



Postnatale Chromosomenuntersuchung

Name Vorname Geb. Dat.

Adresse: Tel. Nr.

Bei Kindern: Namen und Geburtsdaten der Eltern, bzw. der/des Erziehungsberechtigten

.....

Geburtsjahre und Geschlecht gesunder Geschwister

Geschwister mit Fehlbildungen/Behinderungen

Aborte, Fehlgeburten

Angaben über in der Familie bekannte Erbkrankheiten

.....

Indikationen, bzw. Hauptsymptome

.....

.....

Untersuchungsmaterial

Heparinblut Hautbiopsie Abortmaterial Anderes

Gewünschte Spezialuntersuchungen: FISH Andere Kein Karyotyp gewünscht

.....

Name und Adresse (bitte mit Telefonnummer) des/der die Untersuchung veranlassenden Arztes/Ärztin

.....

.....

.....

Berichtskopie an

.....

.....

.....

.....

Bitte Rückseite beachten!

Allgemeine Informationen

Für eine Chromosomen-Untersuchung werden Lymphozyten des peripheren Blutes durch Phytohämagglutinin zur Zellteilung stimuliert. Die Kulturen werden, je nach Fall, nach 2-4 Tagen abgebrochen und Chromosomenpräparate hergestellt. Je nach Fragestellung werden verschiedenen hohe Zahlen von Mitosen ausgezählt, fotografiert und karyotypisiert. Zur Abklärung struktureller Anomalien wird mittels Spezialfärbung das Bandmuster der Chromosomen untersucht. Das Resultat liegt in den meisten Fällen nach 1-2 Wochen vor. (Bei besonders dringenden Fällen, bitten wir um direkte Rücksprache mit unserem Institut.)

Anweisungen für die Blutentnahme

Heparinblut: 3-5 ml venöses Blut, bei Säuglingen 2-3 ml in Heparinröhrchen abgefüllt; nach der Entnahme durch mehrmaliges Kippen gut durchmischen. Express oder per A-Post senden (Mo-Do), wenn Lagerung über Nacht nötig, im Kühlschrank bei +4 °C.

Abortmaterial: Sterile Entnahme.

Hautbiopsie: Sterile Entnahme (kein Jod verwenden) und Transport in sterilem Nährmedium (Röhrchen können bei uns angefordert werden) oder notfalls in steriler Kochsalzlösung.

Rechnungsstellung

Der Tarif für Chromosomenuntersuchungen richtet sich nach der Tarifliste. Die Kassen sind bei diagnostischen Untersuchungen, sowie solchen, die im Hinblick auf die Betreuung einer Risikoschwangerschaft notwendig sind resp. waren, zur Rückerstattung verpflichtet. (Rückforderung bei Eintritt einer Schwangerschaft). Anfragen betreffend Indikation und Tarife bitte an unser Institut.

Erläuterungen

Die Resultate von Chromosomenuntersuchungen erlauben im Allgemeinen klare Aussagen, z. B. ob eine Trisomie 21 vorliegt oder nicht. Zweierlei Ausnahmen existieren:

Mosaizismus: In seltenen Fällen kann es vorkommen, dass sich ein Mosaizismus nicht in der notwendigerweise limitierten Zahl der untersuchten Metaphasen nachweisen lässt. Wenn wir über die Indikation zur Untersuchung bzw. die Verdachtsdiagnose orientiert werden, veranlassen wir, falls das primäre Resultat normal ist, eine FISH-Untersuchung um einen geringen Mosaizismus auszuschliessen.

Diskrete oder submikroskopische strukturelle Aberrationen: Um solche sicher nachzuweisen, muss die konkrete Verdachtsdiagnose bekannt sein. Die Mikrodeletion 22q11.2, die zum DiGeorge-Syndrom bzw. velo-cardio-facialen Syndrom (Shprintzen) führt, lässt sich z. B. nur durch eine FISH-Untersuchung sicher nachweisen bzw. ausschliessen. Submikroskopische subtelomerische FISH-Untersuchungen sind indiziert, wenn Verdacht auf eine Chromosomenstörung vorliegt, der konventionelle Karyotyp aber normal ausfällt. Gegebenenfalls ist es vorteilhaft uns den Patienten zur klinischen Untersuchung zuzuweisen, aufgrund welcher wir spezifische Spezialuntersuchungen einleiten können.

Einverständniserklärung zur Chromosomenuntersuchung

Bitte vom Patient, bzw. bei Kindern und Unmündigen von Eltern bzw. Vormund unterschreiben lassen

Ich wünsche die Durchführung der Chromosomenuntersuchung

Name:

Ort / Datum:

Unterschrift: