

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Vertragsarzt-Nr.	VK, gültig bis	Datum

Labor Lademannbogen

Humangenetik
 Professor Rüdiger Arndt Haus
 Lademannbogen 61-63 22339 Hamburg
 Telefon 040 / 53805-800 Telefax 040 / 53805-821
 www.labor-lademannbogen.de

- Praxisstempel -

Aufklärung zu humangenetischen Untersuchungen

Zytogenetische Untersuchungen (Chromosomenanalyse)

Bei zytogenetischen Untersuchungen werden die Chromosomen aus einem bestimmten Gewebe (z.B. Fruchtwasser, Chorionzotte, Abortmaterial, Blut) analysiert. Veränderungen der Zahl und/oder der Struktur der Chromosomen werden im Mikroskop untersucht und als Karyotyp beschrieben. Bei der molekularzytogenetischen Untersuchung (Fluoreszenz in situ Hybridisierung = FISH) werden bestimmte Chromosomenabschnitte mit Hilfe farbmarkierter DNA-Sonden untersucht.

Die Durchführung unserer Chromosomenanalysen bewegt sich innerhalb der vom Berufsverband deutscher Humangenetiker e.V. herausgegebenen Richtlinien, um eine höchstmögliche Qualität unserer Untersuchungen zu garantieren. Sollte es in Einzelfällen bei der Durchführung dennoch zu Abweichungen von den Richtlinien kommen, wird dies im Befund vermerkt.

Zur Chromosomenuntersuchung müssen Zellen in Kultur vermehrt werden. Dadurch können Chromosomenveränderungen entstehen (Kulturartefakte, Pseudomosaik). Solche Befunde verlangen u.U. eine weitergehende Diagnostik (bei vorgeburtlichen Untersuchungen z.B. Ultraschalldiagnostik, ggf. zweite Fruchtwasserpunktion etc.).

Bei der vorgeburtlichen Untersuchung kann aufgrund der Kontamination des Probenmaterials mit mütterlichen Zellen zur Absicherung eine weiterführende Diagnostik veranlasst werden.

Chromosomale Mosaik und feine Chromosomenstrukturveränderungen können nicht immer erkannt werden.

Chromosomale Polymorphismen (Varianten) sind vererbte Chromosomenveränderungen, die für den Gesundheitszustand keine Bedeutung haben. Sie werden i.d.R. nicht im Befund vermerkt. Wenn ein chromosomaler Polymorphismus in seltenen Fällen nicht von einem möglicherweise pathologischen Befund zu unterscheiden ist, erfolgt eine Mitteilung im Befund.

Eventuelle Fehlbildungen bzw. Krankheiten, die durch Gendefekte verursacht werden, sind durch eine Untersuchung der Chromosomen nicht auszuschließen.

Pränatale Risikoanalyse (z.B. Ersttrimester-Screening)

Das Ersttrimester-Screening stellt eine risikoarme Methode zur Abschätzung des Risikos für eine Chromosomenveränderung beim erwarteten Kind dar. Ein zusätzliches Fehlgeburtsrisiko besteht dadurch nicht.

Im Ersttrimester-Screening werden sonographische und biochemische Parameter, Alter der Schwangeren sowie zusätzliche Besonderheiten (z.B. Gewichtsangabe der Schwangeren) berücksichtigt. Durch die Kombination aller Messwerte erreicht im Ersttrimester-Screening die Erkennungsrate chromosomaler Veränderungen eine Wahrscheinlichkeit von ca. 80 bis 90%. Das Ersttrimester-Screening ist deshalb nicht für Schwangere geeignet, die einen *sicheren* Ausschluss einer Chromosomenveränderung wünschen.

Molekulargenetische Untersuchungen

Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, kleine genetische Veränderungen – d.h. Genmutationen – auszuschließen oder nachzuweisen. Diese Untersuchungen sind immer gezielt im Hinblick auf einzelne Erbanlagen; sie zielen nicht auf den allgemeinen Ausschluss oder Nachweis aller nur denkbaren genetischen Veränderungen.

Es erfolgt eine direkte Gendiagnostik, bei der die entsprechende Genmutation nachgewiesen bzw. ausgeschlossen wird.

Genetische Polymorphismen, die für den Gesundheitszustand keine Bedeutung haben, werden i.d.R. nicht im Befund vermerkt. Wenn eine Genvariante nicht sicher von einem möglicherweise krankhaften Befund zu unterscheiden ist, wird dies im Befund mitgeteilt. Wenn keine Genmutation nachgewiesen wird, können trotzdem für die Erkrankung verantwortliche Mutationen in dem untersuchten Gen oder Mutationen in anderen Genen vorliegen.