



## 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
7.3 Probenversand auf dem Postweg (außerhalb von München, insbesondere bei einer größeren Distanz als 100 km).....	12
8. Materialarchivierung.....	12
9. Befundmitteilung .....	12
10. Unterauftrag / Fremdanalysen .....	13
11. Leistungsverzeichnis:.....	13
12. Dokumente.....	33
13. Qualitätsmanagement (QM) .....	34
14. Anlagen.....	34



## 1. Anschrift und Kontakte

### **Pränatal-Medizin München MVZ GmbH**

Dr. med. Karl-Philipp Gloning  
Dr. med. Sabine Minderer  
Priv.-Doz. Dr. med. Thomas Schramm  
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas  
Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier

Friends Tower I  
Friedenheimer Brücke 19  
80639 München

Internet: [www.praenatal-medizin.de](http://www.praenatal-medizin.de)  
E-mail: [info@praenatal-medizin.de](mailto: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. 00 Uhr  
nach Vereinbarung

## **Laboratorien**

### Zytogenetisches Labor

Aiblingerstr. 8  
80639 München  
Telefon 089 13 07 44-55  
Techn. Leitung: Andrea Brans, MTA, und Eva Kahles, MTA

### Labor für molekulare Genetik

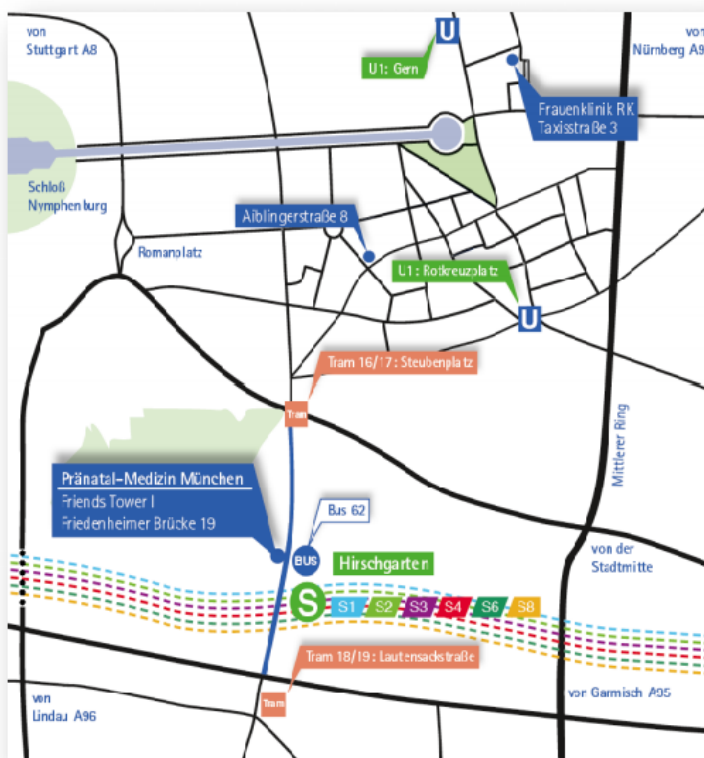
Aiblingerstr. 8  
80639 München  
Telefon 089 13 07 44-0  
Techn. Leitung: Corinna Eberle, MTA



Laborservice

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

Diagnostik	Labor
FISH 21, 18, 13, X, Y Mittwoch und Freitag von 16 bis 17 Uhr	Zytogenetisches Labor Telefon 089 13 07 44 - 55
Zotten-Direktpräparation am Tag nach der Punktion von 16 bis 17 Uhr	
Molekulargenetische Befunde Montag bis Freitag von 16 bis 17 Uhr	Labor für molekulare Genetik Telefon 089 13 07 44 - 0





## 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):

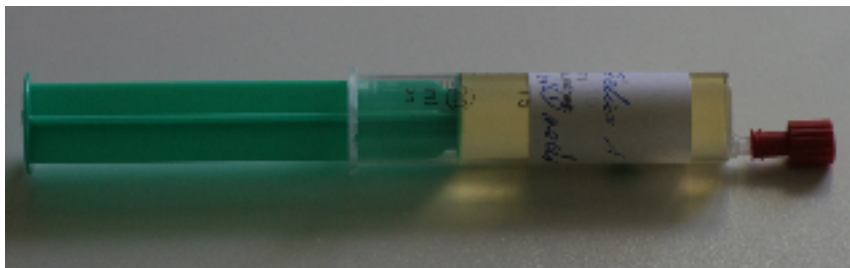
- Anamnese
- Erstellung eines Stammbaumes auf Formblatt
- Indikation zur Untersuchung (mit Vorbefunden)
- Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung (GenDG § 9): Erläuterung der Chromosomendiagnostik, speziell Aussagekraft und Grenzen der Methode, Mosaikbefunde, Direktpräparation bzw. FISH-Diagnostik, Langzeitkultur, Array-CGH, Diagnostik von Genmutationen, Besprechung spezieller Untersuchungen der molekularen Genetik (z.B.: 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 plazentaren 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 Zentrifugenspitzröhrchen 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).




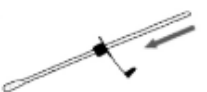


### 3.5 Entnahme von peripherem Venenblut

- 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.isohelix.com](http://www.isohelix.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><b>1</b></p> 	<p>Pull open the package from one end.</p>
<p><b>2</b></p> 	<p>Remove one of the swabs from the tube.</p>
<p><b>3</b></p> 	<p>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 <b>1 minute</b> and in all cases rub for a minimum of 20 seconds. <b>Important – use reasonable, firm and solid pressure</b></p>
<p><b>4</b></p> 	<p>Slide the plastic cap over the swab handle with the flat side of the cap facing upwards and the swab facing downwards.</p>
<p><b>5</b></p> 	<p>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><b>6</b></p> 	<p>Close the cap. The tube is now completely sealed.</p>

([http://www.isohelix.com/wp-content/uploads/2013/06/isohelix\\_swab\\_brochure.pdf](http://www.isohelix.com/wp-content/uploads/2013/06/isohelix_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](mailto:info@praenatal-medizin.de). Den Anforderungsschein finden sie als [PDF hier](#).

Diagnostik	Probengefäße
<b>Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser (Amniozentese)</b> <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 Probenspitzröhrchen - Transportgefäße mit Saugelinage und Versandtüten
<b>Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder Plazentazotten (Chorionzottenbiopsie / Plazentazentese)</b> <i>(siehe auch molekulargenetische Diagnostik)</i>	- Sterile Einmalspritzen ohne Naturkautschuk (5 ml, 10 ml) - CVS - Röhrchen mit „Heparin / Medium“ - CVS - Röhrchen mit „Spülmedium“ - CVS - Röhrchen mit „Transportmedium“ - Transportgefäße mit Saugelinage und Versandtüten
<b>Molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH) aus Abortmaterial (Plazentazotten, fetales Gewebe oder Achillessehne)</b>	- Röhrchen mit „Transportmedium“ oder steriler Kochsalzlösung - Transportgefäße mit Saugelinage und Versandtüten
<b>Chromosomenanalyse aus Blut / Nabelschnurblut (Chordozentese)</b> <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 Probenspitzröhrchen oder vergleichbaren Gefäßen - Li-Heparin-Monovetten (gelb) Sarstedt - Transportgefäße mit Saugelinage und Versandtüten
<b>Molekulargenetische Diagnostik aus</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Blut / Nabelschnurblut</li> <li>• Fruchtwasser</li> <li>• Chorionzotten / Plazentazotten</li> <li>• Abortmaterial</li> <li>• Mundschleimhautabstrich</li> </ul>	<b>Blut:</b> - EDTA-Monovetten (rot) Sarstedt 2,7 ml, 7,5 ml <b>Mundschleimhautabstrich:</b> Abstrich-Tupfer der Firma Isohelix <b>Alle anderen Materialien:</b> wie für Chromosomenanalyse - Transportgefäße mit Saugelinage und Versandtüten





## 5. Diagnostik / Untersuchungsmaterial / Lagerung

Diagnostik / Untersuchungsmaterial	Volumen und Gefäß	Lagerung bis Abholung / Versand
<b>Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser*</b> (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.		
<b>Chromosomenanalyse aus Chorionzotten*</b> (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).		
<b>Molekulare Chromosomenanalyse (Array-CGH) aus Abortmaterial*</b> (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.		
<b>Chromosomenanalyse aus Blut / Nabelschnurblut*</b> <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.		
<b>Molekulargenetische Diagnostik aus Blut / Nabelschnurblut</b>	2 – 4 ml EDTA-Blut	am selben Tag: bei Raumtemperatur später: im Kühlschrank bei 8 °C (keinesfalls einfrieren)
<b>Molekulargenetische Diagnostik aus Mundschleimhautabstrich</b>	Sterile Abstrich-Tupfern der Fa. "Isohelix"; Transport im zugehörigen sterilem Röhrchen	am selben Tag: bei Raumtemperatur 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](#)).

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 kann keine Untersuchung stattfinden!



## 7. Probentransport / Probenversand

Für den Transport müssen die gewonnenen Proben (sauber, verschlossen und beschriftet!) zusätzlich in ein weiteres Transportröhrchen mit Saugelinge 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.

Dieser Fahrdienst übernimmt auch den internen Probentransport von der Friedenheimer Brücke 19 zur Aiblingerstr. 8.

Dies geschieht täglich von Montag – Freitag um ca. 14 Uhr.

Damit ist gewährleistet, dass die abgenommenen Blutproben (Citratplasma, Serum) von den jeweiligen Sprechstunden noch am selben Tag abzentrifugiert und in den Kühlschrank in der Aiblingerstr. 8 gestellt werden können.

### 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	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
<b>Angeborene Blutgerinnungsstörung</b>		
Hämophilie (Faktor 7, Faktor 8, Faktor 9, Faktor 11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Von Willebrand Jürgens Syndrom (VWF)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Augenerkrankungen</b>		
Katarakt 1, multiple types (GJA8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Retinopathie pigmentosa (RP2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Startle-Syndrom (GLRA1, GLRB, GPHN, SLC6A5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Blutgruppen</b>		
RhD, RhC/c, RhE/e, Kell, Kidd	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse
<b>Bindegewebserkrankungen</b>		
Ehlers-Danlos-Syndrom (PLOD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ehlers-Danlos Syndrom Typ IV AD (COL3A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Marfan Syndrom (FBN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Cystische Fibrose (CFTR): Herkunftsland (Ethnie)</b>	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse, MLPA



Probeneingang, Präanalytik  
Handbuch der Primärprobengewinnung

<b>Dermatopathien</b>		
Netherton-Syndrom (SPINK5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Restriktive Dermatopathie (ZMPSTE24)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Dysmorphiesyndrome</b>		
Alagille-Syndrom (JAG1, NOTCH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Borjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (PHF6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Blepharophimosis-Epicanthus-inversus-Syndrom BPES (FOXL2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Branchio-oto-renales Syndrom (Bor-Syndrom) (EYA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
CK-Syndrom (CHILD-Syndrom) (NSDHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Coffin-Lowry-Syndrom (RPS6KA3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cold-induced sweating syndrome (CLCF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cornelia de Lange-Syndrom 1 (CDLS1) (NIPBL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fraser-Syndrom (FRAS1, FREM2, GRIP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glass Syndrom (SATB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
GLI3-assoziierte Krankheitsbilder (GLI3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Fragiles-X-Syndrom (FMR1)	genomische DNA	Multiplex-PCR, Fragmentanalyse
Kabuki-Syndrom (MLL2, KDM6A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kleefstra-Syndrom (EHMT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Klippel Feil-Syndrom (GDF3, GDF6, PAX1, MEOX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (MSX1, IRF6, TBX22)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Lowe-Syndrom (OCRL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nager-Syndrom (SF3B4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Marshall Smith-Syndrom (NFIX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Periventrikuläre noduläre Heterotopien (FLNA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



Probeneingang, Präanalytik  
**Handbuch der Primärprobengewinnung**

Peters-Plus-Syndrom (PPS) (B3GALTL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pitt-Hopkins-Syndrom (TCF4, NRXN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
PNKD (Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie) Myofibrillogenesis Regulator 1 (PNKD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Rett-Syndrom (MECP2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
SOTOS-Syndrom (NSD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Treacher-Collins-Franceschetti-Syndrom (TCOF1,POLR1C, POLR1D)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Webb-Dattani-Syndrom (ARNT2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Endokrine Erkrankungen</b>		
Hypophyseninsuffizienz (POU1F1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Extremitätenfehlbildungen</b>		
Kongenitaler Klumpfuß; CCF (PITX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Fetale Akinesie /FADS (RAPSN, DOK7)</b>		
Kongenitales myasthenisches Syndrom /CMS (MUSK,CHAT, CHRNE, COLQ, GFPT1, CHRNA1, CHRN1, CHRND)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Gefäßerkrankungen</b>		
Cerebral cavernous malformation (CCM) (KRIT1, CCM2, PDC10)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cerebrale Amyloidangiopathie (CAA) (CST3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hereditäre Angioödeme (SERPING1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Angioödeme Typ 3 (HAE 3) (F12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hereditäre Lymphödeme (LMPH1A) (VEGFC, FLT4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Lymphangiom (AA) (PGM1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Intrakranielle Hämorrhagie (COL4A1, COL4A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kapilläre Fehlbildung-arteriovenöse Fehlbildung (RASA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Genetisch bedingte Epilepsien</b>		



Probeneingang, Präanalytik  
Handbuch der Primärprobengewinnung

Angelman-Syndrom (UBE3A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Amish frühkindliches Epilepsie-Syndrom (ST3GAL5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nocturnal frontal lobe epilepsy (ENFL) (CHRNA2, CHRNA4, CHRN2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Epilepsie, generalisiert mit Fieberkrämpfen plus, Typ 2(SCN1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Epileptische Enzephalopathie (SLC25A22, ALDH7A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
West-Syndrom (FOXG1, MEF2C, STXP1, CDKL5, ARFGF2, ARX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Frühkindliche X-gebundene Epilepsie mit geistiger Behinderung (PCDH19)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Rolando-Epilepsie (SRPX2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Epilepsy, progressive myoclonic, 4, with or without renal failure; EPM4 (SCARB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Gehörlosigkeit/Taubheit</b>		
DFNB1A (GJB2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
DFNB1B (GJB6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
DFNB4 (SLC26A4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Genetisch bedingte Immundefekte</b>		
Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) (ADA, IL2RG)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Immundefizienz (CARD9)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt (IFNGR1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Großwuchssyndrome</b>		
Beckwith-Wiedemann Syndrom (Deletionsanalyse)	genomische DNA	MS-MLPA





Probeneingang, Präanalytik  
**Handbuch der Primärprobengewinnung**

Cowden-Syndrom (PTEN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ1 (GPC3, GPC4, OFD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Sotos-Syndrom/Großwuchs (NSD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Hämoglobinopathien</b>		
β-Thalassämie (HBB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Diamond-Blackfan Anämie (RPS19, RPL15, RPL5, RPL26, DBA6, TSR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hämolytische Anämie (CD59)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Sideroblastische Anämie (GLRX5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
<b>Hereditäre Herzrhythmusstörungen</b>		
Long QT Syndrom (KCNQ1, KCNH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Sinusknotenerkrankungen (HCN4, SCN5A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (TMEM43, JUP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Hereditäre Tumorerkrankungen</b>		
Carney complex, type 1; CNC1 (PRKAR1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP2) (APC, MUTYH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Familiäres Meduläres Schilddrüsen-Karzinom (FMTC) und MEN Syndrome (RET, MEN1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gorlin-Goltz Syndrom (PTCH1, PTCH2, SUFU)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäres Magenkarzinom (CDH1, CTNNA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hereditäre Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, TP53)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Li-Fraumeni-Syndrom(TP53, CHEK2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple kartilaginäre Exostosen Typ 1 und 2 (EXT1, EXT2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



Probeneingang, Präanalytik  
**Handbuch der Primärprobengewinnung**

Paragangliom (SDHA, SDHB, MEN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Von Hippel Lindau Syndrom (VHL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Herzfehlbildungen</b>		
Asplenie (RPSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
CHARGE-Syndrom (CHD7, SEMA3E)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Heterotaxie (Panel: FOXH1, NODAL, ZIC3, LEFTY2, GDF1, ACVR2B, CRELD, NKX2.5, CITED2, CFC1, GALNT11, CFAP53)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Holt-Oram-Syndrom (TBX5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Kongenitale Herzerkrankungen (Panel: NKX2.5, GATA4, GJA1, FOXP1, NOTCH1, NOTCH2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Truncus arteriosus isoliert (PLXND1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Herzmuskelerkrankungen</b>		
Hypertrophe Kardiomyopathie (ALPK3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Hirnfehlbildungen</b>		
Baraitser-Winter- Syndrom (ACTB, ACTG1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Holoprosenzephalie (SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hydrozephalus (X-linked) (L1CAM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Lissenzephalie / subkortikale Bandheterotopie/ Double-cortex-Syndrom (LIS1, DCX, TUBA1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Polymikrogyrie (TUBB2B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Schizenzephalie (SIX3, SHH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Septo-optische Dysplasie (HESX1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung



Probeneingang, Präanalytik  
Handbuch der Primärprobengewinnung

<b>Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom (CCHS) (PHOX2B)</b>	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kingsmore Panel Diagnostik	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
<b>Lebererkrankungen</b>		
Polycystische Lebererkrankung (PLCD) (SEC63, PRKCSH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chylomicron retention disease; CMRD (SAR1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
<b>Mehrlinge monozygot / dizygot, Kontaminationstest</b>	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse
Mental retardation, autosomal dominant 40; MRD40 (CHAMP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Mitochondriale Erkrankungen</b>		
MTDPS4B und PEOA1 (POLG1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Nierenerkrankungen und Harnwegfehlbildungen</b>		
Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung/ ADPKD (PKD1 und PKD2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung/ ARPKD (PKHD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
McKusick-Kaufmann-Syndrom/ Bardet-Biedl-Syndrom6 (MKKS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nierenzysten und Diabetes-Syndrom (HNF1B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrom (MMIH), Berdon Syndrom (ACTG2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nephronophthise 1 (NPHP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



Probeneingang, Präanalytik  
**Handbuch der Primärprobengewinnung**

ARC Syndrom (Arthrogyryposis, renal dysfunction and cholestasis) (VIPAS39)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Neurologische Erkrankungen</b>		
Anemie und Spinocerebrale Ataxie (ABCB7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ataxie (APTX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Batten Disease/Ceroid Lipofuscinosis Neuronal 3 (CLN3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Biotin-responsive Basalganglienerkrankung (BBGD) (SLC19A3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Brown-Vialetto-van-Laere-Syndrom (SLC52A3, SLC52A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chorea, hereditary benign (NKX2-1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hyperekplexie (SLC6A5, GLRB, GPHN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Juveniles Parkinson Syndrom (PARK2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Leigh Syndrom/ Paragangliomas 5 (SDHA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spastische Paraplegie 4 (SPAST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Neurodegenerative Erkrankungen</b>		
Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (c19orf12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Neuromuskuläre Erkrankungen</b>		
Kongenitale Fasertypdisproportion (CFTD) (MYH7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Muskeldystrophie Duchenne/Becker (DMD)	genomische DNA	MLPA
Muskeldystrophie Typ Fukuyama (FCMD) (FKTN)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Neuropathien</b>		
Charcot-Marie-Tooth -Syndrom (CMT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Möbius Syndrom (REV3L)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Primäre Ciliopathien</b>		
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS1, BBS2, BBS10)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kartagener Syndrom (DNAH5/DNAI1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



Probeneingang, Präanalytik  
**Handbuch der Primärprobengewinnung**

Meckel-Gruber Syndrom (TMEM216, MKS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Joubert Syndrom 12/Acrocallosal Syndrom (KIF7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Pränatale Gen-Panel Analysen (auch postnatal)</b>		
NGS Balkenagenesie (Agenesie des Corpus callosum)	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Ciliopathien	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Fetale Akinesie	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Fetale Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien)	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Heterotaxie	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Hirnfehlbildungen	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
NGS Intrauterine Wachstumsretardierung (IUWR)	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Mikrozephalie	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Nierenerkrankungen	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Rasopathien	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Skelettdysplasie	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Strukturelle Herzfehler	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
<b>Postnatale Gen-Panel Analysen (im Kindesalter)</b>		
NGS Epilepsien	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Floppy Infant Syndrom	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Kardiomyopathien	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Kleinwuchs	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Nephrotisches Syndrom	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Neuromuskuläre Erkrankungen	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)



Probeneingang, Präanalytik  
Handbuch der Primärprobengewinnung

NGS Periodische Fiebersyndrome	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Schwerhörigkeit	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
NGS Spastische Paraplegien (SPG)	genomische DNA	Next Generation Sequencing (NGS)
<b>Pulmonale Erkrankungen</b>		
Alveolokapilläre Dysplasie (FOXF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Rasopathien</b>		
Panel:HRAS, RAF1, MEK1, MEK2, CBL, BRAF, NRAS, SHOC2, SPRED1	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Noonan-Syndrom (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, RIT1, BRAF)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Neurofibromatose (NF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
<b>Skelettdysplasien/Kraniosynostosen</b>		
Achondrogenesis Typ iB (DTDST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Achondrogenesis Typ II (COL2A1),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Achondrogenesis TypI 1A (TRIP11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Achondroplasia (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Acromesomelic Dysplasia, Maroteaux Type (AMDM) (NPR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Apert-Syndrom (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Atelosteogenesis I –III (FLNB, SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Brachydactyly type E (PTHLH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung



Probeneingang, Präanalytik  
Handbuch der Primärprobengewinnung

Brachydactyly-Syndactyly Syndrom (HOXD13)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Campomele Dysplasie (SOX9)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Carpenter-Syndrom (RAB23)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Carpenter Syndrom Typ2 (MEGF8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Catel-Manzke-Syndrom (IMPAD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Catel-Manzke Syndrom/Desbuquois dysplasia (CANT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Cenani-Lenz-Syndaktylie Syndrom (LRP4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Chondrocalcinose 2 (ANKH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasia punctata AR (PEX7, GNPAT, AGPS )	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasia punctata XD (EBP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Chondrodysplasie punctata XR (ARSE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Diastrophe Dysplasie (SLC26A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Diastrophie Dysplasie (DTDST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Duane-radial ray syndrome (SALL4)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Ellis-van-Creveld-Syndrom (EvC/EvC2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung



Episodische Ataxie Typ 2 (CACNA1A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Hypochondropasie (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypophosphatasie (ALPL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Isolierte Brachydaktylie der Finger IV/V (BMPR1B, IHH, GDF5, NOG, ROR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Isolierte Wachstumsfaktor Defizienz TYP 1A und 1B (GH1, GHRHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Jeune Syndrom (WDR34)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kleidocraniale Dysplasie (CCD)(RUNX2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Kollagenopathie Typ II (COL2A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kraniosynostose Typ II (MSX-2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kraniosynostose Typ III (TCF12)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (EvC1, EvC2, IFT80, WDR19)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Limb-Pelvis-Syndrom (WNT7A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Miller Syndrom (DHODH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Crouzon (FGFR2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Morbus Pfeiffer (FGFR1, FGFR2, FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung





Morbus Muenke (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple Epiphysäre Dysplasie Typ I / Pseudoachondroplasie (COMP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Multiple Epiphysäre Dysplasie Typ V (MATN3, COL2A1,)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nagel-Patella-Syndrom (LMX1b)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Opsismodysplasie (INPPL1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta Typ IX (PPIB),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta Typ IIb / VII (CRTAP),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Osteogenesis imperfecta Typ I-IV (COL1A1 / COL1A2),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Osteogenesis imperfecta Typ VIII (LEPRE1),	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta TypV (IFITM5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta TypV (TMEM38B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteogenesis imperfecta 17 (SPARC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Osteopathie mit Sklerose (OSCS) (AMER1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pseudoachondroplasie (COMP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Saethre-Chotzen-Syndrom (FGFR2-3, TWIST)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung



Probeneingang, Präanalytik  
Handbuch der Primärprobengewinnung

Spondylocostale Dysosostis Typ 4 (DLL3, MESP2, HES7, LFNG)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Spondylocostale Dysosostis Typ 5 (SCDO5) (TBX6)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Stickler-Syndrom (COL2A1, COL11A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Syndaktylie Typ IV (LMBR1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
TAR-Syndrom (RBM8A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Tetraamelie (WNT3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thanatophore Dysplasie Typ I (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Thanatophore Dysplasie Typ II (FGFR3)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
<b>Spinale Muskelatrophie (SMN1)</b>	genomische DNA	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MRC Holland)
<b>Sterilität/Fertilität/Geschlechtsdifferenzierung</b>		
Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2, CYP11B1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Androgen-Resistenz (AR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Aromatase Defizienz (CYP19A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Azoospermiefaktor (SY84, SY86, SY127, SY134, SY254, SY255, SY160, SYCP3, SRY)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
CBAVD (Congenital Bilateral Aplasia of Vas Deferens)(CFTR-Gen)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Empty follicle syndrome (EFS) (LHCGR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Primäre/vorzeitige Ovarialinsuffizienz /POF (FMR1, BMP15, FSHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Sex Reversal (SRY)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung



Probeneingang, Präanalytik  
Handbuch der Primärprobengewinnung

Stoffwechselerkrankungen		
AGAT- Defizienz (GATM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Albinismus (OCA, OCA2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom; AHDS (SLC16A2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alpa1-Antitrypsin-Mangel A1-AT (SERPINA1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Alpha-Methylacetoacetic Aciduria (ACAT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Argininosuccinase Mangel (ASL)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Biotinidase Mangel (BTD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Carnitine deficiency (SLC22A5)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Cerebrotendinous xanthomatosis (CYP27A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Dihydropyrimidinase-mangel (DPYS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Familiäre Hypokalziurische Hyperkalzämie (FHH) (CASR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Krankheit	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
Fruktose-Intoleranz (ALDOB, FBP1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
G6PD-Mangel (Favismus) (G6PD)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Galaktosämie (GALT)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Gilbert Syndrom (Morbus Meulengracht) (UGT1A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glykogenose Typ1A (G6PC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glykogenose Typ 5/ Morbus Mc Ardle (PYGM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthese- Mangel (GYS2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hämochromatose (HFE)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Holocarboxylase Synthetase Defizienz (HLCS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Homozystinurie/CBS-Defizienz (CBS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hyperinsulinismus (KCNJ11, ABCC8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA



Probeneingang, Präanalytik  
**Handbuch der Primärprobengewinnung**

Hypokalziurische Hyperkalzämie (Typ II) (GNA11)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hyperoxalurie (AGXT)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Hypothyreose (IGSF1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Idiopathische infantile Hyperkalzämie (CYP24A1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Langketten 3 hydroxyacyl CoA Dehydrogenase (LCHAD) Defizienz (HADHA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leukodystrophie (TUBB4a, ABCD1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
MCAD-Defizienz (ACADM)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
MODY Syndrom Typ 1 und 3 (HNF1A, HNF4A)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Morbus Krabbe (GALC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Morbus Wilson (ATP7B)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Metachromatic Leukodystrophy due to saposin B deficiency (PSAP)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Mukopolysaccharidosis TypIVB (GLB1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Nicht-autoimmune Hypertyreose (TSHR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Phenylketonurie (PKU) (PAH)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pituitary Stalk Interruption Syndrome (PSIS) = angeborene Variante des Pickardt-Fahlbusch Syndrom--> Tertiäre Hypothyreose (GPR161)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Porphyrie (UROS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Pseudohypoaldosteronismus Typ1 (PHA1A) (NR3C2)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Pyridoxamine 5 -Phosphat –Mangel (PNPO)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
P450 Oxidase Mangel (POR)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Renal tubular acidosis with deafness (ATP6V1B1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung



Probeneingang, Präanalytik  
**Handbuch der Primärprobengewinnung**

Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Succinyl-CoA Transferase Defizienz (SCOT) (OXCT1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Shwachman-Diamon Syndrom (SBDS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Tay-Sachs (HEXA)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
TDP-glucose 4,6,- Dehydratase (TGDS)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-MGA-aciduria Typ iv (SERAC1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-MGA Aciduria, Typ VII, with cataracts, neurologic involvement and neutropenia (CLPB)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Thrombophilie / Infertilität</b>		
Thrombophilie (Faktor-II-Mutation, Faktor-V-Mutation, MTHFR C677T, MTHFR A1298C)	genomische DNA	QF-PCR
Protein S-Mangel (PROS1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
<b>Krankheit</b>	<b>Untersuchungsmaterial</b>	<b>Untersuchungstechnik</b>
Protein C-Defizienz (PROC)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA
Antithrombin-III-Mangel (SERPINC1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
<b>Uniparentale Disomie</b>		
UPD2, UPD7, UPD11, UPD14, UPD15, UPD16	genomische DNA	PCR, Fragmentanalyse
<b>Minderwuchs-Syndrom</b>		
3-M-Syndrom 1 (CUL7)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-M-Syndrom 2 (OBSL1)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
3-M-Syndrom 3 (CCDC8)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung
Leri-Weill Dyschondrosteose LWD / Kleinwuchs (SHOX)	genomische DNA	PCR, DNA-Sequenzierung, MLPA

Untersuchungsverfahren der Hybridisierungsverfahren

Krankheit	Untersuchungsmaterial	Untersuchungstechnik
<b>CHIP-Diagnostik</b>		



---

chromosomale Imbalance	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](http://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](http://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

Email: [tiltz@praenatal-medizin.de](mailto:tiltz@praenatal-medizin.de)

Email: [koehler@praenatal-medizin.de](mailto:koehler@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