HUMANGENETIK UND MOLEKULARPATHOLOGIE

INFORMATIONS-LEITFADEN

www.humangenetik-rostock.de

INHALT

Auszug aus unserem Leistungsverzeichnis 4

Anforderungsscheine und Einwilligungserklärung 6

Hinweise zur Probenentnahme 8

Hinweise zum Probenversand 12

Qualitätsmanagement 13

Kontakt und Anfahrt 14

WIR SCHAFFEN

GEWISSHEIT

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

seit mehr als 10 Jahren bieten wir Ihnen genetische Beratung und Diagnostik aus einer Hand!

Wir sind ein medizinisches Versorgungszentrum mit den Schwerpunkten humangenetische Beratung und Diagnostik mit Hauptsitz in Rostock und einer Zweigstelle in Greifswald. Unsere Fachärzte für Humangenetik führen an unseren zwei Standorten genetische Beratungen für Sie durch und werden dabei tatkräftig von unserem kompetenten Praxisteam unterstützt.

Direkt an unsere Praxis in Rostock schließt sich unser hochmodernes und akkreditiertes Labor für humangenetische Diagnostik an. Unsere diagnostischen Leistungen umfassen die Molekulargenetik und Molekularpathologie, die Zytogenetik, sowie die Tumorgenetik hämatologischer Neoplasien.

Dank unseres interdisziplinären Teams bestehend aus Fachärzten für Humangenetik, Laboratoriumsmedizin und Pathologie, sowie Wissenschaftlern und Laborassistenten verschiedener Fachrichtungen, ergibt sich unser besonders umfassendes Leistungsspektrum. Informationen hierzu, sowie zur Präanalytik und zum Probenversand finden Sie in diesem Informationsleitfaden.

Wir freuen uns auf die Zusammenarbeit mit Ihnen!

Ihr Team der Humangenetik Rostock

AUSZUG AUS UNSEREM LEISTUNGSVERZEICHNIS

MOLEKULARGENETIK

... gezielte Mutations-Testung
... Einzelgen-Diagnostik
... Multi-Gen Panel-Diagnostik
... Exom-Diagnostik
... Tumor-Diagnostik
... Pharmakogenetische Diagnostik

ZYTOGENETIK

... Pränataldiagnostik
(Chromosomenanalyse, Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)

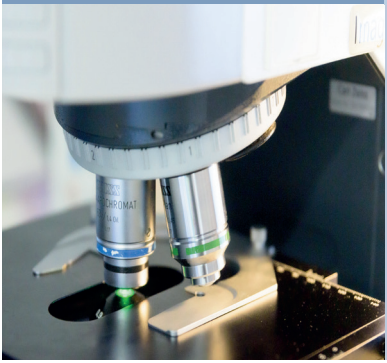
... Postnataldiagnostik
(Chromosomenanalyse, Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)

... Tumorzytogenetik
(Chromosomenanalyse, Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, Next-Gen.-Sequenzierung)

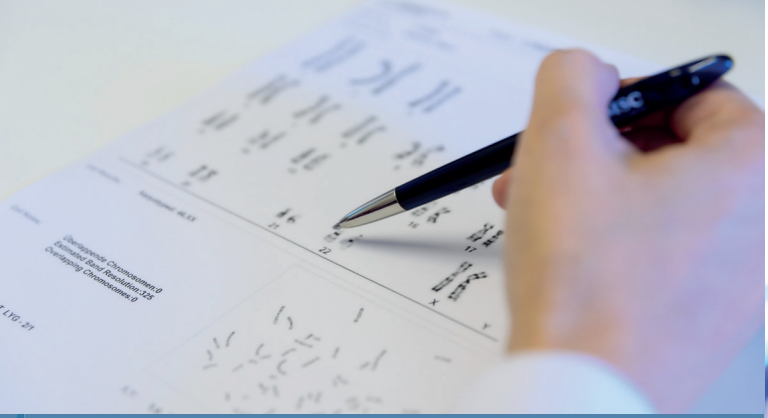
Unser vollständiges Portfolio finden Sie auf unserer Webseite unter **www.humangenetik-rostock.de**. Befundunterstützende Untersuchungen, die nicht bzw. noch nicht zu unserem Leistungsverzeichnis gehören, werden durch uns an entsprechend qualifizierte Laboratorien übertragen.

MOLEKULAR GENETIK

ZYTOGENETIK



HUMANGENETIK



ANFORDERUNGSSCHEINE UND EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG

Eine erfolgreiche Analyse setzt einen konkreten Auftrag an uns als Diagnostiklabor voraus. Diese Beauftragung umfasst einen vollständig durch den behandelnden Arzt ausgefüllten Anforderungsschein (Klinische Genetik oder Tumorgenetik) und setzt die Einwilligungserklärung des Patienten voraus.

Die Formulare stehen als Download für den jeweiligen Leistungsbereich auf unserer Webseite www.humangenetik-rostock.de/downloads zur Verfügung oder werden Ihnen gerne auf Anfrage (telefonisch oder per Email) zugesandt.

Es müssen folgende Angaben aus der Anforderung hervorgehen:

- **Name, Vorname, Geburtsdatum und Geschlecht des Patienten**
- **exakte Formulierung des Untersuchungsauftrags (bei Fragen zum aktuellen Leistungsverzeichnis oder bei Interesse an zusätzlichen humangenetischen Analysen wenden Sie sich gern an uns)**
- **Angaben zum anfordernden Arzt oder der beauftragenden Einrichtung**

- **Wichtig bei Anforderung einer Klinischen Genetik: Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß Gendiagnostikgesetz**
- **Identifikation der Proben (Name, Geb.datum) mit ggf. wichtigen Informationen (z.B. Hepatitis-, HIV-Infektion)**
- **Verdachtsdiagnosen, (Familien-) Anamnese usw.**
- **Überweisungsschein (Laborüberweisung Muster 10) bzw. Angaben zur Abrechnung (Rechnungsempfänger)**

Um Fehler bei der Probenzuordnung zu vermeiden und um Verwechslungen auszuschließen, muss das **Probenmaterial eindeutig identifizierbar** und **eindeutig den zugehörigen Formularen zuzuordnen** sein.

Gibt es Differenzen zu den erforderlichen Bedingungen, insbesondere beim Eingang einer für die Untersuchung unbrauchbaren Probe, werden Sie darüber informiert.

HINWEISE ZUR PROBENENTNAHME

Materialgewinnung (*steril) durch:

> Blutentnahme*
> Knochenmarkpunktion*
> Fruchtwasserpunktion*
> Chorionzottenbiopsie*
> Wangenschleimhautabstrich
> Curretage/Abrasio bzw. Hautbiopsie von Abortmaterial*
> Formalin fixierte in Paraffin eingebettete (FFPE) Gewebeschnitte

Vorausgesetzt wird stets eine Durchführung durch geschultes Personal!
Der Patient muss nicht nüchtern zur Probenentnahme erscheinen.

Probenmenge:

> peripheres Blut: 1 - 5 ml
> Knochenmarkaspirat: 5 ml
> Fruchtwasser: 15 - 20 ml
> Chorionzotten: 10 - 20 mg

Probenverarbeitung:

a) Zytogenetische Untersuchungen

Probenmaterial	Antikoagulantien	Lagerung/ Versand
peripheres Vollblut	Heparin	bei Raumtemperatur
Knochenmarkaspirat	Heparin	bei Raumtemperatur
Fruchtwasser	ohne Zusätze	bei Raumtemperatur
Chorionzotten	ohne Zusätze	bei Raumtemperatur
Abortmaterial (Plazentagewebe/-zotten, Curettage-Material, Abradat, Hautbioptat)	ohne Zusätze (ohne Fixativ wie z.B. Formalin)	Material im sterilen Gefäß mit sterilem Medium o. steriler physiolog. NaCl-Lsg., bei Raumtemperatur
Wangenschleimhautabstrich	ohne Zusätze	bei Raumtemperatur

Eine zytogenetische Analyse, d.h. die Erstellung eines Karyotyps, kann mit kultivierten Zellen verschiedener Gewebe (peripheres Vollblut, Knochenmarkaspirat, Fruchtwasser) erfolgen. Die Entnahme des Untersuchungsmaterials erfolgt unter sterilen Bedingungen.

Die Übersendung der Proben an das Labor muss sofort veranlasst werden, da für die Analyse frische, teilungsfähige Zellen benötigt werden.

b) Molekulargenetische Untersuchungen

Probenmaterial	Antikoagulantien	Lagerung/ Versand
peripheres Vollblut	bevorzugt EDTA, aber auch Heparin oder Citrat möglich	bei Raumtemperatur
Chorionzottengewebe	ohne Zusätze	Material im sterilen Gefäß mit sterilem Medium o. steriler physiolog. NaCl-Lsg., bei Raumtemperatur, unverzgl. Versand
Wangenschleimhaut-abstrich	ohne Zusätze	bei Raumtemperatur

c) Allgemeine Hinweise

Auf das richtige Mischungsverhältnis von Blut und Antikoagulantien ist zu achten.

Heparin

Natrium-, Lithium- oder Ammoniumheparinat mit einem Molekulargewicht von 3 bis 39 kDa, 10 bis 30 I.E./mL Blut

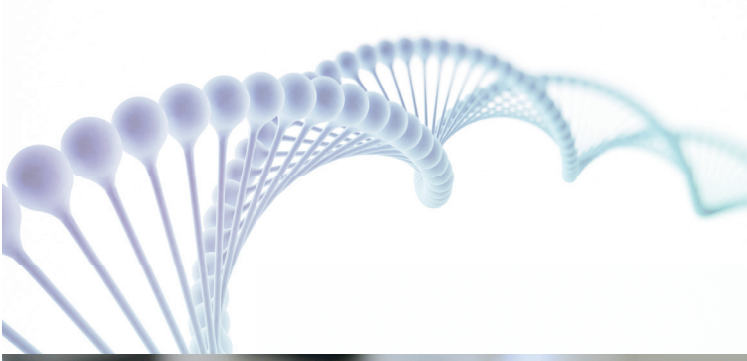
EDTA

Ethylendiamintetraessigsäure (wasserfrei), 1.2-2.0 mg/mL Blut (4.1-6.8 mmol/L), Kationen sind Kalium (K+-EDTA) oder Natrium (Na+-EDTA)

Citrat

Tri-Natriumcitrat mit 0.100 bis 0.136 mol/L Zitronensäure

Das Blut im Röhrchen durch Schwenken gut durchmischen. Jegliches Probenmaterial darf nicht tiefgefroren werden, da die Blutkörperchen platzen und es zu einer Hämolyse kommt.



HUMANGENETIK UND
MOLEKULARPATHOLOGIE

HUMANGENETIK

HINWEISE ZUM PROBENVERSAND

Jegliche diagnostische Proben müssen als UN 3373 klassifiziert werden und nach Verpackungsanweisung P650 verpackt sein.

Das bedeutet:

1.
wasserdichtes Primargefäß (möglichst Entnahmegefäß) mit Identifikation der Probe (Name/ Geburtsdatum) und ggf. wichtigen Informationen (wie z.B. Hepatitis-, HIV-Infektion)

2.
wasserdichtes Sekundärgefäß mit ausreichender Menge an absorbierendem Material (damit bei eventuellem Austritt der Probenflüssigkeit eine Beeinträchtigung der Außenverpackung verhindert wird)

3.
stabile, stoßfeste Außenverpackung (z.B. Karton) der Norm P650 versehen mit UN 3373-Kennzeichung

Bild: ©BNITM

Die Versanddauer sollte 24 bis 48 Stunden nicht überschreiten!

Wir helfen Ihnen mit unserem Team aus Ärzten, Wissenschaftlern und medizinisch-technischen Assistenten bei jeglichen Fragen zum Probenversand gerne weiter! Sie können uns telefonisch unter 0381 440 20 440 erreichen.

QUALITÄTSMANAGEMENT

Um unsere Arbeit ständig zu verbessern und eine gleichbleibend hohe Qualität sicherzustellen, haben wir uns bereits 2011 freiwillig für die Einführung eines QM-Systems entsprechend der Norm DIN EN ISO 15189 für medizinische Laboratorien entschieden. Dies wurde Anfang 2013 für das MVZ für Humangenetik und Molekularpathologie offiziell durch die Deutsche Akkreditierungsstelle (DAkkS) akkreditiert.

DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-18902-01-00

Neben den externen Begutachtungen durch die DAkkS und den intern durchgeführten Audits, erfolgt die Sicherstellung der hohen Qualität unserer Untersuchungsverfahren durch die regelmäßige Teilnahme an Ringversuchen. Dabei führen wir entsprechend der Rili-BÄK-Vorgaben die für uns zutreffenden Ringversuche der Tabellen B 5-1 und B 5-2b durch.

Hier finden Sie eine Auswahl unserer Ringversuchsanbieter:

EMQN – European Molecular Genetics Quality Network

RfB – Referenzinstitut für Bioanalytik

INSTAND – Gesellschaft zur Förderung der Qualitätssicherung in medizinischen Laboratorien e.V.

QuiP – Qualitätssicherungs-Initiative Pathologie GmbH

BVDH – Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

KONTAKT UND ANFAHRT

Kontaktdaten

Medizinisches Versorgungszentrum für
Humangenetik und Molekularpathologie GmbH
Robert-Koch-Str. 10
18059 Rostock
Tel. 03 81 440 22 440
Fax 03 81 440 22 449
www.humangenetik-rostock.de
mail@humangenetik-rostock.de

Terminvergabe sowie Probenannahme:

Montag - Donnerstag von 7.30 bis 17.00 Uhr und
Freitag von 7.30 Uhr bis 16.00 Uhr

Die Terminvergabe erfolgt ausschließlich telefonisch.

Firmensitz in Rostock

Unsere Geschäftsräume finden Sie in der Hansestadt Rostock, südlich direkt am Autobahnanschluss der A20 gelegen. Nur 25 km entfernt, befindet sich der Flugplatz Laage. Außerdem verkehren Fähren von Skandinavien und dem Baltikum nach Rostock.

Skizze ROSTOCK

Zweigstelle in Greifswald

Wiesenstraße 13
17489 Greifswald
Tel. 038 34 776 50 97
Fax 038 34 776 50 99
mail@humangenetik-greifswald.de

Sprechzeiten
Dienstag 9.00 bis 12.00 Uhr und 15.00 bis 17.00 Uhr
Mittwoch & Donnerstag 9.00 bis 12.00 Uhr

Skizze GREIFSWALD

HUMANGENETIK UND MOLEKULARPATHOLOGIE

Medizinisches Versorgungszentrum für
Humangenetik und Molekularpathologie GmbH
Robert-Koch-Straße 10 I 18059 Rostock
Tel. +49 3 81 - 440 22 440
Fax +49 3 81 - 440 22 449
mail@humangenetik-rostock.de
www.humangenetik-rostock.de

humangenetik_rostock

Humangenetik Rostock