



## **Information zur zytogenetischen / molekularzytogenetischen Untersuchung (Chromosomenanalyse / FISH-Analyse)**

Bei zytogenetischen Untersuchungen werden die Chromosomen aus bestimmten Körperzellen (in der Regel Zellen aus Blut, Bindegewebe, Fruchtwasser oder Chorionzotten) unter dem Lichtmikroskop analysiert. Untersuchungsziel ist der Nachweis oder der Ausschluss eines zahlenmäßig oder strukturell auffälligen Chromosomensatzes (Karyotyps). Bei der molekularzytogenetischen Untersuchung (FISH-Analyse) wird mit Hilfe farbmarkierter DNA-Sonden, welche für bestimmte Chromosomen bzw. Chromosomenabschnitte spezifisch sind, die Anzahl bestimmter Chromosomen bzw. das Vorhandensein bestimmter Chromosomenabschnitte überprüft.

Es kann gelegentlich vorkommen, dass die Chromosomensätze in verschiedenen Körperzellen oder Körpergeweben unterschiedlich sind. Man bezeichnet diesen Zustand als „chromosomales Mosaik“. Ein unauffälliger Chromosomensatz in dem untersuchten Gewebe schließt deshalb nicht vollständig aus, dass in diesem Gewebe oder in anderen Geweben Zellen mit einem auffälligen Chromosomensatz vorliegen. Umgekehrt bedeutet ein auffälliger Befund im untersuchten Gewebe nicht notwendigerweise, dass der Chromosomensatz in allen anderen Zellen oder Geweben ebenfalls auffällig ist.

Zur Chromosomenuntersuchung müssen in der Regel die Zellen zunächst in einer Zellkultur im Labor vermehrt werden. Durch diesen Vorgang können in einzelnen Zellen Chromosomenstörungen neu entstehen. Man spricht in diesen Fällen von „Kulturartefakten“. Die Unterscheidung von Kulturartefakten ohne klinische Bedeutung von Mosaiken mit klinischer Bedeutung ist nicht in allen Fällen sicher möglich.

Strukturelle Chromosomenaberrationen (Veränderung in der Struktur der Chromosomen) können nur soweit erkannt werden, wie es die Qualität des jeweiligen Präparates erlaubt.

Chromosomenvarianten (Chromosomenpolymorphismen) sind vererbare Chromosomenauffälligkeiten, die keine krankhafte Bedeutung haben. Sie werden nicht unbedingt im Befund vermerkt. Sollte eine Variante jedoch schwer von einem krankhaften Befund zu unterscheiden sein, so wird dies im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Bei Untersuchungen von Eltern und Kindern können solche Chromosomenauffälligkeiten gegebenenfalls zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse führen. Das wird Ihnen nur dann mitgeteilt, wenn es zur Erfüllung des Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist. Bei der Untersuchung des Chromosomensatzes wird regelmäßig auch das chromosomale Geschlecht der untersuchten Person festgestellt. In sehr seltenen Fällen stimmen das chromosomale und das äußerlich sichtbare Geschlecht nicht überein. Dies hat in der Regel biologische Ursachen und wird gegebenenfalls mit Ihnen besprochen.

Bei vorgeburtlichen Untersuchungen teilen wir Ihnen, den Richtlinien des Berufsverbandes Medizinische Genetik entsprechend, das Geschlecht des erwarteten Kindes nicht vor Ablauf der 14. Schwangerschaftswoche mit. Wird eine Geschlechtsmitteilung grundsätzlich nicht gewünscht, sollte dies im Antragsformular vermerkt sein.

Persönliche Daten und Untersuchungsergebnisse unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen ohne Ihr Einverständnis nicht an Dritte weitergegeben werden.

Eine mögliche Fehlerquelle bei der medizinischen Labordiagnostik liegt in Probenverwechslungen. Es werden alle üblichen Sicherheitsvorkehrungen getroffen, um Probenverwechslungen zu vermeiden.