

## Ärztinformation

### Chromosomenuntersuchungen an Lymphozyten (Blutuntersuchung)

#### Untersuchungsmaterial und Analysen

Die Lymphozyten des peripheren Blutes eignen sich ideal für die Darstellung qualitativ schöner Chromosomenbilder. Blutuntersuchungen sind in den folgenden Situationen angezeigt:

- Nach wiederholtem Auftreten von Spontanaborten
- Bei Störungen der Fertilität
- Bei Verdacht auf eine Geschlechtschromosomenanomalie
- Bei Verdacht auf eine Trisomie 21
- Bei Verdacht auf ein Dysmorphie-Syndrom
- Bei möglichem Vorliegen einer balancierten strukturellen Chromosomenaberration

Die Blutpräparate können Ausgangsmaterial sein für FISH-Untersuchungen zum Nachweis submikroskopisch kleiner struktureller Chromosomenveränderungen.

#### Präanalytik

##### Entnahme und Zustellung

- 3–10 ml venöses Blut sofort in steriles Heparinröhrchen geben und durch mehrmaliges Kippen gut mischen
- Wichtig! Nur Blutröhrchen mit Ammonium- oder Lithium-Heparin verwenden
- Röhrchen mit vollständigem Namen und Geburtsdatum der zu untersuchenden Person beschriften
- Sofort per Express oder Kurier dem Labor zustellen.
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material bis zum Versand im Kühlschrank (4°C) aufbewahren

##### Auftragserteilung, Voranmeldung

Verwenden Sie für die Auftragserteilung das von der Genetica zur Verfügung gestellte Formular «Auftragsformular für postnatale Chromosomenuntersuchungen». Wichtig sind vollständige Angaben zur Indikation, bei Verdacht auf ein Dysmorphie-Syndrom exakte Angaben zur Klinik. Sie geben Hinweise, welche Chromosomenstörung dem Krankheitsbild zugrunde liegen und welche weiterführenden Spezialuntersuchungen (z.B. FISH) notwendig sein können.

Eine telefonische Voranmeldung der Blutuntersuchung ist nicht notwendig.

##### Empfehlungen bei persistierender, erhöhter NT (> 4 mm)

##### Auftragserteilung, Voranmeldung

Verwenden Sie für die Auftragserteilung das von der Genetica zur Verfügung gestellte Formular «Auftragsformular für postnatale genetische Untersuchungen». Wichtig sind korrekte und ausführliche Angaben zur Indikation und zur Schwangerschaft.

Eine telefonische Voranmeldung der Untersuchung ist erwünscht.

#### Analytik im Labor

##### Methode

Die Lymphozyten werden in einer Zellkultur zur Teilung angeregt und können nach 3 Tagen präpariert werden.

##### Auswertung

Die Zahl ausgezählter und analysierter Zellen wird der jeweiligen Fragestellung angepasst. So werden zum Ausschluss möglicher Mosaik bis 50 Mitosen ausgezählt. Ebenso können verschiedene Färbetechniken zum Einsatz kommen.

## **Sicherheit der Ergebnisse**

Die Ergebnisse der Blutuntersuchungen weisen aufgrund der guten Chromosomenqualität eine grosse Sicherheit auf. Zudem stehen für die Auswertung beliebig viele Präparate und Zellen zur Verfügung. Trotzdem sind auch hier Einschränkungen in der Sicherheit gegeben: Mosaik, von denen die blutbildenden Zellen nicht betroffen sind, können mit dieser Untersuchung nicht erkannt werden, ebenso submikroskopisch kleine strukturelle Chromosomenveränderungen. Als Beispiel sei die häufige Mikrodeletion im Chromosom 22 erwähnt, deren Vorliegen das Di-George-Syndrom (CATCH22) verursacht.

## **Resultatmitteilung**

Das Ergebnis der Untersuchung wird den beteiligten Ärzten so rasch als möglich schriftlich mitgeteilt. Bei normalem Resultat wird gleichzeitig mit dem Bericht an den Arzt ein Brief an die Patientin geschickt. Bei abnormem Befund übernimmt der Arzt die Übermittlung des Resultats an die betroffene Patientin oder den Patienten.

## **Dauer**

Chromosomenuntersuchung: 4–7 Tage  
FISH-Untersuchungen: je nach Fragestellung

## **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 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.