

Hinweise zur molekulargenetischen Diagnostik

Versandtaschen und Auftragsformulare

Um Ihnen den Probenversand zu vereinfachen, stellen wir Ihnen frankierte und adressierte **Versandtaschen und Auftragsformulare** zur Verfügung (Bestellung bitte mit beiliegendem Anforderungszettel per Fax oder E-mail bzw. über das Internet).

Untersuchungsaufträge

Molekulargenetische Untersuchungen belasten **nicht das Laborbudget** des überweisenden Arztes. Auch mit der Einführung des neuen EBM 2000plus zum 1.4.2005 werden sich für die molekulargenetische und cytogenetische Diagnostik keine wesentlichen Änderungen ergeben. Als Einsender müssen Sie lediglich darauf achten, unabhängig von der Art der Erkrankung bei der Überweisung und in Ihrer eigenen Abrechnung die Ausschluss-Ziffer 32010 – „Genetisch bedingte Erkrankungen ...“ anzugeben (siehe Kapitel 32.2 bzw. 32.3 – allgemeines bzw. spezielles Labor). Dann werden Ihnen die Leistungen der molekulargenetischen Diagnostik nicht im Laborbudget angerechnet.

Die Leistungen der molekulargenetischen Diagnostik werden bei begründeter Indikation von den Kostenträgern übernommen. Deshalb bitten wir um eindeutige Angabe der Diagnose und Mitteilung vorhandener Vorbefunde (Kopien der Laborbefunde mitschicken, ein ausführlicher Brief ist nicht erforderlich).

Der Patient/die Patientin sollte schriftlich ihr Einverständnis zur Untersuchung und zur weiteren Lagerung der DNA-Probe abgeben (siehe Formular „Einverständniserklärung“)

Humangenetische Beratung

Die molekulargenetische Diagnostik kann zu weitreichenden Konsequenzen für den Patienten und dessen Familie führen. Insbesondere bei der prädiktiven Diagnostik empfehlen wir daher eine entsprechende Beratung, bevor der Patient die Zustimmung für die Untersuchung gibt. Außerdem sollte auch die Mitteilung pathologischer Befunde in einer humangenetischen Beratung erfolgen. In unserer Gemeinschaftspraxis können Sie jederzeit Termine für eine humangenetische Beratung (Frau Dr. Hentze – Tel.: 06221-439090) vereinbaren.

Angaben zur Eigen- und Familienanamnese können die molekulargenetische Untersuchung und die Befunderstellung wesentlich vereinfachen. Außerdem können die Kosten durch Vermeidung unnötiger Doppeluntersuchungen reduziert werden. Bitte teilen Sie uns deshalb die relevanten Vorbefunde mit.

Probenentnahme – Postnatale Diagnostik

Bitte beschriften Sie alle Probengefäße eindeutig mit Namen und Geburtsdatum des Patienten. **Nicht eindeutig beschriftete** Proben können von uns **nicht bearbeitet** werden. Bitte verwenden Sie für die Beschriftung entsprechende Aufkleber (nicht mit Faserschreiber direkt auf das Röhrchen schreiben).

Molekulargenetische Untersuchungen werden vorwiegend aus **EDTA-Vollblut** durchgeführt. Ein kleines Blutbildröhrchen (1-3 ml, bei Säuglingen auch weniger) ist ausreichend. Die Proben können **normal mit der Post versandt** werden und sind über mehrere Tage stabil (Einfrieren ist nicht notwendig; Zwischenlagerung bitte im Kühlschrank).

Alternativ zu Blutproben können auch Tupfer mit Wangenschleimhautabstrichen, native Gewebeproben, Zellkulturen oder Präparate aus der Pathologie (z.B. Paraffin-Blöcke) verwendet werden. Abstrichtupfer können Sie bei uns anfordern (wegen verschiedener Zusätze in den Wattetupfern bitte kein eigenes Material verwenden).

Bei Einsendung von bereits präparierter DNA bitten wir um Angabe der Präparationsmethode und der Konzentration.

Pränatale Diagnostik

Untersuchungen sind möglich aus Chorionzottenbiopsien, Amnionzellen (direkt), fetalem Gewebe sowie entsprechenden Zellkulturen. Der Versand kann auf dem Postweg erfolgen (bitte bevorzugt per Express, Versand über das Wochenende oder Feiertage vermeiden, Zwischenlagerung im Kühlschrank möglich).

Wir möchten Sie bitten, Proben zur **Pränataldiagnostik** möglichst **telefonisch anzukündigen**. Unbedingt erforderlich sind Angaben über Vorbefunde der Eltern, des Indexpatienten der Familie und die Schwangerschaftswoche bei Probenentnahme. Außerdem sollte mitgeteilt werden, ob eine maternale Kontamination der Probe bereits ausgeschlossen wurde. Wenn dies nicht erfolgt ist, benötigen wir auf jeden Fall EDTA-Blutproben der Eltern.

Proben zur Pränataldiagnostik werden immer bevorzugt bearbeitet. Der Befund steht in der Regel innerhalb einer Woche zur Verfügung. Verzögerungen ergeben sich meist durch ungenügende Vorbereitung der Untersuchung (Indexpatient bzw. Eltern noch nicht untersucht, verzögerte Einsendung entsprechender Blutproben).

Familienuntersuchungen

Voraussetzung für eine sinnvolle Untersuchung von Familienmitgliedern ist die abgeschlossene molekulargenetische Untersuchung des Indexpatienten. Bei einigen Erkrankungen kann der Genträgerstatus auch durch indirekte genetische Untersuchung über gekoppelte polymorphe Marker ermittelt werden. Bitte sprechen Sie mit uns ab, welche Familienmitglieder in welcher Reihenfolge in die Untersuchung einbezogen werden sollen.

Bearbeitungszeiten

Die Bearbeitungszeiten richten sich vor allem nach dem Eingang eiliger Proben in unserem Labor (z.B. Pränataldiagnostik). Dadurch kann es zu Verzögerungen bei der Bearbeitung von einzelnen Proben kommen. Sie können uns jederzeit anrufen, um eine Information über den aktuellen Bearbeitungszeitraum Ihrer eingesandten Proben zu erhalten.

Eine besonders eilige Bearbeitung ist bei entsprechender Indikation (z.B. Schwangerschaft, bevorstehende Operation) jederzeit möglich. Wir bitten um entsprechende Kennzeichnung auf dem Untersuchungsauftrag.

Sollen im Rahmen differentialdiagnostischer Abklärungen mehrere Untersuchungsparameter bearbeitet werden (z.B. 21-Hydroxylase, 3 β -HSD), wäre es aus Kostengründen wünschenswert, dass eine Reihenfolge von Ihnen oder nach telefonischer Rücksprache mit uns festgelegt wird. Häufig hilft uns bei der Differentialdiagnose auch eine Beurteilung der Laborbefunde weiter. Bei Familienuntersuchungen benötigen wir auf jeden Fall einen Stammbaum, auf dessen Grundlage dann eine individuelle Bearbeitung (nur Nachweis der in der Familie vorhandenen Mutationen) erfolgen kann.

Probenaufbewahrung

Wenn nicht anders vereinbart, archivieren wir die DNA-Proben für mindestens 10 Jahre. Nachuntersuchungen sind also jederzeit möglich. Bitte informieren Sie uns, wenn der Patient nach der humangenetischen Beratung eine Vernichtung der Probe wünscht.

Erläuterungen zu einzelnen Untersuchungen

Weitere Hinweise zu den einzelnen Krankheitsbildern können Sie den Informationsblättern entnehmen, die wir erarbeitet haben und die fortlaufend aktualisiert werden. Sie können diese Informationsblätter auch einzeln für spezielle Krankheitsbilder anfordern.