genetikum

Checkliste Probenentnahme für die postnatale genetische Diagnostik

Was wir in **jedem Fall** benötigen:

☐	1. Probe (mit Patientendaten beschriftet)
☐	2. Laborüberweisungsschein Muster 10 oder unterschriebener Kostenvoranschlag/Kostenübernahmeerklärung/Behandlungsvertrag
☐	3. Vom **Patient UND Arzt** unterschriebenes Probeneinsendeformular
☐	4. Bereits vorliegende medizinische Befunde
☐	5. Detaillierte Einsenderinformation -> Praxisstempel/Klinikstempel

Wichtig: Porto zahlt der Empfänger | Die genetische Diagnostik belastet **nicht** Ihr Laborbudget | Bitte achten Sie beim Ausfüllen des Probeneinsendeformulars auf die korrekten Angaben zur verantwortlichen ärztlichen Person inkl. Praxisstempel/Klinikstempel.

Probenentnahme **Postnatal Blut:**

☐	1. **Monovette mit Patientendaten beschriften.**
☐	2. Molekulargenetik, array-CGH: ca. 3ml EDTA-Blut Chromosomen-Diagnostik: ca. 3ml Heparin-Blut
☐	3. Monovette nach der Entnahme leicht schwenken.
☐	4. Monovette in Probenbeutel geben.
☐	5. Probenbeutel gemeinsam mit • Probeneinsendeformular • Unterschriebene Einwilligungserklärung • Laborüberweisungsschein (10) in den Karton geben.
☐	6. Karton in Versandtasche geben und zur Post bringen.

Probenentnahme **Postnatal Gewebe:**

☐	1. **Gefäß mit Patientendaten beschriften.**
☐	2. Abortmaterial (kleine Menge - Erbsengröße) möglichst steril entnehmen.
☐	3. In steriles Gefäß geben (kein Formalin, kein NaCL).
☐	4. Abortgefäß in Probenbeutel geben.
☐	5. Probenbeutel gemeinsam mit • Probeneinsendeformular • Unterschriebene Einwilligungserklärung • Laborüberweisungsschein (10) in den Karton geben.
☐	6. Karton in Versandtasche geben und zur Post bringen.

genetikum

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) – wer darf was beauftragen?

	Diagnostische Testung	**Prädiktive Testung**
Wer ist betroffen?	PatientInnen sind selbst betroffen	PatientInnen sind gesund aber es gibt Betroffene in der Familie a) familiäre ursächliche Veränderung bekannt und b) bislang keine Testung erfolgt, betroffene Angehörige nicht verfügbar (sonst: Wechsel auf die linke Seite)
Wer darf beauftragen?	Ärztinnen & Ärzte aller Fachrichtungen	• Ärztinnen & Ärzte mit der Zusatzbezeichnung "Medizinische Genetik" • FachärztInnen für Humangenetik • Fachärzte, die die fachgebundene genetische Beratung erworben haben können prädiktive genetische Untersuchungen in ihrem Fachgebiet aufklären und veranlassen
Befunde / Genetische Beratung	Befund mit unauffälligem Ergebnis = es soll eine Beratung angeboten werden Befund mit auffälligem Ergebnis = es muss eine Beratung angeboten werden	Vor der Diagnostik und nach Vorliegen des Ergebnisses muss eine genetische Beratung erfolgen

genetikum

Checkliste Probenentnahme für die pränatale genetische Diagnostik

Was wir in **jedem Fall** benötigen:

☐	1. Probe (mit Patientendaten beschriftet)
☐	2. Laborüberweisungsschein Muster 10 oder unterschriebener Kostenvoranschlag /Kostenübernahmeerklärung/Behandlungsvertrag + bei Blutentnahme des Kindsvaters Laborüberweisungsschein oder Kopie (Vorder-/Rückseite) der Versichertenkarte
☐	3. Vom **Patient UND Arzt** unterschriebenes Probeneinsendeformular
☐	4. Ultraschallbefunde + ggf. NIPT-Befund

Wichtig: Porto zahlt der Empfänger | Die genetische Diagnostik belastet **nicht** Ihr Laborbudget | Bitte achten Sie beim Ausfüllen des Probeneinsendeformulars auf die korrekten Angaben zur verantwortlichen ärztlichen Person inkl. Praxisstempel/Klinikstempel. | Informationen und Ablauf zur Probenabholung durch den Go-Kurier erhalten Sie im Sekretariat.

Probenentnahme **Pränatal Fruchtwasser:**

☐	1. **Spritze mit Patientendaten beschriften.**
☐	2. **Standard Pränataldiagnostik**: 10-15ml Fruchtwasser (PCR-Schnelltest, Chromosomen, AFP und/oder ACHE) **Erweiterte Pränataldiagnostik** bei auffälligem Ultraschall-Befund: 15-20ml Fruchtwasser (PCR-Schnelltest, Chromosomen, array-CGH, NGS (Trio-WES)) **Wichtig!** zusätzlich 3ml EDTA-Blut und 3ml Heparin-Blut beider Elternteile + Unterschrift beider Elternteile.
☐	3. In steriles Gefäß geben (kein Formalin, kein NaCL).
☐	4. Spritze mit gelben Steckstopfen verschließen.
☐	5. Spritze gemeinsam mit • Probeneinsendeformular • Unterschriebener Einwilligungserklärung • Laborüberweisungsschein (10) in den Karton geben.
☐	6. Karton in Versandtasche geben und GO!-Kurier mitgeben.

Probenentnahme **Pränatal Chorionzotten:**

☐	1. **Spritze mit Patientendaten beschriften.**
☐	2. **Standard Pränataldiagnostik**: 10-15ml Fruchtwasser (PCR-Schnelltest, Chromosomen) **Erweiterte Pränataldiagnostik** bei auffälligem Ultraschall-Befund: 20-30mg Zotten (PCR-Schnelltest, Chromosomen, array-CGH, NGS (Trio-WES)) **Wichtig!** zusätzlich 3ml EDTA-Blut und 3ml Heparin-Blut beider Elternteile + Unterschrift beider Elternteile.
☐	3. In steriler Einmalspritze aufnehmen mit 5-10ml Hankslösung.
☐	4. Spritze mit gelben Steckstopfen verschließen.
☐	5. Spritze gemeinsam mit • Probeneinsendeformular • Unterschriebener Einwilligungserklärung • Laborüberweisungsschein (10) in den Karton geben.
☐	6. Karton in Versandtasche geben und GO!-Kurier mitgeben.

genetikum

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) – wer darf was beauftragen?

	Diagnostische Testung	**Prädiktive Testung**
Wer ist betroffen?	PatientInnen sind selbst betroffen	PatientInnen sind gesund aber es gibt Betroffene in der Familie a) familiäre ursächliche Veränderung bekannt und b) bislang keine Testung erfolgt, betroffene Angehörige nicht verfügbar (sonst: Wechsel auf die linke Seite)
Wer darf beauftragen?	Ärztinnen & Ärzte aller Fachrichtungen	• Ärztinnen & Ärzte mit der Zusatzbezeichnung "Medizinische Genetik" • FachärztInnen für Humangenetik • Fachärzte, die die fachgebundene genetische Beratung erworben haben können prädiktive genetische Untersuchungen in ihrem Fachgebiet aufklären und veranlassen
Befunde / Genetische Beratung	Befund mit unauffälligem Ergebnis = es soll eine Beratung angeboten werden Befund mit auffälligem Ergebnis = es muss eine Beratung angeboten werden	Vor der Diagnostik und nach Vorliegen des Ergebnisses muss eine genetische Beratung erfolgen