

## Diagnostiklabor Zyto- und Molekulargenetik der Humangenetik

Ärztliche Leitung:

Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer

Probeneinsendung an: Institut für Humangenetik

Universitätsklinikum Freiburg Breisacher Straße 33 | 79106 Freiburg i. Br.

Tel.: +49 (0)761-270-70570



**UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM** FREIBURG

# Allgemeine Information zu genetischen Untersuchungen

## (Chromosendiagnostik, FISH-Diagnostik, Array-CGH, molekulargenetische Diagnostik)

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, Veränderungen der Chromosomen oder der Erbsubstanz festzustellen oder auszuschließen. Diese Untersuchungen erfolgen in der Regel gezielt im Hinblick auf bestimmte, vermutete Störungen.

Bei der **Chromosomenuntersuchung** werden die Chromosomen aus bestimmten Körperzellen (in der Regel Blutzellen) unter dem Lichtmikroskop betrachtet. Untersuchungsziel ist der Nachweis oder der Ausschluss eines zahlenmäßig oder strukturell auffälligen Chromosomensatzes.

Bei der **FISH-Diagnostik** werden mit Hilfe farbmarkierter DNA-Sonden das Vorhandensein bestimmter Chromosomenabschnitte bzw. die Anzahl bestimmter Chromosomen überprüft.

Bei der **Array-CGH** wird ein bei der mikroskopischen Untersuchung nicht erkennbares Zuviel oder Zuwenig von Erbsubstanz nachgewiesen bzw. ausgeschlossen.

Bei der **molekulargenetischen Diagnostik** werden krankheitsverursachende Veränderungen (Mutationen) in einer Erbanlage (einem Gen) direkt nachgewiesen bzw. ausgeschlossen.

Bei der genetischen Diagnostik werden Befunde unterschiedlicher **Wertigkeit** erhoben:

- Nachweis einer genetischen Veränderung, die als Ursache der vermuteten Erkrankung oder Störung bekannt ist. In diesem Fall bestätigt der genetische Befund in der Regel die Verdachtsdiagnose.
- Nachweis von Varianten (Polymorphismen), die erfahrungsgemäß nicht im Zusammenhang mit der Erkrankung oder Störung stehen. Solche Varianten werden im Befund beschrieben, haben jedoch keine gesundheitliche Bedeutung.
- Nachweis von Varianten (Polymorphismen), deren gesundheitliche Bedeutung gegenwärtig nicht genau eingeschätzt werden kann (sogenannte „unclassified variants“).
- Fehlender Nachweis einer genetischen Veränderung, unauffälliger Befund. Je nach in Frage stehender Störung oder Erkrankung ist diese damit ausgeschlossen, oder es kann trotzdem eine mit den verwendeten Methoden nicht feststellbare genetische Veränderung vorliegen.

Über eine abweichende Wertigkeit der möglichen Befunde in Ihrem speziellen Fall werden Sie gegebenenfalls aufgeklärt.

Es kann vorkommen, dass die genetische Konstitution verschiedener Körperzellen oder Körpergewebe unterschiedlich ist. Dies wird als Mosaik bezeichnet. Ein unauffälliger Befund in dem untersuchten Gewebe schließt deshalb eine auffällige genetische Konstitution in diesem Gewebe oder in anderen Geweben nicht vollständig aus. Umgekehrt bedeutet ein auffälliger Befund im untersuchten Gewebe nicht, dass die genetische Konstitution in allen anderen Zellen oder Geweben ebenfalls auffällig ist.

Wenn mehrere Mitglieder einer Familie untersucht werden, ist eine korrekte Befundinterpretation in manchen Fällen davon abhängig, dass die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse der Wirklichkeit entsprechen. Sollte ein Befund zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse (z. B. der Vaterschaft) führen, teilen wir Ihnen dies nur dann mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

Eine Quelle von Fehlern bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle üblichen Sicherungsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.