

Bezeichnung:**MTHFR-Mutation****OMIM (Gene): 607093****OMIM (Erkrankung): 603174****Synonyme:****Hyperhomocysteinämie, hereditär****Präanalytik:**

Probentransport und Abnahme:

Siehe hierzu die [Informationen](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.Bitte senden Sie unbedingt auch folgende [Einverständniserklärung](#) zusammen mit der Anforderung zu PCR-Untersuchungen ein:

Das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 24.04.2009 schreibt vor, dass genetische Analysen nur nach Vorliegen einer schriftlichen Einverständniserklärung der zu untersuchenden Person bzw. des Erziehungsberechtigten durchgeführt werden dürfen. Ferner muss vom anfordernden Arzt eine ausgiebige Aufklärung über die Bedeutung dieser Diagnostik durchgeführt werden.

Die Zentrale Einrichtung Klinische Chemie verwaltet die Einverständniserklärungen und versendet das vollständig ausgefüllte Original der Einverständniserklärung an das externe Labor, eine Kopie verbleibt in der ZE Klinische Chemie.

Probenmaterial:**Im EDTA-Vollblut**, entnommen mit 2,7 ml Standard-Probenentnahmeröhrchen:

Vergabe an ein externes Laboratorium. Eine Liste der Unterauftragslabore ist auf Anfrage erhältlich.
