

## **Stellungnahme zu Restrisiken für die Patientenversorgung**

Trotz moderner Untersuchungsverfahren und strenger Qualitätskontrollen bestehen in der humangenetischen Labordiagnostik analytische Restrisiken, auf die wir nachfolgend eingehen möchten:

### Fehlerhaftes Probenmaterial:

Ungeeignetes Untersuchungsmaterial kann dazu führen, dass die angeforderte Analyse nicht durchgeführt werden kann.

Unbeschriftete oder unzureichend gekennzeichnete Proben akzeptieren wir nur in begründeten Ausnahmefällen (z. B. bei unwiederbringlichen Proben), da sonst das Risiko für Verwechslungen und fehlerhafte Befunde besteht.

### Unvollständige Unterlagen

Fehlende oder unvollständige Unterlagen können den Beginn der Analyse verzögern und damit die Bearbeitungszeit verlängern.

### Unzureichende klinische Angaben

Ungenauere, unvollständige oder fehlende Informationen zu Fragestellungen, Anamnese oder klinischen Befunden können die Interpretation der Ergebnisse zum Teil erheblich erschweren. Dies kann zu uneindeutigen Befunden bis hin zu Fehlinterpretationen führen.

### Technische Limitationen

Die eingesetzten Untersuchungsmethoden können nicht alle genetischen Varianten zuverlässig nachweisen. Jede Methode hat spezifische Einschränkungen, die im Befund erläutert werden.

### Eingeschränkte Interpretation genetischer Varianten

Für viele genetische Veränderungen steht derzeit nur eine begrenzte wissenschaftliche Datenlage zur Verfügung, sodass diese nicht eindeutig bewertet werden können. Solche Veränderungen werden als Varianten mit unklarer klinischer Bedeutung (VUS, Variants of Uncertain Significance) eingestuft, deren Zusammenhang zur Erkrankung nur beschränkt interpretiert werden kann.

### Fehlerhafte Befundberichte

Die Freigabe der genetischen Befunde erfolgt in einem mehrstufigen Verfahren nach naturwissenschaftlicher und ärztlicher Validierung. Dennoch kann ein Restrisiko für Fehler im Befundbericht nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden (z. B. durch Labor-interne Fehler, Fehlinterpretation der Ergebnisse o. ä.). Die jährliche Teilnahme an deutschen und internationalen Ringversuchen seit 1993 trägt zur ständigen Verbesserung der Befundqualität bei und bescheinigt unserem Labor eine extrem niedrige Fehlerquote.

Sollten Sie Fragen zu den analytischen Restrisiken der humangenetischen Labordiagnostik haben, stehen wir Ihnen gerne für Rückfragen und detaillierte Auskünfte zur Verfügung.