

## Laborfachinformation

Empfehlungen für eine rationale Diagnostik

## Laborfachinformation

Empfehlungen für eine rationale Diagnostik

## Ihr Kontakt zu uns

### Humangenetik

Bergstr. 14 | 20095 Hamburg

### Terminvergabe

Sekretariat Humangenetik  
040 30955-656 | Fax: 040 30955-235  
humangenetik@fennerlabor.de

### Telefonische Sprechzeiten:

09:00–13:00 Uhr | 15:00–17:00 Uhr

Dr. med. Claus Fenner  
Dr. med. Thomas Fenner  
Dr. med. Caroline Fenner  
Dr. med. Daniel Lehnhoff  
Dr. med. Ines Fenner  
Prof. Dr. med. Holger-Andreas Elsner  
Dr. med. Carmen Lensing  
Dr. med. Ellen Jessen  
Dr. med. Christiane Kling  
Ursula Kahlke  
Dr. med. Romy Brauer  
Dr. med. Jonas Prause  
Dr. med. Ameli Mahler  
Birgit Finke  
PD Dr. med. Manuel Wolters  
Felix Schöpke

**Labor Dr. Fenner und Kollegen MVZ GmbH**  
Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | 040 30955-0  
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

## Ansprechpartner:innen



**Dr. med. Ellen Jessen**  
Fachärztin für Humangenetik,  
Psychosomatische Grundversorgung



**Dr. med. Christiane Kling**  
Fachärztin für Allgemeinmedizin,  
Fachärztin für Humangenetik



**Dr. med. Jonas Helbig**  
Arzt in Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik



**Dr. rer. nat. Eckart Schnakenberg**  
Diplom Biologe



**Friederike Hein**  
Diplom Biologin

Vers.003.03 / 2026

## Humangenetik

### Über uns

Das MVZ Labor Dr. Fenner & Kollegen ist eine ärztlich geführte, nach DAkkS akkreditierte Laboreinrichtung mit langjähriger Erfahrung, in dem die humangenetische Diagnostik seit 1977 etabliert ist. Wir bieten ein breites Spektrum cytogenetischer und molekulargenetischer Untersuchungen an.

Das gleichzeitige Angebot einer humangenetischen Beratung durch erfahrene Fachärzte ermöglicht entsprechend dem Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) eine umfassende Patientenversorgung. Diese Kombination und die Zusammenarbeit mit den zuweisenden Praxen, sind uns ein besonderes Anliegen. Wir sind Kooperationspartner zertifizierter Tumorzentren und von Zentren mit ambulanter spezialfachärztlicher Versorgung (ASV).

Über unser Sekretariat können Beratungstermine vereinbart sowie Material und Röhrchen angefordert werden.

Zur Klärung organisatorischer Details Ihrer Praxis, nehmen die Mitarbeiter:innen unseres Aussendienstes gerne Kontakt mit Ihnen auf.

### Beauftragung genetischer Leistungen

Die Vielzahl der heute bekannten Gene und die zur Verfügung stehenden genetischen Analysetechniken, ermöglichen es für eine zunehmende Zahl an Erkrankungen, eine Einordnung vorzunehmen oder Verdachtsdiagnosen zu sichern. Detaillierte Informationen zum Analysespektrum sowie den einzelnen Untersuchungsparametern finden Sie auf unserer Homepage. Sollten wir eine Analyse nicht selbst anbieten, können wir ggf. die Weiterleitung an ein geeignetes genetisches Kooperationslabor veranlassen.

Eine indizierte genetische Laboruntersuchung bzgl. erblichen Erkrankungen erfordert nach Gendiagnostik-Gesetz das schriftliche Einverständnis der Ratsuchenden/ Patienten. Darüber hinaus wird eine Anforderung ggf. mit Angaben zur klinischen Diagnose und Familiengeschichte und eine Überweisung an die Humangenetik benötigt.

Bei genetischen Markern zur Therapieplanung (z.B. Prüfung der PARPi-Option, DPD-Mangel, UGT1A1-Polymorphismen vor Einsatz von Irinotecan), ist nach GenDG eine Aufklärung durch die behandelnden Ärzte ausreichend.

Bei somatischen Analysen, z.B. an Tumorzellen in Knochenmark, Blut oder Urin, ist eine Einwilligung nach GenDG nicht erforderlich.

Indizierte genetische Laborleistungen belasten **nicht** das individuelle KV-Budget der überweisenden Praxis.

### Genetische Beratung

Die Beratungsgespräche sollen individuelle Fragen beantworten und eine Unterstützung im Rahmen einer persönlichen Auseinandersetzung mit einer erblich (mit)bedingten Erkrankung oder einem medizinischen Problem sein. Eine Überweisung zur genetischen Beratung ist insbesondere empfohlen, wenn ein genetischer Befund bei Erkrankten erhoben wurde (ggf. auch dann, wenn er unauffällig ist), und bei einer nicht behandelbaren genetischen Erkrankung. Wir bieten die humangenetische Beratung auch vor der genetischen Diagnostik an. Die Beratung ist vor einer genetischen Diagnostik gesetzlich vorgeschrieben, wenn eine **gesunde** Person bezüglich einer familiären Krankheitsneigung getestet werden möchte (prädiktive Diagnostik).

Das Erstgespräch dauert in der Regel ca. 1 Stunde. Je nach Problemstellung wird eine genetische Diagnostik im Anschluss veranlasst, wenn nicht eine Bedenkzeit gewünscht oder erforderlich ist. Abschließend wird ein individuelles Gutachten über die Beratung sowie die Bedeutung des Befundes erstellt. Abhängig von der Fragestellung und dem Befund enthält es auch Vorschläge für die Weiterbehandlung und/oder optimierte Vorsorgeuntersuchungen.

### Genetischer Befund

Die klinische Fragestellung kann in einigen Fällen eine komplexe genetische Diagnostik mit Stufendiagnostik erfordern. Die zur Abklärung erforderliche Auswahl und Zahl der Risikogene sowie die Methoden zur Diagnostik unterliegen einem Wandel.

## Leitfaden zur Anforderung von genetischen Laborleistungen

Probeneinsendung durch Arztpraxen mit Zielauftrag		Formulare
Indikationsstellung und Materialentnahme durch den verantwortlichen Arzt/Ärztin	⇒	Ü-Schein Muster 10 Einwilligung n. GenGD*
Einsendung des Probenmaterials mit Überweisungsauftrag sowie Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)	⇒	
Der Befundbericht wird dem Einsender übermittelt	⇒	

Überweisung zur genetischen Beratung in unsere Praxis		Formulare
Bei Überweisung zur genetischen Beratung wird mit den PatientInnen hinsichtlich der klinischen Fragestellung eine Stammbaumerhebung und eine Berechnung eines möglichen Wiederholungsrisikos für Nachkommen durchgeführt.	⇒	Ü-Schein Muster 6 Einwilligung n. GenGD*
Ggf. wird dabei über eine genetische Labordiagnostik aufgeklärt und veranlasst. Es wird jeweils in individuelles genetische Gutachten erstellt.	⇒	

Prädiktive Diagnostik nicht erkrankter Angehöriger		Formulare
Die Beratung durch einen qualifizierten Arzt nach GenDG* ist vorgeschrieben. Dabei wird mit den Ratsuchenden – soweit erforderlich – die Logistik (Planung der angemessenen Bedenkzeit, Unterstützung bei der Suche nach psychotherapeutischer Begleitung, Diskretion/Anonymisierung der Blutprobe, Befundbesprechung) abgestimmt.	⇒	Ü-Schein Muster 6 Einwilligung n. GenGD*

Die genetische Beratung ist – unabhängig vom Thema – eine Regelleistung der Krankenversicherung.

Indizierte genetische Laborleistungen belasten nicht das individuelle Budget

Anforderungen von Probenentnahme- und Versandmaterial unter Tel. 30955-656 (Sekretariat)

\* Gendiagnostikgesetz

## Probenmaterial für genetische Laboruntersuchungen

Cytogenetik (Chromosomenanalyse)		Material
5-10 ml heparinisierendes peripheres Blut oder Knochenmark (Li- oder NH <sub>4</sub> -Heparin, andere Antikoagulanzen hemmen die Zellkultur).	⇒	Heparin-Blut/Heparin-KM
Bei Neugeborenen/Kleinkindern 1-2 ml Heparinblut. Hierzu können ggf. von uns spezielle Eppendorf-Tubes bereitgestellt werden.	⇒	

FISH-Analysen		Material
Diagnostik an Metaphasechromosomen: Heparinblut bzw. Knochenmark (s.o.)	⇒	Heparin-Blut/Heparin-KM
FISH-Schnelltest z.A. von Trisomien (Heparinblut) bei Neugeborenen	⇒	Heparin-Blut EDTA-Blut nur Interphasediagnostik
Mosaikdiagnostik: Interphase-FISH* an Zellen der Mundschleimhaut mittels Wangenschleimhautabstrich möglich	⇒	Abstrichtupfer (trocken)
Interphase-Diagnostik an Urothelzellen sowie Spermien.	⇒	Urin / Ejakulat

Molekulargenetik für Gen-, Exom- Analysen, Array-CGH		Material
Für DNA/RNA-Analysen 2-5 ml EDTA-Blut oder EDTA-Knochenmark, da andere Antikoagulanzen die DNA-Isolation beeinflussen können.	⇒	EDTA-Blut/EDTA-KM Abstrichtupfer/Guthrie-Card DNA/RNA
Bei Neugeborenen/Kleinkindern sind 0,5-1 ml EDTA-Blut ausreichend. Hierzu können ggf. von uns spezielle Eppendorf-Tubes bereitgestellt werden.	⇒	
Bei Gen-/ Exomanalysen sowie einigen anderen Fragestellungen sind Mundschleimhautabstriche (4-6 Abstrichtupfer pro Patient) oder Blutropfen (Guthrie-Card) oft ausreichend (ggf. bitte Rücksprache)	⇒	
Auch eine Analyse an eingesandter DNA (ca. 1-5 µg) ist möglich	⇒	