

Name, Vorname und Adresse der Versicherten	
	geb. am

- weiblich
 männlich

Kostenträger

- Gesetzliche KV
 (Überweisungsschein Muster 10)
 Private KV
 Selbstzahler
 Rechnung an Einsender/Klinik

Anforderungsformular

Zytogenetische Diagnostik Hehr-Labor



Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

Besteht eine Schwangerschaft, ggf. bitte SSW angeben: _____

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

Angaben zu Vorbefunden: _____

Untersuchungsmaterial: Entnahmedatum: _____

Infektion bekannt: HIV, Hepatitis oder ggf. andere: _____

Bestätigung über Vorliegen der Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz (oder unterschriebene Einwilligungserklärung als Kopie beifügen)

Hiermit **bestätige ich als veranlassender Arzt**, dass der Patient bzw. seine Sorgeberechtigten über die hiermit beauftragte genetische Untersuchung von mir aufgeklärt wurden und hierzu das schriftliche Einverständnis gegeben haben. Zum Umgang mit der Untersuchungsprobe und den Ergebnissen der Untersuchung wurde folgendes verfügt:

- **Unbefristete Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** nach Abschluss der Untersuchung: ja nein
- **Verwendung des Untersuchungsmaterials in pseudonymisierter Form** für Qualitätskontrollen oder krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen zur Ursachenaufklärung: ja nein
- **Aufbewahrung des Ergebnisses** der genetischen Untersuchung über die vom GenDG vorgesehene **10-Jahres-Frist** hinaus: ja nein
- **Vertrauliche Befundmitteilung an mich per Fax erbeten an Fax-Nr.** _____

Arztstempel/Klinik incl. Tel.-Nr.

 Name, Vorname des veranlassenden Arztes Datum Unterschrift

Falls möglich, bitten wir bei Zusendung pränataler Proben vorab um telefonische Benachrichtigung.

Für eine **umgehende Bearbeitung** senden Sie die Proben bitte **direkt an unsere Laboradresse:**
Humangenetisches Labor · Prof. Dr. med. Ute Hehr · Luitpoldstraße 4 · 93047 Regensburg

Für **Fragen zur geplanten Untersuchung** erreichen Sie uns auch direkt im Labor unter
Telefon 0941-58613314.



Postnatale Chromosomenanalyse

- Peripheres Blut** (Li-Heparin)
- PCR-Schnelltest für Trisomie 13, 18, 21 und X, Y (EDTA-Blut 0,2 ml)
- Fibroblasten**
- Mundschleimhaut** (Ausstrich auf Objektträger)
- weitere Proben nach Rücksprache _____

Molekularzytogenetik – Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH) insbesondere auch zur Mosaikabklärung

- FISH** zur Abklärung numerischer Chromosomenaberrationen im Mosaik (z. B. Turner-Syndrom, Klinefelter-Syndrom)
- FISH** zur Abklärung von Mikrodeletionen und weiterer struktureller Chromosomenaberrationen
 - Lissenzephalie (Miller-Dieker-Syndrom; 17p13.3)
 - DiGeorge Syndrom DGS1 (22q11.2)
- weitere FISH-Untersuchungen nach Rücksprache _____

Pränatale Chromosomenanalyse

- Fruchtwasser** (15–20 ml), ggf. bitte zusätzlich:
 - Pränataler PCR-Schnelltest für Trisomie 13, 18, 21 und X, Y (Kassenleistung nur bei spezieller Indikation)
 - AFP* AChE*
- Chorionzotten / Plazentazotten**** (ca. 15 mg)
- Nabelschnurblut** (in Li-Heparin; ca. 1–2 ml; für PCR-Schnelltest zusätzlich EDTA-Blut 0,2 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)

* Bestimmung durch synlab Medizinisches Versorgungszentrum Weiden

**Steriles Transportmedium stellen wir Ihnen gern zur Verfügung.

Ansprechpartner

Verantwortliche Ärzte:

Prof. Dr. med. Ute Hehr
Dr. med. Saskia Herbst
info@humangenetik-regensburg.de
Tel: 0941-58613311 oder 0941-944 5408

Verantwortliche Biologin:

Dr. rer. nat. Johanna Käsbauer
info@humangenetik-regensburg.de
Tel: 0941-58613314

Informationen zur geplanten Untersuchung

Bei einer **zytogenetischen Untersuchung** werden nach Zellkultivierung und Chromosomenbänderung 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 Mosaik lassen sich hiermit nicht erkennen.

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. 12–14 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 verschiedener Herkunft 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 Arbeitstagen 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.

Der molekulargenetische **PCR-Schnelltest** weist die häufigsten numerischen Chromosomenstörungen (13, 18 und 21, X und Y) mittels quantitativer Fluoreszenz-PCR innerhalb von 6–7 Stunden nach, die Mitteilung erfolgt als Vorbefund.

Die **Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung** (FISH) wird für besondere Fragestellungen z. B. zum Nachweis von bestimmten submikroskopischen Chromosomenaberrationen (z. B. 22q11.2 bei V.a. DiGeorge-Syndrom) eingesetzt. Sie eignet sich auch besonders zur Abklärung von Mosaikbefunden und/oder zur Analyse in Zellkernen ohne vorausgegangene Zellkultivierung.