



Inhalt

1.	Anschrift und Kontakte.....	2
	Laboratorien	2
2.	Allgemeine Hinweise zur Präanalytik.....	4
3.	Probengewinnung.....	4
	3.1 Fruchtwasserpunktion (Amniozentese)	5
	3.2 Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese.....	5
	3.3 Entnahme von Abortmaterial	6
	3.4 Entnahme von Fetalblut	6
	3.5 Entnahme von peripherem Venenblut	6
	3.6 Abstrich von Mundschleimhaut.....	7
4.	Probengefäße	8
5.	Diagnostik / Untersuchungsmaterial / Lagerung	9
6.	Probenbeschriftung und Auftragserteilung	10
7.	Probentransport / Probenversand	11
	7.1 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – Stadtgebiet München.....	11
	7.2 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – außerhalb von München	11
	7.2 Probenversand auf dem Postweg	11
8.	Materialarchivierung	12
9.	Befundmitteilung.....	12
10.	Unterauftrag / Fremdanalysen.....	13
11.	Leistungsverzeichnis:	13
12.	Dokumente.....	21
13.	Qualitätsmanagement (QM).....	22
14.	Anlagen	22



1. Anschrift und Kontakte

Pränatal-Medizin München

Dr. med. Karl-Philipp Gloning

Dr. med. Sabine Minderer

Priv.-Doz. Dr. med. Thomas Schramm

Dr. med. Cornelia Daumer-Haas

Lachnerstr. 20
80639 München

Internet: www.praenatal-medizin.de
E-mail: info@praenatal-medizin.de

Sekretariat: Tel.: 089 13 07 44- 0
Fax: 089 13 07 44-99

Probenannahme: Montag – Freitag 8:30 – 18. 00 Uhr
Sprechstunden: Montag – Freitag 8:30 – 18. 30 Uhr
nach Vereinbarung

Laboratorien

Zytogenetisches Labor

Lachnerstraße 20

80639 München

Telefon 089 13 07 44-55

Techn. Leitung: Andrea Brans, MTLA, und Eva Kahles, MTLA

Labor für molekulare Genetik

Lachnerstraße 20

80639 München

Telefon 089 13 07 44-22

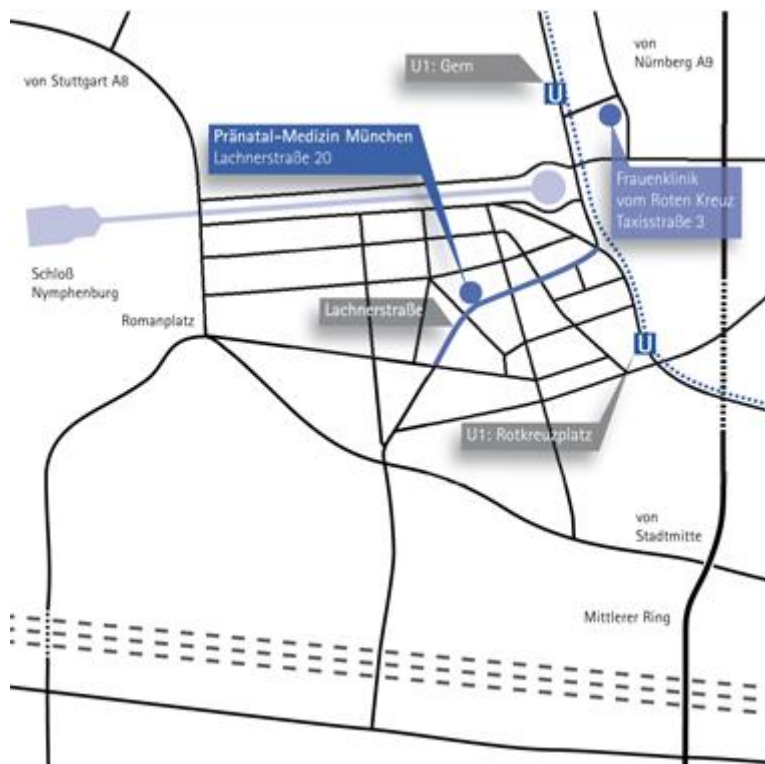
Techn. Leitung: Marion Huber, M.Sc.



Laborservice

1. Probenabholung und Organisation von Probentransport über die angegebenen Kontakte
2. Befundabfrage

Diagnostik	Labor
FISH 21, 18, 13, X, Y am Tag nach der Punktion ab 14 Uhr	Zytogenetisches Labor Telefon 089 13 07 44 - 55
Zotten-Direktpräparation am Tag nach der Punktion 17 bis 18 Uhr	
Molekulargenetische Befunde Montag bis Freitag von 16 bis 17 Uhr	Labor für molekulare Genetik Telefon 089 13 07 44 - 22





2. Allgemeine Hinweise zur Präanalytik

Die Gewinnung und Vorbereitung der Proben für die Laboruntersuchungen erfordert in allen Abläufen eine systematische Qualitätssicherung. Der Gesamtprozess der Präanalytik umfasst die Vorbereitung des Patienten für die Probengewinnung, die Probenentnahme, Kennzeichnung der Probe, den Probentransport ins Labor, die Probenannahme und die Festlegung der Untersuchungsverfahren mit Indikationsstellung.

Für eine qualitativ hochwertige Labordiagnostik ist der korrekte Ablauf der präanalytischen Phase durch den für die Probenahme verantwortlichen Arzt und unsere Laboratorien von größter Bedeutung.

Präanalytische Fehler können zu schwerwiegenden Folgefehlern in Indikation, Analytik, Befundinterpretation und bei der Therapieplanung führen.

Alle Einsender bitten wir dringend, die nachfolgenden Hinweise zur Präanalytik zu beachten!

3. Probengewinnung

Allen Probeentnahmen geht ein ausführliches Patientengespräch voraus!

Dabei müssen folgende Punkte besprochen und dokumentiert werden (je nach Art der Probeentnahme sind nicht alle Punkte zutreffend):

- Anamnese
- Erstellung eines Stammbaumes auf Formblatt
- Indikation zur Untersuchung (mit Vorbefunden)
- Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung (GenDG § 9): Erläuterung der Chromosomendiagnostik, speziell Aussagekraft und Grenzen der Methode, Mosaikbefunde, Direktpräparation bzw. FISH-Diagnostik, Langzeitkultur, Array-CGH, Diagnostik von Genmutationen, Besprechung spezieller Untersuchungen der molekularen Genetik (CF-Diagnostik),
- Klärung der Frage, ob eine schnelle Untersuchung der Chromosomen 21/18/13/XY durch FISH erfolgen soll, ggf. Unterschrift zur Kostenübernahme der Untersuchungen
- Einwilligung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG § 8), Unterschrift auf Aufklärungsbögen und Einwilligung
- Ausfüllen aller notwendiger Unterlagen für die zytogenetische und molekulargenetische Diagnostik (Probenbegleitschein)
- Vereinbarung über Befundmitteilung, Ergebnisbesprechung und genetische Beratung

- Sonographie vor Probenahme:
- Bei einer Amniozentese: Aufsuchen eines geeigneten Fruchtwasserdepots. Besondere Bedeutung des Amnions (innere Eihaut), Entnahme von Fruchtwasser nur bei anliegendem Amnion. Punktion paraplazentar oder transplazentar.



- Bei einer Chorionzottenbiopsie bzw. Plazentazentese: Aufsuchen eines geeigneten Plazentaareals. Falls nötig: Anpassen der Blasenfüllung und Aufrichten des Uterus.
- Bei einer Chordozentese: Aufsuchen der placentaren Insertion der Nabelschnur oder einer anderen geeigneten Punktionsstelle (freie Schlinge, intrahepatischer Teil der Vena umbilicalis, Cardiozentese)
- Bei Entnahme von peripherem Venenblut: den Patienten eine bequeme Position einnehmen lassen, eine geeignete Vene suchen und unter sterilen Bedingungen eine entsprechende Menge Blut (mit den, für die angeforderten Untersuchungen erforderlichen Zusätzen (siehe Tabelle)) entnehmen. Röhrchen sofort beschriften!
- Beim Abstrich von Mundschleimhaut bitte unbedingt jegliche Kontamination vermeiden. Den Abstrich immer doppelt durchführen (2 Abstriche mit je 2 Abstrichstäbchen.) Die Röhrchen sofort beschriften!

3.1 Fruchtwasserpunktion (Amniozentese)

15-20 ml Fruchtwasser mit steriler Einmalnadel in sterile Einmalspritze oder Vacutainer unter sterilen Bedingungen entnehmen. Eine maternale Kontamination muss durch geeignete Punktionstechnik jedenfalls vermieden werden. Spritze mit sterilem Kombi-Stopfen (rot) verschließen. Für eine korrekte Diagnostik muss die Fruchtwasserprobe klar und nicht frisch blutig sein. Bei frisch-blutigem Fruchtwasser muss Heparin (0,5 ml Na-Heparin) steril zugegeben werden, um eine Koagelbildung zu vermeiden!



Amniozentese: sterile Einmalspritze gefüllt mit 20 ml Fruchtwasser, klar gelblich.

3.2 Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese

Die Entnahme des Zottenmaterials sollte in eine 10 ml Standard-Einmalspritze unter sterilen Bedingungen erfolgen. Die Spritze muss mit ca. 2 ml sterilem, heparinisiertem Medium, das vom Labor (Zytogenetik) zur Verfügung gestellt wird (alternativ steriles NaCl), gefüllt sein. Die Probe soll 15 – 25 mg Zotten umfassen. Für eine zytogenetische und gleichzeitige molekulargenetische Diagnostik werden mehr als 25 mg benötigt. Zottenmaterial mit Medium oder Kochsalz spülen und in Transportgefäße mit CVS-Medium überführen.



Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese:
Steriles Zentrifugenspitzenröhrchen gefüllt mit
25 mg Zottenmaterial.

3.3 Entnahme von Abortmaterial

Die Entnahme von Abortmaterial (Chorionzotten, Fetalgewebe, ggf. Achillessehne) sollte unter sterilen Bedingungen erfolgen. Zotten/Fetalgewebe von Blutbeimengungen freispülen. Nur geeignete Probe einsenden, keine Feten. Das entnommene Material wird in ein Transportgefäß mit Medium, das vom Labor (Zytogenetik) zur Verfügung gestellt wird (alternativ steriles NaCl), überführt.

3.4 Entnahme von Fetalblut

Die Entnahme von Fetalblut erfolgt unter sterilen Bedingungen in mehrere 2 ml Standard-Einmalspritzen. Insgesamt werden ca. 3 – 5 ml Blut aus der kindlichen Nabelschnurvene entnommen. Für eine zytogenetische Untersuchung wird das fetale Blut mit Heparin versetzt, für eine molekulargenetische Diagnostik wird EDTA zugegeben (siehe Tabelle).

3.5 Entnahme von peripherem Venenblut

- Reihenfolge bei der Entnahme von Venenblut:
 - Nativblut (Serum) (immer zuerst, vor Röhrchen mit Zusätzen)
 - Citratblut
 - EDTA- / Heparinblut
- Blutproben mit Zusatz von Antikoagulantien müssen sofort vorsichtig gemischt werden
- nicht schütteln!



3.6 Abstrich von Mundschleimhaut

- Es sollten Handschuhe getragen werden.
- Für den Abstrich von Mundschleimhaut verwenden wir „Abstrich-Tupfer“ („Swab Pack“) der Firma Isohelix (www.isohelex.com).
- Den Abstrich-Tupfer aus der sterilen Verpackung entnehmen. (Bitte nie den Tupfer selbst mit der Hand berühren!)
- Den Abstrich-Tupfer aus dem Plastikröhrchen herausnehmen.
- Streichen Sie für mind. 20 Sekunden (besser: 60 Sekunden) langsam mit dem weißen Tupfer / Bürstchen auf der Innenseite der Wange (oder über bzw. unter dem Bereich der Ober- und Unterlippe). Bitte führen Sie diesen Vorgang mit starkem, aber angemessenen Druck durch. Drehen sie das Stäbchen während der Anwendung.
- Dann bitte den Plastikdeckel über das Stäbchen führen, wobei der Verschluss des Deckels nach oben zeigen muss (wenn der Abstrich-Tupfer / Bürstchen nach unten zeigt).
- Als nächstes bitte Abstrich-Tupfer in das beiliegende sterile Plastik-Röhrchen stecken und den Deckel fest in das Röhrchen stecken.
- Jetzt halten Sie das verschlossene Röhrchen am Deckel fest und ziehen den Stab an dem der Tupfer befestigt ist einfach aus dem Röhrchen heraus.
- Das Plastikröhrchen bitte sofort verschließen und beschriften!
- Bitte wiederholen Sie den Vorgang mit einem neuen Abstrich-Tupfer 2-3 mal pro Patient. Wählen Sie für die Wiederholung auch die andere Wangenseite des Patienten aus.

	<p>1 Pull open the package from one end.</p>
	<p>2 Remove one of the swabs from the tube.</p>
	<p>3 Insert the swab into your mouth and rub firmly against the inside of your cheek or underneath lower or upper lip. For standard DNA collection rub for 1 minute and in all cases rub for a minimum of 20 seconds. Important – use reasonable, firm and solid pressure</p>
	<p>4 Slide the plastic cap over the swab handle with the flat side of the cap facing upwards and the swab facing downwards.</p>
	<p>5 Insert the swab into the clear plastic tube and push the cap into place. Next, hold the cap while pulling the swab handle outwards to release the swab material into the tube.</p>
	<p>6 Close the cap. The tube is now completely sealed.</p>

(http://www.isohelex.com/wp-content/uploads/2013/06/isohelex_swab_brochure.pdf)



4. Probengefäße

Benötigte Probengefäße und Medien werden von uns kostenfrei zur Verfügung gestellt. Die Materialanforderung erfolgt über das zytogenetische Labor unter der Telefonnummer 089 13 07 44 - 55 oder Fax 089 13 07 44 99 oder info@praenatal-medizin.de. Den Anforderungsschein finden sie als [PDF hier](#).

Diagnostik	Probengefäße
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser (Amniozentese) <i>ggf. ergänzende FISH-Analyse / PCR Diagnostik (siehe auch molekulargenetische Diagnostik)</i>	- Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk 5 ml, 10 ml, 20 ml - Kombistopfen (rot) für Punktions-Spritzen - oder Probenspitzzhörnchen - Transportgefäße mit Saugelnlage und Versandtüten
Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder Plazentazotten (Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese) <i>(siehe auch molekulargenetische Diagnostik)</i>	- Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk (5 ml, 10 ml) - CVS - Röhren mit „Heparin / Medium“ - CVS - Röhren mit „Spülmedium“ - CVS - Röhren mit „Transportmedium“ - Transportgefäße mit Saugelnlage und Versandtüten
Molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH) aus Abortmaterial (Plazentazotten, fetales Gewebe oder Archillessehne)	- Röhren mit „Transportmedium“ oder steriler Kochsalzlösung - Transportgefäße mit Saugelnlage und Versandtüten
Chromosomenanalyse aus Blut / Nabelschnurblut (Chordozentese) <i>(siehe auch molekulargenetische Diagnostik)</i>	- Na-Heparin-Monovette (grün) Sarstedt 2,6 ml, 7,5 ml - Na-Heparin-Vacutainer (grün) BD - peripheres Blut im Verhältnis 1:10 gemischt mit Na-Heparin 25000 i.U./ml in Probenspitzzhörnchen oder vergleichbaren Gefäßen - Li-Heparin-Monovetten (gelb) Sarstedt - Transportgefäße mit Saugelnlage und Versandtüten
Molekulargenetische Diagnostik aus <ul style="list-style-type: none"> • Blut / Nabelschnurblut • Fruchtwasser • Chorionzotten / Plazentazotten • Abortmaterial • Mundschleimhautabstrich 	Blut: - EDTA-Monovetten (rot) Sarstedt 2,7 ml, 7,5 ml Mundschleimhautabstrich: Abstrich-Tupfer der Firma Isohelix Alle anderen Materialien: wie für Chromosomenanalyse - Transportgefäße mit Saugelnlage und Versandtüten



5. Diagnostik / Untersuchungsmaterial / Lagerung

Diagnostik / Untersuchungsmaterial	Volumen und Gefäß	Lagerung bis Abholung / Versand
Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser* (Amniozentese) <i>*ggf. ergänzende FISH-Analyse / PCR-Diagnostik / molekulargenetische Analysen / Array-CGH</i>	10 – 20 ml Fruchtwasser* in sterilen Einmalspritzen / Zentrifugenspitzröhrchen <i>*Bei gleichzeitiger molekulargenetischer Diagnostik - wenn möglich- plus 5 ml und zusätzlich EDTA-Blut der Mutter einsenden (Kontaminationskontrolle)</i>	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren)
Hinweis: Bei geringen Fruchtwassermengen und / oder sehr früher Schwangerschaftswoche (<14+0) kann die Kulturzeit aufgrund der geringen Zellzahl stark verlängert sein.		
Chromosomenanalyse aus Chorionzotten* (Chorionzottenbiopsie) <i>*ggf. ergänzende molekulargenetische Analysen / Array-CGH</i>	20 – 30 mg Zottenmaterial* in Medium im sterilen Transportröhrchen oder direkt in Punktions Spitze <i>*Bei molekulargenetischer Diagnostik - wenn möglich - mehr Material gewinnen und zusätzlich EDTA-Blut der Mutter einsenden (Kontaminationskontrolle)</i>	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren)
Hinweis: Bei geringen Mengen an Zottenmaterial kann a) nur eine Langzeitkultur anstelle der sonst üblichen zwei Kulturen angelegt werden oder b) keine Direktpräparation erfolgen (eingeschränkter Befund).		
Molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH) aus Abortmaterial* (vorzugsweise Plazentazotten) <i>*Bitte schicken Sie EDTA-Blut der Mutter zur Kontaminationskontrolle mit!</i>	50 – 100 mg Zottenmaterial in steriler Kochsalzlösung oder Medium in sterilem Transportröhrchen <i>EDTA-Blut der Mutter einsenden (Kontaminationskontrolle)</i>	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren)
Hinweis: Abortmaterial nicht in Formalin einlegen. Durch Formalin werden die Zellen abgetötet, ein weiteres Wachstum / Kultivierung ist damit nicht mehr möglich. Bitte keine Feten schicken.		
Chromosomenanalyse aus Blut / Nabelschnurblut* <i>*ggf. ergänzende FISH-Analyse</i>	3 – 5 ml Na-Heparin-Blut (3 – 5 ml Li-Heparin-Blut) Nabelschnurblut: 2 – 3 ml Na-Heparin-Blut	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren)
Hinweis: EDTA-Blut oder geronnenes Blut ist für die zytogenetische Chromosomenanalyse nicht geeignet.		
Molekulargenetische Diagnostik aus Blut / Nabelschnurblut	2 – 4 ml EDTA-Blut	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren)
Molekulargenetische Diagnostik aus Mundschleimhautabstrich	Sterile Abstrich-Tupfern der Fa. "Isohelix"; Transport im	am selben Tag: bei Raumtemperatur



	zugehörigen sterilem Röhrchen	später: im Kühlschrank bei 8 °C
--	-------------------------------	------------------------------------

6. Probenbeschriftung und Auftragserteilung

Bitte schicken Sie zu jeder Probe einen vollständig ausgefüllten Probenbegleitschein! Andernfalls kann die Probe nicht bearbeitet werden! Je nach angeforderter Diagnostik verwenden Sie bitte einen Probenbegleitschein „Zytogenetisches Labor“ und / oder „Labor für molekulare Genetik“. ([PDF Zytogenetisches Labor](#) / [PDF Labor für molekulare Genetik](#))

Auf dem Probengefäß sind zur Identitätssicherung folgende Angaben erforderlich:

- Name
- Vorname
- Geburtsdatum (alternativ der Zusatz „Fetus“ oder Patienten-ID)

Die Beschriftung muss sich auf dem Probengefäß und nicht auf der Umverpackung befinden!

Infektiöses Material (z.B. HIV-/Hepatitis C positiv) muss als solches gekennzeichnet sein!

Achtung: unbeschriftete Proben können nicht bearbeitet werden!

Auf dem Probenbegleitschein sind folgende Angaben erforderlich (Rückseite beachten!):

- Name, Geburtsdatum und Anschrift der Patientin
- Name des verantwortlichen Arztes
- Art des Untersuchungsmaterials
- Datum der Probeentnahme
- Untersuchungsauftrag
- Indikation für die angeforderte Untersuchung
- Schwangerschaftswoche
- klinische Angaben (z.B. sonographische Befunde, Schwangerschaftsverlauf)
- Vorbefunde / Ergebnisse von Voruntersuchungen
- Angaben zur Aufklärung über die angeforderte genetische Untersuchung
- Angaben über die Aufbewahrung / Vernichtung der gewonnenen Probe
- Einwilligung der Patientin / des Patienten zur genetischen Untersuchung
- Nennung der Ärzte, die eine Befundmitteilung erhalten sollen
- Unterschrift der Patientin / des Patienten

Hinweis: Nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG § 8) darf eine genetische Analyse nur vorgenommen werden, wenn der beauftragten Person oder Einrichtung der Nachweis der Einwilligung des Patienten vorliegt.

Auf dem Überweisungsschein (Laboranforderung Überweisungsformular 10 (weiß)) sind folgende Angaben erforderlich:

- Art des Untersuchungsmaterials
- Untersuchungsauftrag
- Indikation



- klinische Angaben

Hinweis: Ohne Überweisungsschein oder Nachweis des Kostenträgers keine Untersuchung!

7. Probentransport / Probenversand

Für den Transport müssen die gewonnenen Proben (sauber, verschlossen und beschriftet!) zusätzlich in ein weiteres Transportröhrchen mit Saugeinlage verpackt werden. Diese kommen dann zusammen mit dem Probenbegleitschein und dem Überweisungsschein in eine Versandtüte. Die Versandtüte ist bereits versehen mit unserer Adresse und dem Vermerk „Medizinisches Untersuchungsgut“. Die Transportgefäße und Transporttüten müssen den aktuell gültigen Bestimmungen zum Versand biologischer Stoffe entsprechen, um eine Gefährdung des Transport- und Laborpersonals zu vermeiden und werden von uns zur Verfügung gestellt.

Da im Bereich der Zytogenetik in der Regel Kulturen aus lebenden Zellen angelegt werden müssen, ist der Probentransport zeitkritisch. Die Abholung der Fruchtwasser- und Chorionzotten-Proben durch unseren Fahrdienst sollte am Pünktionstag erfolgen. Abortmaterial kann bis zum nächsten Tag problemlos gelagert werden. Bitte bestellen Sie den Fahrdienst im Zytogenetischen Labor und melden Sie dort ihre Probe an. Wir organisieren einen möglichst zeitnahen Abholungstermin. (Fruchtwasser kann eine Nacht im Kühlschrank bei 8 °C gelagert werden, darf aber auf keinen Fall eingefroren werden!)

Bei molekulargenetischer Diagnostik ist der Probentransport weniger zeitkritisch, sollte aber nicht länger als 3 Tage dauern. Diese Frist wird aber im Normalfall selbst bei Versand mit der Post / Paketdienst eingehalten. Ggf. soll bereits extrahierte DNA verschickt werden.

7.1 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – Stadtgebiet München

Im Stadtgebiet München beauftragen wir einen Fahrrad-Kurierdienst mit der Abholung ihrer Probe. Dieser Fahrdienst steht Ihnen routinemäßig oder auf Anforderung zur Verfügung. Ein Anruf in unserem Labor genügt, wir holen Ihre Proben ab! Telefon 089 /13 07 44 55.

7.2 Kostenlose Probenabholung durch unseren Fahrdienst – außerhalb von München

Eine Abholung ihrer Proben in der Praxis / Klinik durch einen externen Kurierdienst ist auch außerhalb des Stadtgebiets München (bis etwa 100 km) möglich. Dieser Service bietet Ihnen eine optimale Sicherheit für die Zustellung Ihrer Proben innerhalb von 24 Stunden! Ein Anruf in unserem Labor genügt, wir organisieren den Abholdienst! Telefon 089 /13 07 44 55.

7.3 Probenversand auf dem Postweg (außerhalb von München, insbesondere bei einer größeren Distanz als 100 km)

Insbesondere bei Proben für molekulargenetische Untersuchungen ist ein Versand mit der Post



unproblematisch, da hier im Normalfall keine Kulturen angelegt werden müssen. Aber auch der Versand von Material für eine anschließende Kultivierung ist möglich. Wir stellen Ihnen hierfür gerne geeignetes Versandmaterial zur Verfügung. Bitte fordern Sie dieses zusammen mit Ihrer Materialbestellung an. Beachten Sie beim Versand die adäquate Verpackung der Proben! Bei extremen Temperaturen muss der Versand in einer Styroporbox erfolgen (gekühlt und / oder vor Einfrieren geschützt!)

Material Transport	Versand
Fruchtwasser für Chromosomenanalyse	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst
Chorionzotten / Plazentazotten für Chromosomenanalyse	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst
Abortmaterial für molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH)	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Na-Heparin-Blut für Chromosomenanalyse	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
EDTA-Blut für molekulargenetische Diagnostik	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg
Mundschleimhautabstrich für molekulargenetische Diagnostik	arbeitstäglich durch unseren Fahrdienst Probenversand auf dem Postweg

8. Materialarchivierung

Nach Abschluss der Diagnostik wird die gewonnene Probe gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG § 13) vernichtet. In besonderen Fällen kann nach abschließender genetischer Beratung ein anderes Vorgehen festgelegt werden (z.B. Proben von Indexpatienten).

9. Befundmitteilung

Die Befundmitteilung erfolgt immer schriftlich am Tag der Fertigstellung des Befundes (auch von Teilbefunden, wie z.B. einer FISH-Diagnostik oder einer Zotten-Direktpräparation). Resultate können unter Beachtung des Gendiagnostikgesetzes (GenDG § 11) auch telefonisch von den Patienten abgefragt werden. Den betreuenden Ärzten kann der Befund nach Einwilligung der betroffenen Person, ggf. auch per Fax, übermittelt werden. Zeitkritische, auffällige (pathologische) Befunde werden dem betreuenden Arzt nach Möglichkeit zuerst telefonisch und ggf. per Fax mitgeteilt. Nach Absprache mit dem verantwortlichen Arzt, im Zweifelsfall auch unaufgefordert, wird die Patientin von uns aus über den Befund informiert und mit ihr eine genetische Beratung vereinbart, um die Befunde ausführlich mitzuteilen und zu besprechen. Sie kann diese Beratung ablehnen.



10. Unterauftrag / Fremdanalysen

Seltene Spezialuntersuchungen, die wir nicht in unserem Labor durchführen, können an andere labormedizinische/humangenetische Institute als „Unterauftrag“ weitergeleitet werden. Die Weiterleitung des Materials erfolgt schnellstmöglich und unter Einhaltung der präanalytischen Bestimmungen. Die Unterauftragsvergabe erfolgt ausschließlich an kompetente Fachlabore. Soweit möglich werden von uns hierfür akkreditierte Laborinstitutionen (DIN EN ISO/IEC 17025, DIN EN ISO 15189) in Anspruch genommen. Alle Analysen, die als Unteraufträge vorgenommen werden, sind im aktuellen Leistungsverzeichnis sowie in unseren Befundmitteilungen eindeutig gekennzeichnet.

11. Leistungsverzeichnis:

Labor für molekulargenetische Diagnostik

Krankheit	Untersuchungs material	Untersuchungstechnik
Achondrogenesis Ib (SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Achondrogenesis II SEDC (COL2A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Achondrogenesis/Chondrodysplasie (TRIP11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Achondroplasie (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2/CYP11B1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Albinismus (Oculocutaneous Albinism Typ1) (TYR, OCA1))	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alpha1-Antitrypsin-Mangel (A1-AT) (SERPINA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Androgen-Resistenz (AR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Angelman-Syndrom (UBE3A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Antithrombin-III-Mangel (SERPINC1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Apert-Syndrom (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Atelosteogenesis I(FLNB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung



Handbuch der Präanalytik und Primärprobengewinnung

Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung/ADPKD (PKD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung/ ARPKD (PKHD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Baraitser-Winter- Syndrom (ACTB, ACTG1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Blepharophimosis-Epicanthus-inversus-Syndrom BPES (FOXL2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
BOR-Syndrom (EYA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Campomele Dysplasie (SOX9)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Carpenter Syndrom (RAB23)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
CHARGE-Syndrom (CHD7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Chondrodysplasia punctata AR (PEX7/GNPAT/AGPS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasia punctata XD (EBP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasia punctata XR (ARSE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Coffin-Lowry Syndrom (RPS6KA3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Crouzon-Syndrom (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cystische Fibrose (CFTR)	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse, MLPA
Diastrophe Dysplasie (SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6 (PLOD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ellis-van-Crevelde-Syndrom (EvC/EvC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Epilepsie-Panel	genomische DNA	PCR, Next Generation Sequencing (NGS)
Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP2) (APC, MUTYH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fetale Akinesie FADS (RAPSIN / DOK7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Fragiles X-Syndrom (FMR1)	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse
Fraser-Syndrom (FRAS1/FREM2/GRIP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
G6PD-Mangel (Favismus) (G6PD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Gehörlosigkeit / Taubheit (GJB2 / GJB6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



GLI3-assoziierte Krankheitsbilder (GLI3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Glykogen Speicher Krankheit Typ 5 (McArdle Disease) (PYGM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glykogenose Typ 1 A (G6PC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Gorlin-Goltz Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hämochromatose (HFE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hämoglobin-beta (HBB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, TP53)	genomische DNA	PCR, NGS, MLPA
Heterotaxie (Panel: FOXH1, NODAL, ZIC3, LEFTY2, GDF1, ACVR2B, CRELD, NKX2.5, CITED2, CFC1, GALNT11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Holoprosenzephalie (SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Holt-Oram (TBX5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hydrocephalus (X-linked) (L1CAM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypochondroplasie (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypophosphatasie (ALPL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Intrakranielle Hämorrhagie (COL4A1, COL4A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kabuki-Syndrom (MLL2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kartagener Syndrom (DNAH5/DNAI1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kongenitale Fasertypdisproportion (CFTD) (MYH7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kongenitales myasthenisches Syndrom /CMS (MUSK, CHAT, CHRNE, COLQ, GFPT1, CHRNA1, CHRNA2, CHRNB, CHRN2, CHRND)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kraniosynostosen (Pfeiffer) (FGFR1 / FGFR2 / FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome (EvC1, EvC2, IFT80, WDR19)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leopard-Syndrom (BRAF)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leri-Weill Dyschondrosteose (LWD) / Kleinwuchs (SHOX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



Lissenzephalie / subkortikale Bandheterotopie/ Double-cortex-Syndrom (LIS1, DCX, TUBA1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Marfan Syndrom (FBN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
MCAD-Defizienz (ACADM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
McKusick-Kaufmann-Syndrom/ Bardet-Biedl-Syndrom6 (MKKS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Meckel-Gruber Syndrom (TMEM216, MKS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mehrlinge: monozygot / dizygot	genomische DNA	PCR, DNA-Fragmentanalyse
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MSX-2 assoziierte Kraniosynostose/Kraniosynostose Typ II (MSX-2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Muenke-Syndrom (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multi-Gen-Panel-Diagnostik	genomische DNA	New Sequencing Generation (NGS)
Multiple epiphysäre Dysplasie Typ I / Pseudoachondroplasie (COMP/MATN3/COL2A1/SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 1 und 2 (EXT1, EXT2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Nager-Syndrom (SF3B4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nail-Patella Syndrom (LMX1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neurofibromatose (NF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Nierenzysten und Diabetes-Syndrom (HNF1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, RIT1), Rasopathie (Panel: HRAS, RAF1, MEK1, MEK2, CBL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Opsismodysplasie (INPPL1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta AD (COL1A1/COL1A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Osteogenesis imperfecta AR (CRTAP/LEPRE1/PP1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Periodisches Fieber-Syndrom (NLRP3, TRAPS, MEFV, MVK)	genomische DNA	PCR, Next Generation Sequencing (NGS)
Phenylketonurie (PKU) (PAH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



Pitt-Hopkins-ähnliches Syndrom 2 (PTHSL2) (NRXN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Polymikrogyrie (TUBB2B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pränatal Gen-Panel Analysen (auch postnatal)	genomische DNA	PCR, Next Generation Sequencing (NGS)
Pränatal Gen-Panel Analysen (im Kindesalter)	genomische DNA	PCR, Next Generation Sequencing (NGS)
Primäre/vorzeitige Ovarialinsuffizienz POF (FMR1 / BMP15 / FSHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Protein C-Defizienz (PROC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Protein S-Mangel (PROS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 (PHA1A) (NR3C2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Restriktive Dermatopathie (ZMPSTE24)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Rhesus C/c, D, E/e	genomische DNA	PCR, DNA-Analyse im Agarosegel
Rolando-Epilepsie (SRPX2)	genomische DNA	PCR, Next Generation Sequencing (NGS)
Saethre Chotzen Syndrom/Kraniosynostose Typ I (TWIST1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Schizenzephalie (SIX3/SHH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ1 (GCP3, GCP4, OFD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Smith-Lemli-Opitz Syndrom (DHCR7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
SMN1-Überträgerdiagnostik (SMN1/SMN2)	genomische DNA	MLPA
Sotos-Syndrom/Großwuchs (NSD1),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Spondylocostale Dysostosis Typ 4 (DLL3, MESP2, HES7, LFNG)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spondylocostale Dysostosis Typ 5 (SCDO5) (TBX6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Startle-Syndrom (GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Stickler-Syndrom (COL2A1 / COL11A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
TAR-Syndrom (RBM8A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thanatophore Dysplasie I / II (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thrombophilie (Faktor-II-Mutation, Faktor-V-Mutation, MTHFR C677T, MTHFR A1298C)	genomische DNA	Quantitative PCR; Real-Time-PCR



Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1/POLR1C/POLR1D)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Truncus arteriosus isoliert (PLXND1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
West-Syndrom (MEF2C, STXBP1, CDKL5, ARFGEF2, ARX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Y-chromosomale Mikrodeletionen (Azoospermiefaktor, AZF)	genomische DNA	PCR, DNA-Analyse im Agarosegel

Untersuchungsverfahren der Hybridisierungsverfahren

Krankheit	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
chromosomale Imbalance	genomische DNA	Array-CGH
TAR-Syndrom (RBM8A)	genomische DNA	Array-CGH



Leistungsverzeichnis: Zytogenetisches Labor

Untersuchungsverfahren der Chromosomenanalyse

Krankheit	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Chromosomenanalyse	Fruchtwasser	Zellkultur, Metaphasepräparation, Färbungen, Karyotypisierung
Chromosomenanalyse	Chorionzotten, Plazentagewebe	Chromosomen- Direktpräparation aus Chorionzotten/Plazentagewebe, Färbungen, Karyotypisierung
Chromosomenanalyse	Zellkultur von Chorionzotten, Plazentagewebe, Abortgewebe und Nabelschnur	Chorionzotten/Plazentagewebe- Zellkultur, Metaphasepräparation, Färbungen, Karyotypisierung
Chromosomenanalyse	Lymphozyten aus peripherem Blut, Nabelschnurblut	Zellkultur, Chromosomenpräparation aus kultivierten peripheren Lymphozyten, Färbungen, Karyotypisierung



Leistungsverzeichnis: Molekular-Zytogenetisches Labor

Untersuchungsverfahren der Chromosomenanalyse durch Fluoreszenz In-situ Hybridisierung

Krankheit	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
FISH 21,18,13,X,Y (pränataler Schnelltest)	unkultivierte Amnionzellen und Lymphozyten, Zotten-Direktpräparationen	Interphase-Untersuchungen durch FISH
strukturelle Chromosomenstörungen, chromosome painting	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen
Mosaik- bzw. Markerabklärung	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Subtelomeranalyse	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
DiGeorge-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Prader-Willi-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	kultivierte Amnionzellen, kultivierte Lymphozyten, Chorion- und Plazentazottenkultur, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Angelman-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Smith-Magenis-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen



Cri-du-Chat-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Wolf-Hirschhorn-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Miller-Dieker-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Kallmann-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen
Williams-Beuren-Syndrom Mikrodeletionssyndrom	Amnionzellen, Lymphozyten, Chorion- und Plazentazotten, Abortfibroblasten	Chromosomenanalyse durch FISH mit spezifischen Sonden auf Metaphasen / Zellkernen

12. Dokumente

Alle für die Probeneinsendung benötigten Dokumente und Formulare gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) sowie Einsender- und Patienteninformationen finden Sie unter „downloads“ unter www.praenatal-medizin.de. Sie können Sie diese auch telefonisch bei uns bestellen (Telefon: 089/130744-55).



13. Qualitätsmanagement (QM)

Der Bereich „Praxis“ der Pränatal-Medizin München wurde im November 2011 nach DIN ISO 9001:2008 vom TÜV Süd zertifiziert.

Eine Begutachtung durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS) fand im Juli 2012 statt. Die Erstakkreditierung (gemäß DIN EN ISO 15189:2007) vor Ort wurde für folgende Akkreditierungsbereiche durchgeführt:

- Labor für Zytogenetik
- Labor für molekulare Genetik

Die Akkreditierungsurkunde (pdf) finden Sie unter „downloads“ unter www.praenatal-medizin.de.

Ziel unseres QM-Systems (Qualitätsmanagementsystems) ist es, die diagnostische Qualität unserer Laboruntersuchungen sicherzustellen und kontinuierlich weiter zu verbessern.

Dies gewährleisten wir durch:

- eine umfassende Dokumentenlenkung
- standardisierte Arbeitsanweisungen
- jährliche Überprüfung und Aktualisierung aller Dokumente
- jährliches Qualitätsmanagementsystem-Review durch die Geschäftsleitung
- Fortbildungen aller Mitarbeiter zu aktuellen Themen
- regelmäßige Schulungen aller Mitarbeiter
- regelmäßige Teilnahme an Ringversuchen
- Beschwerdemanagement
- Fehlermanagement
- Einweiserzufriedenheit

Anregungen, Fragen und Kritik helfen uns, unsere Qualität kontinuierlich zu verbessern.

Ihre Ansprechpartner in der QM-Abteilung sind Kristina Tiltz und Dr. Daniela Köhler

Telefon: 089 / 13 07 44 - 36

E-mail: tiltz@praenatal-medizin.de

14. Anlagen

- Probenbegleitschein Zytogenetisches Labor
- Probenbegleitschein Labor für molekulargenetische Genetik
- Leistungsverzeichnis
- Flyer „Pränatale Diagnostik aus Fruchtwasser“
- Flyer „Pränatale Diagnostik aus Chorionzotten und Plazentazotten“
- Flyer Array-CGH (vergleichende Genom-Hybridisierung) / Pränatale CHIP-Diagnostik