

Ärztinformation

Molekulargenetische Untersuchungen

(DNA-Untersuchungen)

Untersuchungsmaterial und Voraussetzungen für Analysen

Für molekulargenetische Untersuchungen eignen sich prinzipiell alle zellkernhaltigen und unfixierten Gewebe und Körperflüssigkeiten. Für postnatale Untersuchungen wird üblicherweise venöses oder kapilläres EDTA-Blut verwendet, für pränatale Untersuchungen Chorionzotten oder Fruchtwasser.

Voraussetzung für molekulargenetische Analysen sind:

- Verfügbarkeit des entsprechenden genetischen Tests
- Klare Angaben über die Fragestellung
- Vorgängige genetische Orientierung oder Beratung
- Einverständniserklärung (Unterschrift) der untersuchten Person oder deren gesetzlicher Stellvertretung (Art. 119 BV)

Einschränkungen zur Durchführung von Analysen gelten in den folgenden Situationen:

- Personen, die nicht urteilsfähig sind (bis 16-jährig oder unmündig), werden nur zur Bestätigung einer klinischen Verdachtsdiagnose untersucht
- Präsymptomatische Gentests werden nur im Rahmen einer begleitenden genetischen Beratung durch den Facharzt für medizinische Genetik durchgeführt

Präanalytik

Entnahme und Zustellung

Postnatale Untersuchungen:

- Mindestens 2 ml venöses oder 200 µl kapilläres Blut sofort in steriles EDTA-Röhrchen (Hämatologie-Röhrchen) geben und durch mehrmaliges Kippen gut mischen
- Röhrchen mit Name und Geburtsdatum der zu untersuchenden Person beschriften
- Untersuchungsmaterial zusammen mit dem Auftragsformular sofort per A-Post einsenden
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material bis zum Versand im Kühlschrank (4°C) aufbewahren

Pränatale Untersuchungen:

- Je nach Analyse werden 20–50 mg Chorionzotten oder mindestens 3–5 ml Fruchtwasser benötigt
- Untersuchungsmaterial zusammen mit den Auftragsformularen für die zytogenetische und die molekulargenetische Untersuchung sofort per Express oder Kurier einsenden
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material auf keinen Fall tiefgefrieren; bis zum Versand im Kühlschrank (4°C) aufbewahren

Auftragserteilung

Verwenden Sie für die Auftragserteilung das von der Genetica zur Verfügung gestellte Formular (Auftrag für molekulargenetische Untersuchungen). Wichtig sind die Unterschrift der zu untersuchenden Person (Einverständniserklärung) und vollständige Angaben zur Indikation und zur Klinik. Letztere geben wertvolle Informationen für die abschliessende Interpretation der Laborresultate und ob weiterführenden Untersuchungen (z.B. differentialdiagnostische Abklärungen) notwendig sind.

Voranmeldung

Für pränatale Untersuchungen ist eine telefonische Anmeldung wichtig, idealerweise 14 Tage vor Biopsie oder Punktion. Für postnatale Untersuchungen ist keine Voranmeldung erforderlich.

Analytik im Labor

Methode

Aus dem Ausgangsmaterial wird Erbsubstanz (= DNA) isoliert und die zu analysierenden Genabschnitte üblicherweise mittels PCR (Polymerase-Kettenreaktion) vervielfältigt. Anschliessend werden die gesuchten Mutationen oder Polymorphismen mit geeigneten molekulargenetischen Methoden dargestellt (z.B. Sequenzanalyse, Fragmentlängenanalyse).

Auswertung

Das Ergebnis der Analyse wird mit den Resultaten von mitlaufenden Positiv- und Normalkontrollen oder gegenüber publizierten Ergebnissen verglichen.

Sicherheit der Ergebnisse

Die Ergebnisse von molekulargenetischen Abklärungen weisen eine grosse diagnostische Aussagekraft auf. Bei Nachweis oder Ausschluss einer familiär bekannten pathogenetischen Mutation können abschliessende Aussagen über den diesbezüglichen genetischen Status des Probanden gemacht werden. Bei differentialdiagnostischen Abklärungen mit «normalem» Resultat hingegen kann eine nicht untersuchte, unbekannt Mutation nicht definitiv ausgeschlossen werden.

Resultatmitteilung

Das Ergebnis der Untersuchung wird den beteiligten Ärzten so rasch als möglich schriftlich mitgeteilt. Bei allen Befunden übernimmt der Arzt die Übermittlung des Resultats an die untersuchte Patientin oder den Patienten.

Dauer

Ergebnisse liegen bei bekannten Mutationen in der Regel innert weniger Tage vor. Abklärungen, die von auswärtigen Partnerlabors durchgeführt werden, dauern unter Umständen einige Wochen.

Kosten

Die Kosten für die Untersuchungen richten sich nach den Tarifen der eidg. Analysenliste. Bei entsprechender medizinischer Indikation handelt es sich um kassenpflichtige Leistungen. Die Rechnungsstellung erfolgt, anders lautende Anweisungen vorbehalten, direkt an die Patienten, bei Kindern an deren Eltern. Für Untersuchungen, bei denen im Labor aus technischen Gründen keine Auswertung möglich ist, wird keine Rechnung gestellt.

Auskunft, Beratung

Das Labor kann jederzeit vor und nach der Untersuchung für Auskünfte kontaktiert werden. Für eine genetische Beratung ist eine Anmeldung (telefonisch oder brieflich) erforderlich.