormaterial nativ	wie eingesandt	16-24 °C	1 Jahr

Folgende Anforderungen gelten an die Probe, sowie an Transport- und Lagerungsbedingungen für Einsendungen zur **zytogenetischen** Diagnostik:

Art der Probe	Anforderung & Min.-Menge	Transport- bedingung	Max. Lagerungszeit bis zum Start der Diagnostik
Heparin-Blut (auch aus der Nabelschnur)	mind. 2 ml heparinisieretes Vollblut	16-24 °C	5 Werktag
Fruchtwasser	15 ml steriles Fruchtwasser + mind. 1 ml EDTA-Blut der Mutter	16-24 °C	1 Werktag
Chorionzottenbiopsie	20 mg sterile Chorionzotten + mind. 1 ml EDTA-Blut der Mutter	16-24 °C	1 Werktag
Abortmaterial	Kürettagematerial / Nabelschnur / Achillessehne (unfixiert und ggf. in steriler physiologischer NaCl-Lösung) + mind. 1 ml EDTA-Blut der Mutter	16-24 °C	1 Werktag
Zellsuspension	Nach Rücksprache	Fixiert: 16-24 °C Nativ: Trockeneis	1 Werktag 1 Werktag
Zellkultur	Nach Rücksprache	16-24 °C	1 Werktag
Mundschleimhaut (trocken)(nur für Interphase-FISH-Diagnostik)	ein Stäbchen	16-24 °C	1 Jahr

5.3. Probenannahmebedingungen

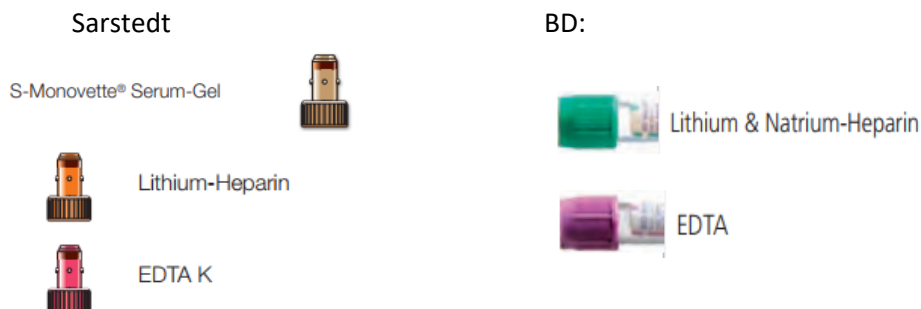
Bitte beachten Sie die Mindestanforderungen an alle Probenmaterialien:

- Die Probe muss eindeutig beschriftet sein (dem Patienten eindeutig zuordenbar inkl. Name und Geburtsdatum oder identifizierbarer Barcode)
- Es muss eindeutig erkennbar sein um welches Material es sich handelt
- Die Probe muss sauber, nicht erkennbar kontagiös (z.B. Blutspuren, undichte Gefäße etc.) oder anderweitig unbrauchbar sein (z.B. geronnen)
- Die richtige und ausreichende Menge an Untersuchungsmaterial muss vorhanden sein
- Heparin-Blutproben dürfen beim Eintreffen im Labor **nicht älter sein als 5 Tage**, sonst werden sie von uns nicht mehr verwendet und verworfen

5.4. Probengefäße

Bitte schicken Sie die oben beschriebenen Materialien nur in folgenden Gefäßen (oder nach vorheriger telefonischer Rücksprache) ein:

- peripheres Blut/Nabelschnurblut (Lithium Heparin/EDTA/Serum-Gel)



- Fruchtwasser und Chorionzottenbiopsie (sterile Einmalspritze)



- Mundschleimhautabstriche

Flüssig



Trocken



- Abortmaterial (sterile Einmalgefäße, z. B. Urinbecher)



- Trockenblutkarte

- DNA und Zellsuspension (sterile Einmalgefäße, z. B. Eppendorfreaktionsgefäße, Zentrifugenröhrchen)



- RNA-EDTA-Blut (PAX, kann auf Wunsch von uns zugesandt werden)



Sollten Sie Rückfragen zu den einzusendenden Materialien, Probenentnahme oder zu den Gefäßen haben, so können diese Montag-Freitag von 8-16 Uhr an das Eingangslabor gerichtet werden.

5.5. Probenlagerung bis zum Versand

Das Untersuchungsmaterial ist umgehend, aber spätestens nach den oben in der Tabelle angegebenen Zeiten, zu versenden. Die Transportzeiten und Zeiten der Zwischenlagerung sollten so kurz wie möglich gehalten werden.

Bitte beachten Sie, Heparin-Blut zur Durchführung einer Chromosomenanalyse kann nach Ablauf von 5 Tagen nicht mehr analysiert werden. Bitte schicken Sie dieses Material **umgehend** nach Probenentnahme zu uns!

Sollte eine Lagerung notwendig sein (z. B. über Nacht oder über das Wochenende) so sollten die Proben im Kühlschrank bei Temperaturen zwischen 2 und 8 °C aufbewahrt werden. Ausnahmen sind Fruchtwasser, Chorionzottenbiopsien, Zellen, Hautbiopsien (in NaCl), PAX-Blutröhrchen und Mundschleimhautabstriche, welche bei Raumtemperatur aufbewahrt werden sollten.

Das Untersuchungsmaterial darf nicht gefroren werden und sollte auch nicht direkter Sonnenstrahlung ausgesetzt werden.

Für den Transport von Abortmaterial sind Kürettage-Gefäße oder bei uns anzufordernde Gefäße mit sterilem Kulturmedium zu verwenden. Um ein Austrocknen des Untersuchungsmaterials in den Kürettage-Gefäßen zu verhindern, können diese mit steriler physiologischer NaCl aufgefüllt werden.

Bitte nehmen Sie zur Kenntnis, dass wir uns das Ablehnen von falsch gelagerten oder transportierten Materialien vorbehalten.

5.6. Probentransport

Wenn möglich sollte der Versand von Proben an die Humangenetik am gleichen Tag und ungekühlt bei Raumtemperatur erfolgen. Ein Versand von Montag bis Mittwoch ist zu bevorzugen. Die Proben sollten möglichst nicht über das Wochenende verschickt werden. Gewebeproben und vorgeburtliches Untersuchungsmaterial müssen am gleichen Tag mittels Eilpost oder Kurier versandt werden und vorab telefonisch mit uns besprochen werden.

Der Transport von Untersuchungsmaterial innerhalb des Universitätsklinikums erfolgt mittels Hauspost und bei zeitkritischen Proben mittels Fahrdienst. Zeitunkritische Proben werden von den Stationen per Rohrpost an das Zentrallabor verschickt und dort in die Ablage für das Institut für Humangenetik sortiert. Der Fahrer bringt die Probe ins Institut und übergibt sie an den Probeneingang. Zeitkritische Proben sind hierbei diejenigen Proben, die unter 4.1. beschrieben stehen und deren Bearbeitung die höchste Dringlichkeit erfordert.

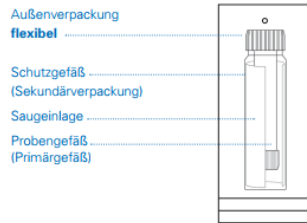
Der Versand von externen diagnostischen Proben erfolgt durch die Post, Kurierdienste oder Fahrdienste und unterliegt somit dem Gefahrgutrecht (Gefahrgutverordnung Straße, Eisenbahn und Binnenschifffahrt (GGVSEB)), da öffentliche Verkehrswege benutzt werden. Für diagnostische Proben (UN-Nr. 3373) ist die Verpackung gemäß **Verpackungsanweisung P650** durchzuführen:

- Primärverpackung, flüssigkeitsdicht (Probengefäß, Monovette)
- Sekundärverpackung, flüssigkeitsdicht (Schutzhülle mit saugfähigem Material)
- Feste Umverpackung, Mindestgröße 10x10cm

Die Außenverpackung muss folgende Kennzeichnungen tragen:

- UN-Nummer 3373
- Biologischer Stoff Kategorie B

P650 „light“



P650

Außenverpackung
starr, bauartgeprüft,
BAM-zertifiziert



(Quelle: Süsse Labortechnik)

5.7. Probenaufbewahrung

Untersuchungsmaterialien werden am Institut für Humangenetik, falls nicht anders ausdrücklich schriftlich auf der Einwilligungserklärung angegeben, auf unbestimmte Zeit aufbewahrt. Dies dient dem Zwecke weiterer Untersuchungen (auch von Familienangehörigen), sowie der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und laborinternen Qualitätskontrollen. Zusätzliche Untersuchungen an derselben Primärprobe sind deshalb lediglich durch die Probenmenge, sowie den Wunsch des Patienten zur Materialvernichtung limitiert. Bei Anforderung weiterer Untersuchungen bitten wir Sie daher darum, vorher mit dem Eingangslabor bezüglich der vorhandenen Probenmenge und Verfügbarkeit Rücksprache zu halten. Sollte ein Patient die Vernichtung seiner/ihrer Proben wünschen, so ist dies jederzeit schriftlich und mit Patientenunterschrift möglich.

6. Begleitdokumente

Für die Analyse sind folgende Dokumente in jedem Fall nötig:

- Vollständig ausgefüllter und unterschriebener Laboranforderungsschein (LAS)
- Vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung (EWE)
- Überweisungsschein Muster 10 bzw. Kostenübernahmeerklärung

Bitte nehmen Sie zur Kenntnis, dass, sollten zwingend erforderliche Angaben oder Dokumente fehlen, das Institut für Humangenetik bis zum Eintreffen aller vollständigen Unterlagen, keine genetische Diagnostik einleiten kann. Ihre Proben werden in der Zwischenzeit asserviert.

Die Angaben zur Vollständigkeit sind im Folgenden genauer erläutert:

6.1. LAS

[Laboranforderungsschein \(LAS\) für allgemeine Genetik](#) bzw. [Laboranforderungsschein für Tumorgenetik](#)

Zwingend erforderliche Mindestangaben, die auf dem Laboranforderungsschein zu tätigen sind:

1. Identifizierung des Patienten mit Name, Vorname, Geburtsdatum und Geschlecht
2. Identifizierung des Einsenders und des Empfängers des Befundes (mit Stempel und Unterschrift)
3. Entnahmezeitpunkt (Datum)
4. Angeforderte Untersuchung
5. Relevante klinische Angaben für die angeforderte Untersuchung (Anlass der angeforderten molekulargenetischen Untersuchung (Erkrankung in der Familie, Verdacht auf, Erkrankung beim Partner etc.) und Symptomatik)

Neben den o.g. Angaben sind außerdem (falls möglich) folgende Angaben zu machen bzw. Dokumente beizulegen:

- Kontaktadresse des Patienten
- Angaben zu MVZ/Institut für Humangenetik
- Dringlichkeit
- Angaben zum Material
- Familienanamnese/Stammbaum
- Anforderungsdatum
- Ethnische Herkunft
- Ergebnisse von Voruntersuchungen
- Ggf. Angabe der Schwangerschaftswoche
- Stempel des Arztes

6.2. Einwilligungserklärung

Eine Einwilligung gemäß GenDG ist **zwingend** notwendig für jede humangenetische Diagnostik.

Zusätzlich dazu benötigen wir:

- bei Trio-Genom-Sequenzierungen eine Einwilligung zur Teilnahme an der Studie zur Identifizierung von seltenen Erkrankungen
- bei Konsortiumsproben für Familiären Brust- und Eierstockkrebs die Einwilligung zur Teilnahme an der Registerstudie „HerediCaRe“ des Deutschen Konsortiums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
- bei Teilnahme an den Selektivverträgen des Universitären Zentrums für seltene Erkrankungen (UZSEL) eine Teilnahmeerklärung.

Das Institut für Humangenetik kann bei unvollständiger oder fehlender Einwilligung KEINE Diagnostik einleiten (siehe Punkt 8). Die angeforderten Einwilligungen sind hier zu finden:

- [Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung](#)
- [Einwilligung zur Teilnahme an der Studie Identifizierung von seltenen Erkrankungen](#)
- [Einwilligungserklärung HerediCaRe](#)
- [UZSEL Teilnahmeerklärungen \(abhängig von den Krankenkassen\)](#)

Zwingend erforderliche Mindestangaben, die auf der Einwilligung zu tätigen sind:

1. Identifizierung des Patienten (mind. Name, Vorname, Geburtsdatum und Geschlecht)
2. Angabe des Untersuchungsumfangs/Indikation
3. Ort, Datum

4. Unterschrift des Patienten
5. Unterschrift des aufklärenden Arztes

Neben den o.g. Angaben sind außerdem (falls möglich) folgende Angaben zu machen:

- Weitere Patientendaten wie Adresse
- Kreuze in den dafür vorgesehenen Kästchen (sollten keine Kreuze gesetzt sein, so wird pauschal von einer Verneinung ausgegangen)
- Stempel des Arztes
- Angaben zur Weiterleitung von Befunden an weitere Einrichtungen

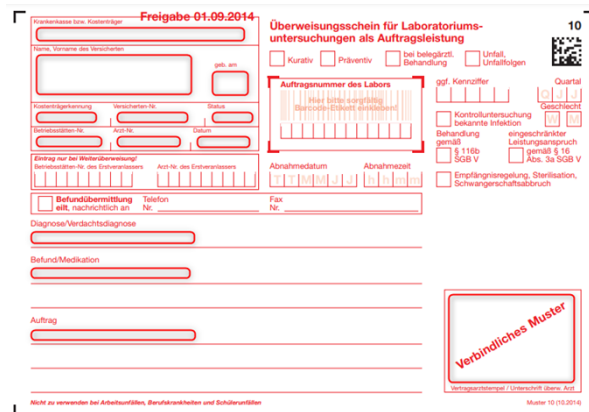
6.3. Überweisungsscheine und Kostenübernahmen

6.3.1. Gesetzlich versicherte Patienten/Überweisungsscheine

Seit dem 01. April 2024 werden in Sachsen nur noch die Überweisungsscheine Muster 10 (Labordiagnostika) akzeptiert! Ohne einen derartigen Überweisungsschein können wir keine Diagnostik durchführen! Bitte beachten Sie hierzu die nachfolgenden Informationen (u.A. zum Wirtschaftlichkeitsbonus).

Zwingend erforderliche Mindestangaben, die auf dem Überweisungsschein anzugeben sind:

1. VOLLSTÄNDIG ausgefüllter Kopf mit Angaben zu Patient und Versicherungsdaten (korrekte Versicherungsdaten inkl. Versicherungsnummer, Kostenträgerkennung, BSNR und LANR)
2. Angabe Kurativ/Präventiv/§116b etc.
3. Stempel und Unterschrift des Arztes



Freigabe 01.09.2014

Überweisungsschein für Laboruntersuchungen als Auftragsleistung

10

Kurativ Präventiv bei belegärztl. Behandlung Unfall, Unfallfolgen

Kontrolluntersuchung bekannte Infektion Geschlecht

Behandlung gemäß § 116b SGB V eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß § 15 Abs. 3a SGB V Empfängnisregelung, Sterilisation, Schwangerschaftsabbruch

Befundübermittlung erteilt, nachrichtlich an: Telefon Nr.: Fax Nr.:

Diagnose/Verdachtsdiagnose

Befund/Medikation

Auftrag

Verbindliches Muster

Nicht zu verwenden bei Arbeitsunfällen, Berufskrankheiten und Schiffsunfällen

Muster 10 (05.2014)

Neben den o.g. Angaben sind außerdem (falls möglich) folgende Angaben zu machen:

- Weitere Angaben auf dem Ü-Schein (Diagnose, Befund, Auftrag etc.)

Humangenetische Leistungen nach Kapitel 11 des EBM (Humangenetik) fallen nicht unter das Laborbudget des überweisenden Arztes!

Die Ausnahmekennziffer 32010, welche vielfach zur Laborbudgetbefreiung von humangenetischen Leistungen angegeben wurde, ist seit dem 1. Juli 2016 entfallen und galt vorher auch nur für humangenetische Leistungen, die über das Kapitel 32 des EBM abgerechnet wurden (diese werden primär durch das Institut für Laboratoriumsmedizin durchgeführt).

Alle anderen humangenetischen Leistungen, welche wir in unserem Institut durchführen werden dagegen über das Kapitel 11 des EBM (Humangenetik) abgerechnet und fielen nie unter das Laborbudget!

Mit Ausnahme der humangenetischen Leistungen, die über das Kapitel 32 des EMB (Labor) abgerechnet werden, bleiben die Kosten der humangenetischen Leistungen nach Kapitel 11 des EBM (Humangenetik) bei der Ermittlung des praxisindividuellen Fallwertes und somit der Ermittlung des Wirtschaftlichkeitsbonus der überweisenden Ärzte unberücksichtigt.

Weitere Details können Sie unter folgendem Link des Honorarverteilungsmaßstab der KVS (siehe §4 Abs. 1, [Link](#)) oder auf der Website der KBV einsehen ([Link](#)).

6.3.2. Privat versicherte Patienten/Kostenübernahmeerklärungen

Falls es sich um einen privat versicherten Patienten handelt, so wird auf Anfrage beim Institut für Humangenetik zunächst ein Kostenvoranschlag erstellt. Bis zum Eingang der Kostenübernahmeerklärung kann keine Diagnostik eingeleitet werden.

Eine Kostenübernahme muss mindestens folgende Punkte enthalten:

1. Identifizierung des Patienten (mind. Name, Vorname, Geburtsdatum und Geschlecht)
2. Genaue Kostensumme
3. Erklärung zur Bereitschaft zu zahlen
4. Unterschrift des Patienten

Weitere Angaben, wie die Indikation sind fakultativ.

6.4. Nachforderung/Änderung von Aufträgen

Bei Änderungswunsch oder Nachforderung einer Diagnostik, kontaktieren Sie bitte umgehend das Eingangslabor entweder telefonisch oder via E-Mail.

Bitte beachten Sie, dass ggf. eine erneute Einwilligung, sowie ein erneuter LAS nötig sein kann (individuell, je nach Änderungswunsch).

Nach Abschluss des Diagnostikauftrages werden die Materialien unter geeigneten Bedingungen gemäß Einwilligungserklärung aufbewahrt bzw. bei nicht gegebener Einwilligung gemäß GenDG umgehend vernichtet. Ggf. wären dann Untersuchungsnachforderungen nicht mehr möglich.

Alle patientenbezogenen Daten werden gemäß Einwilligungserklärung auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt, bzw. bei nicht gegebener Einwilligung gemäß GenDG nach 10 Jahren vernichtet. Anschließend sind Auskünfte zu Befunden oder Diagnostiken nicht mehr möglich.

7. Ablehnung von Untersuchungsaufträgen

Bei unvollständig ausgefüllten Dokumenten, fehlerhaftem oder zu geringem Untersuchungsmaterial oder anderweitig von oben beschriebenen Anforderungen abweichenden Umständen behält sich das Institut für Humangenetik vor, die ungeeigneten Untersuchungsproben zurückzuweisen bzw. die Diagnostik nicht einzuleiten.

Das Untersuchungsmaterial wird in diesem Fall gemäß Einwilligungserklärung asserviert bzw. zur Asservierung vorbereitet. Der Einsender wird über fehlende Unterlagen für einen Diagnostikauftrag telefonisch oder schriftlich informiert.

Untersuchungsmaterial wird grundsätzlich angenommen. Ausnahmen hiervon können sein:

- 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
- die Probe weicht von den oben beschriebenen akzeptierten Untersuchungsmaterialien ab und kann nicht für die humangenetische Diagnostik verwendet werden

In allen Fällen wird vor der Vernichtung Rücksprache mit dem Einsender gehalten.

8. Qualitätssicherung/Richtlinien

8.1. Akkreditierung und Ringversuche

Das diagnostische Labor der Humangenetik ist ein durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiertes Medizinisches Laboratorium. Die Akkreditierung gilt nur für den in den Urkundenanlagen [D-ML-22182-01-00, D-ML-13195-08-00] aufgeführten Akkreditierungsumfang. Diese finden Sie auf unserer Website.

Das diagnostische Labor der Humangenetik beteiligt sich regelmäßig an der Qualitätssicherung des BVDH, von Instand, des European Genetics Quality Network (EMQN) und des CF European Network (EQA).

8.2. Gendiagnostikgesetz

Bitte beachten Sie, dass wir als durchführendes, humangenetisches Labor zur Einhaltung des Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - [GenDG](#)) verpflichtet sind.

Daher sind wir nach §10 GenDG ebenfalls verpflichtet, zur Mitteilung des Befundes der genetischen Untersuchung eine genetische Beratung anzubieten. Darüber hinaus sind wir zu den unter 2. genannten Sprechzeiten jederzeit erreichbar um eine genetische Beratung zur Anforderung von Untersuchungen durchzuführen.

Alle personenbezogenen und persönlichen Daten des Patienten werden durch uns nach Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) verarbeitet und gespeichert.

Genetische Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen (Kinder, Jugendliche, Betreute)

Gemäß den Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen, werden diese nur dann durch das Institut für Humangenetik untersucht, wenn die Diagnostik zur Klärung einer bestehenden Symptomatik bzw. zur Feststellung einer Erkrankungsursache erforderlich ist.

Eine prädiktive genetische Diagnostik bei nicht-einwilligungsfähigen Personen wird nur dann durchgeführt, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung in diesem Lebensalter zu rechnen ist und wenn medizinische Maßnahmen zur Prävention oder zur Therapie ergriffen werden können.

Für eine Erkrankung, die sich erst im Erwachsenenalter manifestiert, wird bei einem gesunden Kind keine genetische Diagnostik durchgeführt. Bei Unklarheiten oder Fragen wenden Sie sich gerne zu unseren Sprechzeiten an die oben angegebenen Telefonnummern.

Die genetische Untersuchung von oben genanntem Personenkreis ist nur mit ausdrücklich schriftlicher Zustimmung des Erziehungsberechtigten bzw. Betreuers zulässig.