

Primärprobenhandbuch (V5)
für Probeneinsendungen zu
Molekulargenetischen Untersuchungen
HERZGENETIK

1. Zweck

Im vorliegenden Primärprobenhandbuch (PPHB) des Institutes für Genetik von Herzerkrankungen (kurz: IfGH) wird ein Überblick über Entnahme und Handhabung von Primärproben und dazugehörigen, internen Abläufe gegeben.

Die hier aufgeführten Informationen sind zudem eine **Handlungsempfehlung** für auswärtige Einsender von Proben an das Labor des IfGH. Es wird ferner über weitere, für die molekulargenetische Analyse wichtige Punkte (z.B. genetische Beratung, Umgang und Versand von genetischen Proben) informiert.

- ▶ Das PPHB ist immer in aktueller Version auf der Internet-Homepage des Instituts aufrufbar. Hier finden sich ebenfalls folgende, assoziierte Dokumente:
 - **Einwilligungserklärung** zur Durchführung einer genetischen Untersuchung gemäß GenDG („Patienteneinwilligung“; .pdf),
 - **Anforderungsschein Herzgenetik** (.pdf, .doc),
 - **Informationsblatt Herzgenetik**,
 - Formular zur Kostenübernahmeerklärung für **Krankenhauseinsender** bzw. bei **Sondervereinbarungen**,
 - Übersicht **Molekulargenetisches Leistungsspektrum** (nach Erkrankungsgruppen oder Genen).

► Unter <http://klinikum.uni-muenster.de/index.php?id=4640> finden sich Informationen zu

- **Stammbaumerstellungen** und –kodierung,
- Genetischen Fachausdrücken (**Glossar**).

Eine klar strukturierte Darstellung und verständliche Formulierungen soll die Kommunikation zwischen Labor und Auftraggeber erleichtern.

► **Weitere Informationen können bezogen werden unter:**

Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH)
Universitätsklinikum Münster (UKM)
Albert-Schweitzer-Campus 1 (Gebäude D3)
D-48149 Münster

Tel.: +49 251 83 44935
Fax: +49 251 83 52980
E-Mail: herzgenetik@ukmuenster.de
Homepage: <http://herzgenetik.ukmuenster.de/>

► Gerne beantworten wir mögliche Fragen zu:

- Probeneingang
- Erforderlichen Entnahmematerialien
- Erforderlichen Unterlagen (z.B. Einverständnis, Kostenübernahme, Ü-Schein)
- Probenentnahme und Lagerung
- Probenversand und Probenabholung
- Aufbewahrung untersuchter Proben
- Nachforderung zusätzlicher Untersuchungen
- Gendiagnostikgesetz (GenDG).

2. Geltungsbereich und Zweck

Das PPHB gilt innerhalb des UKM (**interne Proben**).

Für Einsender von **externen Proben** kann es jedoch eine wichtige Orientierungshilfe sein und dazu dienen, Patientenproben so einzusenden, dass eine schnelle und korrekte Diagnostik gewährleistet ist.

Gültig ist nur diejenige Version, die aktuell auf der Homepage des IfGH (<http://klinikum.uni-muenster.de/index.php?id=2246>) oder im KTQ-System des UKM verfügbar ist. Diese ersetzen vorherige Versionen.

Derzeitige Version: V5, gültig ab 01.10.2020.

3. Begriffe

Primärprobe: die dem Patienten entnommene und im Labor zur Untersuchung eintreffende Probe (z.B. EDTA-Blut).

Molekulargenetische Untersuchung: Als molekulargenetische Untersuchung bezeichnet man in der Genetik Untersuchungen, die das Ziel haben, Veränderungen der DNA (des Erbguts) festzustellen bzw. auszuschließen. Eine molekulargenetische Untersuchung ist entweder eine DNA-Analyse, ein DNA-Abgleich oder beides. Man unterscheidet zwischen direkter (= Genanalyse durch Sequenzierung) und indirekter molekulargenetischer Diagnostik (=Nachweis eines genetischen „Markers“ innerhalb oder in der Nachbarschaft des interessierenden Gens ohne Nachweis der krankheitsverursachenden Gens).

Im Rahmen des Gendiagnostik-Gesetzes (**GenDG**) ist eine genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete

- a) genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften oder
- b) vorgeburtliche Risikoabklärung einschl. der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse.

Genetische Analyse: Laut GenDG §3 eine auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete Analyse, d.h.

- a) der Zahl und der Struktur der Chromosomen (zytogenetische Analyse),
- b) der molekularen Struktur der Desoxyribonukleinsäure oder der Ribonukleinsäure,
- c) der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalyse).

Genetische Eigenschaften: ererbte oder während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbene, vom Menschen stammende Erbinformationen (GenDG §3).

Diagnostische genetische Untersuchung: genetische Untersuchung mit dem Ziel

- a) der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung,
- b) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können,
- c) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können, oder d) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können (GenDG §3).

Prädiktive genetische Untersuchung: genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung

- a) einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder
- b) einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen (GenDG §3).

Genetische Probe: biologisches Material, das zur Verwendung für genetische Analysen vorgesehen ist oder an dem solche Analysen vorgenommen wurden (GenDG §3).

Genetische Daten: die durch eine genetische Untersuchung oder die im Rahmen einer genetischen Untersuchung durchgeführte genetische Analyse gewonnenen Daten über genetische Eigenschaften (GenDG §3).

► Im zuvor erwähnten **Glossar** (siehe Homepage) sind weitere Fachausdrücke erwähnt.

4. Zuständigkeiten

Verantwortliche ärztliche Person: Ärztin oder Arzt, die oder der die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vornimmt (GenDG §3) oder durch eine verantwortliche ärztliche Person beauftragte Person oder Institution: typischerweise **Ambulanz- oder Stationsärzte des UKM, externe Einsender**.

Leiter: Univ.-Prof. Dr.med. Eric Schulze-Bahr (Direktor des IfGH und Leiter der Spezialambulanz für Patienten mit familiären Herzerkrankungen)(Tel. 52982).

Laborleitung: Ellen Schulze-Bahr (Tel. 52982)

Qualitätsmanagementbeauftragte (QMB): Ellen Schulze-Bahr, Dr. rer.nat. Sven Dittmann

Wissenschaftliche Validierung von genetischen Befunden: Dr. rer. nat. Birgit Stallmeyer, Frau Dipl.-Biol., M.Sc. (Forensic Sciences) Klara Müller, Dr. rer.nat. Sven Dittmann (Tel. 52986)

Medizinische Validierung von genetischen Befunden: Univ.-Prof. Dr.med. Eric Schulze-Bahr, Dr. med. Jovanca Müller bzw. Frau Doctor medic (Rum.) Monica Elena Ioannou (Tel. 44945).

Datenschutzbeauftragter: Univ.-Prof. Dr.med. Eric Schulze-Bahr bzw. Vertreter/In

5. Beschreibung

5.1 Hinweise zur genetischen Beratung

Eine genetische Beratung nach § 10 GenDG darf nur durch in § 7(1) GenDG genannte Ärztinnen oder Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden (sog. Arztvorbehalt). Eine Liste von humangenetischen Beratungsstellen findet sich in der Homepage des Institutes für Genetik von Herzerkrankungen.

Seit dem 11.07.2011 gibt es zudem für Nicht-Humangenetiker entsprechend einer Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) die Möglichkeit der fachgebundenen, genetischen Beratung nach entsprechender Qualifikation.

Darüber hinaus besteht die Möglichkeit einer genetischen Beratung vor Ort am Institut für Humangenetik bzw. MVZ des UKM (Tel.: +49 251 83 55404).

⇒ Bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung soll die verantwortliche ärztliche Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der betroffenen Person eine genetische Beratung durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG erfüllt, anbieten. Wird bei der betroffenen Person eine genetische Eigenschaft mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung festgestellt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik nicht behandelbar ist, muß eine genetische Beratung angeboten werden (**KANN-Regelung**).

⇒ Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung ist die betroffene Person vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten (**MUSS-Regelung**).

Die *genetische Beratung* erfolgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen Person durch die Untersuchung und ihr Ergebnis. Ist anzunehmen, dass genetisch Verwandte der betroffenen Person ebenfalls genetische Merkmalsträger sind, umfasst die genetische Beratung auch die Empfehlung, diesen Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen.

Eine genetische Beratung wird unsererseits grundsätzlich im Vorfeld einer genetischen Untersuchung und bei Befundmitteilung(en) empfohlen (SOLLTE-Regelung).

Zusätzlich wird auf die aktuelle „S2k-Leitlinie: Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung (siehe: medgen (2018) 30:469–522) verwiesen.

5.2 Hinweise zur Einverständniserklärung

Eine genetische Untersuchung, Analyse oder eine dafür erforderliche Probenentnahme darf nur durchgeführt werden, wenn die betroffene Person ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat (§8 GenDG)(**MUSS-Regelung**).

Dieses umfasst sowohl die Entscheidung über den Umfang der genetischen Untersuchung als auch die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist. Eine beauftragte Person oder Einrichtung darf eine genetische Analyse nur vornehmen, wenn ihr ein Nachweis der Einwilligung

vorliegt. Bei Widerruf einer Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person dieses der beauftragten Person oder Einrichtung unverzüglich mitzuteilen.

► Eine Mustereinverständniserklärung und für den Patienten relevante Informationen finden sich auf der Homepage des IfGH.

5.3 Präanalytische Maßnahmen

5.3.1 Gewinnung von Primärproben

Primärproben werden typischerweise mittels Blutentnahme gewonnen. Unter sterilen Kautelen werden Einmal-Instrumente eingesetzt. Es werden somit weitgehend sterile Verhältnisse sichergestellt und Kontaminationen des Untersuchungsmaterials verhindert. Die benutzten Einmal-Instrumente und Materialien werden in dafür vorgesehene Spezialbehälter entsorgt, mittels Autoklavierung dekontaminiert und anschließend verworfen.

Im Rahmen von Blutentnahmen werden innerhalb des UKMs derzeit unterschiedliche Röhrrchen des S-Monovetten-Systems (Fa. Sarstedt AG & Co., Darmstadt; geschlossenes System) verwendet, die dem Farbkodierungssystem nach EN 14820 unterliegen.

Für eine genetische Untersuchung werden die roten *EDTA K-Röhrrchen* eingesetzt:



Bei anderen Herstellern kann die Farbkodierung der EDTA-Röhrrchen anders sein (z.B. Firma Greiner: Lawendel).

Andere Röhrrchen (z.B. mit Heparin-Zusatz) sollten nicht verwendet werden.

Der Patient muß für die Blutentnahme nicht nüchtern sein, diese kann zu jeder Tageszeit erfolgen. Es werden 1-20 ml EDTA-Blut (Säugling–Erwachsener) entnommen; ggf. kann zu einem anderen Zeitpunkt eine weitere Probenentnahme erforderlich sein.

► Innerhalb des UKM wird eine übliche EDTA-Blutentnahme im geschlossenen System durchgeführt: Mithilfe eines Stauschlauches, der am Oberarm angebracht wird, wird das Blut in der Ellenbeugenvene gestaut. Die Haut wird im Punktionsbereich desinfiziert (z. B. Octeniderm (Fa. Schülke & Mayr), und das Desinfektionsmittel nach einer halben Minute mit einem Tupfer abgewischt. Die Punktion selbst erfolgt mit einer sterilen Kanüle (z.B. Safety-Kanüle, Fa. Sarstedt), und Blut wird im Vakuumprinzip aspiriert. Die verschiedenen Röhrrchen können einfach und nacheinander ausgetauscht werden. Nach Ende der Blutentnahme wird zuerst der Stauschlauch gelöst, ein Tupfer auf die Punktionsstelle gedrückt, anschließend die Nadel herausgezogen und die Nadelspitze mit der Schutzkappe versehen. Alles wird dann in einem dafür vorgesehenen, gelben Abwurfbehälter entsorgt. Die Blutprobe wird mehrmals vorsichtig geschwenkt und entsprechend der Vorschrift zwischengelagert und verschickt.

Bitte beachten Sie hersteller-typische Unterschiede im System und damit auch in der Blutentnahme. Für die Firma Sarstedt und Greiner finden sich solche Hinweise auf den Internet-Präsentationen der Firmen.

Primärprobenmaterial im Rahmen einer postmortalen molekulargenetischen Untersuchung (Molekulare Autopsie):

Sollte eine Molekulare Autopsie im Rahmen einer klinischen oder forensischen Obduktion eine Molekulare Autopsie durchgeführt werden, empfiehlt sich als Ausgangsmaterial für die DNA-Isolierung **tiefgefrorenes, humanes Gewebe** (idealerweise Herzgewebe) oder wenig hämolytisches EDTA-Blut, welches auf Trockeneis zum IfGH transportiert wird.

5.3.2 Beschriftung von Primärproben

Alle Entnahmematerialien sind mit einem wasserfesten Filzstift mit dem **Namen, Vornamen, Geburtsdatum, Abnahmetag** und ggf. Abnahmestelle, leserlich zu kennzeichnen. Alternativ kann ein Patientenaufkleber am Röhrchen fixiert und fehlende Informationen handschriftlich ergänzt werden (s. o.).

Nach den aktuellen Richtlinien der zuständigen Fachgesellschaften sowie der European Federation of Immunogenetics (EFI) müssen *unbeschriftete Proben* grundsätzlich verworfen bzw. zurückgeschickt werden.

► Bitte beachten Sie auch die Informationen auf der Homepage des IfGH:

- **Anforderungsschein(e) Herzgenetik** (.pdf),
- **Informationsblatt Herzgenetik.**

5.3.3 Umgang und Versand von Primärproben

UKM-intern:

Primärproben werden bei Probenannahmestellen des IfGH (Kardiologische Ambulanz, Eb. 05-Ost [Tel. -47630] oder im Postfach des Departments, Eb. 05-Mitte) hinterlegt oder abgeholt werden. Neben der sorgsamem Zustellung ist auf die sachgerechte Verpackung, Kontaminationsfreiheit und Schutz der Primärprobe (z.B. bei Temperatur- oder Lichtempfindlichkeit) zu achten. Bitte das Material in dicht verschließbare, sterile und unzerbrechliche Gefäße füllen, die für die Versendung per Post geeignet sind.

► Es gelten die internen Regelungen des UKMs bezüglich „Verpackung und Transport diagnostischer Proben innerhalb des UKM“ im KTQ-System:

[UKM Interner Transport und Verpackung von Proben.](#)

Im Zweifelsfall oder bei Nicht-Verfügbarkeit dieser Informationen gelten die Hinweise der Bundesärztekammer (z.B. Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen).

Derzeitige Version: V5, gültig ab 01.10.2020.

Zustellmöglichkeiten bzw. Hausadressen:

- (a) Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH)
Domagkstr. 3
1. OG (Südflügel)
- hier –
- (b) Direktabgabe im Labor (s. o.),
- (c) Direktabgabe im Postfach Prof. E. Schulze-Bahr, Herzkatheterleitstelle
Ebene 05-Mitte,
- (d) Direktabholung durch das Labor, nach tel. Absprache unter -57225.
Abgabezeiten (a-d): **Mo.-Fr., jeweils 8.00 Uhr – 16.00 Uhr**; bei wichtigen oder empfindlichen Proben (z.B. für RNA-Isolation) bitte tel. Vorabsprache.

Externe Zusendung:

► Es gilt die aktuelle Gefahrguttransportverordnung, d.h. 18. Verordnung zur Änderung der Anlagen A u. B zum ADR-Übereinkommen (18. ADR-Änderungsverordnung - **18. ADRÄndV**), siehe Bundesgesetzblatt II Nr. 24 vom 18.09.2006, oder

[Gefahrgut-Recht-Vorschriften](#)

oder die analoge Richtlinie der Bundesärztekammer

[BVMl Gefahrgut - Rechtsvorschriften.](#)

Bei Patientenproben handelt es sich um von Menschen/Tieren entnommenes Material (Proben oder Primärproben), wie z.B. Blut, Gewebe, Abstriche, Ausscheidungsstoffe, Sekrete oder Körperteile, die insbesondere zu Diagnose-, Untersuchungs-, Behandlungs-, Vorsorge- oder Forschungszwecken befördert werden. Bei diesen Patientenproben wird davon ausgegangen, dass nur eine minimale Wahrscheinlichkeit besteht, dass sie Krankheitserreger enthalten. Daher unterliegen sie nicht den Vorschriften des ADR, sofern die Verpackung folgende Bedingungen erfüllt:

- Sie besteht aus drei Bestandteilen: je einem wasserdichten Primär- und Sekundär-Gefäß sowie einer festen Außenverpackung, einer Oberfläche der Außenverpackung (mindestens 100x100mm groß),
- Die Verpackung muß mit dem Ausdruck „**Freigestellte medizinische Probe**“ gekennzeichnet sein,
- Bei flüssigen Proben muß zwischen dem Primär- und Sekundärgefäß absorbierendes Material eingesetzt werden, dass im Schadensfall den gesamten flüssigen Inhalt aufnehmen könnte.

► Details zum Versand von Primärproben sind der entsprechenden Vorschrift zu entnehmen.

Um zu entscheiden, ob eine Probe nach diesen Vorschriften freigestellt ist, müssen die Anamnese, die Symptome des Patienten sowie auch individuelle Gegebenheiten bzw.

Derzeitige Version: V5, gültig ab 01.10.2020.

lokale endemische Bedingungen berücksichtigt werden. Die Anforderungen an die Transportbedingungen von Primärproben sind zudem abhängig vom **Transportunternehmen** (z.B. Deutsche Post, DHL, FedEx, GO, TNT), z.B. "Regelungen für die Beförderung von ansteckungsgefährlichen Stoffen – Brief national" der Deutschen Post vom 01.01.2007 (<http://www.deutschepost.de>), wonach die offizielle Benennung "Biologischer Stoff, Kategorie B" erfolgen muß, jedoch das bisher geforderte violette Symbol mit weißem Äskulapstab entfällt.

Für die Beförderung in Paketen oder Päckchen durch DHL sind die "Regelungen für die Postbeförderung von gefährlichen Stoffen und Gegenständen" maßgeblich. Transportiert werden nur Proben / Produkte, von denen dem Absender bekannt ist, dass keine ansteckungsgefährlichen Stoffe enthalten sind. Gefordert wird eine Verpackung, die im Aufbau der Verpackungsanweisung P 650 entspricht. Die DHL Express Vertriebs GmbH und Co. OHG (eine Tochtergesellschaft der Deutschen Post) befördert die UN-Nr. 3373, d.h. Kategorie B bis zur WHO-Risikogruppe 3, als Express-Paket. Für den Versand dieses Express-Paketes ist eine Zusatzvereinbarung erforderlich, die als Faxvorlage von der Homepage der DHL unter <http://www.dhl.de/de.html> eingesehen werden kann.

Der Begriff "Diagnostische Proben" wird ersetzt durch den Begriff "**Biologische Stoffe**". Die offizielle Bezeichnung für die UN-Nr. 3373 lautet folglich ab 2007 "Biologischer Stoff, Kategorie B". Freigestellte Proben vom Menschen sind neben der Angabe von Absender und Empfänger als „Freigestellte medizinische Proben“ zu kennzeichnen.

Zustelladresse:

Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH)
Albert-Schweitzer-Campus 1 (Gebäude D3)
D-48149 Münster
GERMANY.

5.3.4 Begleitunterlagen zum Probenmaterial

Eine klar und eindeutig gekennzeichnete Primärprobe (siehe 5.3.2) sollte folgende Begleitmaterialien enthalten:

- Einverständniserklärung,
- Anforderungsschein Herzgenetik,
- Klinische Informationen (Arztbrief, EKGs, Bildgebung, etc.),
- Familien- oder Stammbaumangaben,
- Angaben zur Kostenregelung.

► Folgende Angaben sind auf dem **Anforderungsschein Herzgenetik** notwendig:

- Name, Vorname und Geburtsdatum des Patienten,
- Ggf. Name der zugehörigen Familie bzw. Geburtsname, ethnische Herkunft und Geschlecht,
- Name und Anschrift des Einsenders bzw. Befundempfängers einschließlich Kontaktnummer, Unterschrift zur Auftragsbestätigung,
- Entnahmedatum, -uhrzeit und Entnahmeort der Primärprobe (sofern verfügbar und relevant),

Derzeitige Version: V5, gültig ab 01.10.2020.

- Herkunft und Art der Primärprobe,
- Gewünschte Untersuchung(en) und Indikation,
- Klinisch-diagnostische Angaben,
- Sonstige Kommentare.

5.3.5 Annahme, Dokumentation und Lagerung von Primärproben

Untersuchungsmaterial, das zum IfGH per Post geschickt wird, wird vom Hausmeister am Haupteingang entgegengenommen und dort von geschulten Mitarbeitern zum Institut gebracht. Gleiches erfolgt mit den internen Probenzusendungen, die bei Probenannahmestellen des IfGH entgegengenommen und dort von geschultem Personal abgeholt werden. Die Primärproben werden in aller Regel zeitnah bzw. bei Erhalt umgehend zum zuständigen Labor weitergeleitet, wo der Probeneingang erfasst wird und die Primärprobe entweder direkt für die anstehenden Analysen bearbeitet oder gelagert (bei Raumtemperatur oder 4°C) wird.

Um eine eindeutige Zuordnung der Proben zu ermöglichen ist mindestens der Name, Vorname, und das Geburtsdatum des Patienten anzugeben. Diese Daten werden in das labor-interne Datenbanksystem aufgenommen, wo außerdem die durchgeführten Dienstleistungen (s. Kap. 6 „Leistungsspektrum“) eingetragen werden, die im Rahmen einer Untersuchung durchgeführt werden.

Sollten die Angaben unzureichend sein oder Material und Anforderungsscheine nicht eindeutig zugeordnet werden können oder eingesandtes Probenmaterial für die angeforderte Untersuchung nicht geeignet bzw. beschädigt sein (z.B. Bluthämolyse durch unsachgemäßen Transport), versuchen wir zunächst eine telefonische Klärung, um die gewünschte Untersuchung dennoch durchführen zu können. Sollte das Problem weiterhin bestehen, ist unter Umständen die Zusendung einer Zweitprobe erforderlich. Alternativ ist im Befundbericht ein entsprechender Hinweis mit Erläuterung und unterstützender Hilfe zur Beseitigung des Problems aufgeführt.

Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen werden gemäß §12 GenDG in den jeweiligen Patientenakten aufbewahrt. Die genetische Probe wird nur für die Zwecke verwendet, für die sie gewonnen oder seitens des Patienten freigegeben worden ist (§13(1) GenDG). Sie kann auf Patientenwunsch (bei Widerruf der Einwilligung) oder am Untersuchungsende vernichtet werden, sobald sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt werden. Abweichend davon kann nach §13(2) GenDG das genetische Untersuchungsmaterial für weitere Untersuchungen verwendet werden, soweit dies nach anderen gesetzlichen Vorschriften zulässig ist oder wenn zuvor die Person, von der die genetische Probe stammt, nach Unterrichtung über die anderen Zwecke in die Verwendung ausdrücklich und schriftlich eingewilligt hat.

6. Dokumentation

In der Patientenakte sollte eine Kopie der Einverständniserklärung vorliegen, ferner eine Aufzeichnung, welche verantwortliche ärztliche Person das Untersuchungsmaterial abgenommen hat und wie es mit welchen Begleitinformationen (z.B. Kopie Anforderungsschein, klinische Daten, etc.) verschickt wurde.

7. Verteiler

- KTQ-Online Dokumentation des UKMs (intern)
- Internet-Seite des Institutes für Genetik von Herzerkrankungen (pdf-Download)
- Per Email auf Anfrage von Einsendern einer Primärprobe
- Anhang Primärprobenhandbuch IfGH im SOPspeed-System des IfGH