

Zentrum für Humangenetik · D-93042 Regensburg

Anforderung

Zytogenetische Untersuchung



Zentrum für
Humangenetik
Regensburg

Patientendaten				
Ggf. Aufkleber		<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> männlich	
Name, Vorname _____ geb. _____				
Straße _____		Kostenträger		
PLZ _____ Ort _____		<input type="checkbox"/> Gesetzliche KV (Überweisungsschein 10) <input type="checkbox"/> Private KV <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender / Klinik		
Weitere Angaben				
Klinische Diagnose: _____		Besteht eine Schwangerschaft, ggf. bitte SSW angeben: _____		
Familienanamnese: <input type="checkbox"/> Positiv <input type="checkbox"/> Negativ <input type="checkbox"/> Unbekannt				
Einsender	Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)		Ja	Nein
Name des verantwortlichen Arztes(bitte leserlich) Telefonnummer	Ist der Patient einverstanden, dass die Untersuchungsergebnisse länger als die vom GenDG vorgesehenen 10 Jahre aufbewahrt werden?		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Ist der Patient einverstanden, dass das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung für evtl. zukünftige Untersuchungen unbefristet aufbewahrt wird?		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Ist der Patient einverstanden, dass das Untersuchungsergebnis und das Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung pseudonymisiert für Qualitätskontrollen und für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden darf? (nicht Zutreffendes bitte streichen)		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Der Untersuchungsbefund soll an den überweisenden Arzt übermittelt werden, ggf. zusätzlich an: _____		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Der Patient wurde nach GenDG aufgeklärt und ist mit der genetischen Untersuchung einverstanden.				
Stempel und Unterschrift anfordernder Arzt	Ort, Datum	Unterschrift Patient und/oder verantwortlicher Arzt		

Version: 31.08.2011

Postnatale Chromosomenanalyse

- Peripheres Blut (Li-Heparin)
- Fibroblasten
- Mundschleimhaut (Ausstrich auf Objektträger)
- weitere Proben nach Rücksprache _____

Pränatale Chromosomenanalyse

- Fruchtwasser (15 – 20 ml), ggf. bitte zusätzlich bestimmen:
 - AFP
 - AChE
- Chorionzotten / Plazentazotten* (ca. 15 mg)
- Nabelschnurblut (in Li-Heparin; ca. 1 – 2 ml)
- Abortgewebe* (ca. 20 mg)
- weitere Proben nach Rücksprache _____
- Ausschluss maternale Kontamination (zusätzlich mind. 1,5 ml EDTA-Blut der Schwangeren)
- zusätzlich molekulargenetische Diagnostik (bitte separates Begleitformular Molekulargenetik verwenden)

*Steriles Transportmedium stellen wir Ihnen gern zur Verfügung.

Molekularzytogenetik – FISH-Diagnostik

- Pränataler FISH-Schnelltest (Kassenleistung nur bei spezieller Indikation)
- FISH zur Abklärung numerischer Chromosomenaberrationen
 - Turner-Syndrom
 - Klinefelter-Syndrom
 - Down-Syndrom
- FISH zur Abklärung von Mikrodeletionen und weiterer struktureller Chromosomenaberrationen
 - Lissenzephalie (Miller-Dieker-Syndrom; 17p13.3)
 - DiGeorge Syndrom DGS1 (22q11.2)
- Subtelomerdiagnostik
- weitere FISH-Untersuchungen nach Rücksprache _____

Informationen zur geplanten Untersuchung für Ihre Patienten

Bei einer **zytogenetischen Untersuchung** werden nach Zellkultivierung mittels Chromosomenbänderungsanalyse mikroskopisch sichtbare Veränderungen in Anzahl (z.B. Trisomie 21) und Struktur (z.B. Translokation) der Chromosomen nachgewiesen. Submikroskopische Veränderungen der Chromosomen, der DNA-Sequenz bzw. auf epigenetischer Ebene (z.B: Uniparentale Disomien) sowie schwache chromosomale Mosaikie lassen sich hiermit nicht ausschließen.

Eine **vorgeburtliche Chromosomenanalyse** kann an verschiedenen Geweben durchgeführt werden:

Nach **Chorionzottenbiopsie** werden Zellen der Plazenta stellvertretend für den Feten analysiert. Nach einer Kurzzeitkultur liegt ein erstes Ergebnis innerhalb von 48 Stunden vor, nach ca. 14 Tage Zellkultur kann dann eine abschließende Bewertung bei besserer Qualität der Chromosomen durchgeführt werden.

Bei der **Fruchtwasseruntersuchung** (Amnionzellen) erfolgt für frei im Fruchtwasser schwimmende kindliche Zellen nach einer Zellkultur für ca. 10 – 14 Tage eine Feinstrukturanalyse der Chromosomen.

Im fortgeschrittenen Schwangerschaftsalter kann nach **Nabelschnurpunktion** für kindliche Blutzellen nach Zellkultur in 3-4 Tagen eine Chromosomenanalyse erfolgen.

Bei allen drei invasiven pränatalen genetischen Untersuchungsmethoden kann trotz größter Sorgfalt eine Kontamination mit mütterlichem Gewebe nicht sicher ausgeschlossen werden. Deshalb wird in fraglichen Fällen zusätzlich ein molekulargenetischer Kontaminationsausschluss empfohlen.

Die **Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung** (FISH) wird für besondere Fragestellungen gezielt zum Nachweis von submikroskopischen Anomalien bestimmter Chromosomenbereiche eingesetzt. Zudem kann sie die Anwesenheit oder das Fehlen von Chromosomen schnell in Zellkernen, d.h. ohne vorausgegangene Zellkultivierung nachweisen.

Version: 31.08.2011