

Humangenetische Diagnostik

Jede humangenetische Diagnostik sollte immer mit dem Angebot einer **genetischen Beratung** durch einen Facharzt für Humangenetik einhergehen, dies gilt besonders für die Pränataldiagnostik. Prädiktive genetische Tests (Diagnostik bei Risikopersonen vor dem Auftreten von Symptomen) bedürfen nach den Richtlinien der Bundesärztekammer in jedem Fall einer genetischen Beratung. Eine qualifizierte genetische Beratung kann in unserem Labor bei Bedarf telefonisch vereinbart werden (Tel. 02161-8194-0).

Bei der Anforderung genetischer Tests bitte immer **Angaben zur Indikation, zur Klinik des Patienten** und ggf. zur **Familienanamnese** bereitstellen. Dies wird von der KV Nordrhein mittlerweile als Voraussetzung für die meisten molekulargenetischen Tests gefordert.

Die humangenetische Diagnostik ist eine **Kassenleistung**. Dies betrifft sowohl die zytogenetische Diagnostik (Chromosomenanalysen) als auch die molekulargenetische Diagnostik. Leistungen aus Kapitel 32 EBM (Faktor V Leiden, Prothrombin-Mutation, MTHFR-Mutationen, HLA-Bestimmungen) sind nicht budgetrelevant, sofern die Ausnahmeziffer 32010 bei der Anforderung angegeben wird. Humangenetische Leistungen aus Kapitel 11 des EBM (alle anderen molekulargenetischen Tests) sind **in keinem Fall budgetrelevant**. Zur Anforderung bitte den Überweisungsschein Nr. 10 (weiß) oder Nr. 6 (gelb) benutzen.

Einzusendendes Material

Hier gilt die Daumenregel: Für molekulargenetische Diagnostik immer EDTA-Blut einsenden; für zytogenetische Diagnostik (Chromosomenanalysen) und FISH-Untersuchungen immer Heparin-Blut (ohne Kügelchen) einsenden. Im Zweifelsfall bitte telefonisch bei uns nachfragen.

Der Versand kann bei Raumtemperatur per Post oder durch unseren Fahrdienst durchgeführt werden. Eine Verzögerung über das Wochenende ist bei Blutproben unbedenklich. Andere Materialien, etwa Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortmaterial, Hautbiopsien, Knochenmarkaspirat etc., sollten dagegen möglichst schnell transportiert werden. Wir versenden gerne entsprechende Röhrchen mit Transportmedium.