

# Laborhandbuch

## Medizinische Genetik

### Rechtliche Grundlage

Genetische Untersuchungen von erblichen Krankheiten unterliegen strengen gesetzlichen Regelungen. **Bitte beachten Sie, dass nach dem «Bundesgesetz für genetische Untersuchungen am Menschen (GUMG, Stand 1. April 2007)» Folgendes gilt:**

Art. 5 Zustimmung:

1. Genetische und pränatale Untersuchungen, einschliesslich Reihenuntersuchungen, dürfen nur durchgeführt werden, sofern die betroffene Person frei und nach hinreichender Aufklärung zugestimmt hat. Vorbehalten bleiben die in einem Bundesgesetz vorgesehenen Ausnahmen.
2. Ist die betroffene Person urteilsunfähig, so erteilt an ihrer Stelle der gesetzliche Vertreter die Zustimmung.
3. Die Zustimmung kann jederzeit widerrufen werden.

Falls Sie die Untersuchung einer erblichen Krankheit in Auftrag geben, benötigt das IfLM deshalb für zytogenetische und molekulargenetische Analysen die Unterschrift des Patienten (oder des gesetzlichen Vertreters). Wir bitten Sie deshalb, das Einverständnis des Patienten nach einem eingehenden Gespräch einzuholen und ihn am einfachsten direkt auf dem Auftragsformular «Medizinische Genetik» (Nr. 00160) unterschreiben zu lassen.

Die Auftragsformulare können von der Abteilung für Medizinische Genetik (062 838 53 19) oder von der Annahme des IfLM bezogen werden. In Auftrag gegebene Untersuchungen sollten immer von einem ausgefüllten Auftragsformular «Medizinische Genetik» (Nr. 00160) begleitet werden.

### Genetische Beratung

Am Institut für Labormedizin werden Genetische Beratungen durch den Facharzt durchgeführt (Tel. 062 838 53 00). In der Genetischen Beratung werden Patienten und/oder Angehörige über die Konsequenzen von erblichen Erkrankungen aufgeklärt, d. h. über die Wahrscheinlichkeit der Entwicklung oder Weitergabe einer bestimmten Erkrankung und Möglichkeiten der Vorbeugung oder Verhinderung.



## Probennahme und Transport

Für konventionelle zytogenetische Analysen und FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisation) an Blut oder Knochenmark werden unbedingt **heparinisierte Proben** benötigt (grünes Probe-Röhrchen ohne Trenngel). Zur Abklärung mittels **Array CGH** wird **EDTA-Blut (EDTA-Blut-Probe-Röhrchen)** benötigt. Eine telefonische Anmeldung des Untersuchungsauftrags ist erwünscht (Zytogenetisches Labor, Tel. 062 838 61 07 bzw. 53 03).

Im molekulargenetischen Labor wird die **DNA** oder **RNA** einer Probe aus Blut oder Knochenmark (violettes **EDTA-Probe-Röhrchen**) isoliert. Für die **RNA**-Isolation sollten spezielle PAXgene-Probe-Röhrchen verwendet werden (Bezugsquelle: IfLM). In Zusammenarbeit mit dem Pathologischen Institut wird auch DNA aus fixiertem Tumorgewebe isoliert, u. a. kommt hierbei die Laser-Mikrodissektion von Tumorzellen zur Anwendung.

Für alle Proben gilt der sofortige und ungekühlte Versand (nicht über das Wochenende) an das IfLM mittels A-Post. Proben, die das IfLM nicht selber untersuchen kann, werden zur Analyse ins In- und Ausland vermittelt.

Das aktuelle Spektrum der angebotenen zyto- und molekulargenetischen Analysen kann auf dem Auftragsformular «Medizinische Genetik» (Nr. 00160) eingesehen werden.

## Zytogenetische Diagnostik

Die konventionelle Zytogenetik beschäftigt sich mit der

lichtmikroskopischen Analyse des genetischen Materials in Form von Chromosomen. Im Gegensatz zur Molekulargenetik erlaubt die Zytogenetik eine Beurteilung des gesamten Genoms. Allerdings ist die Auflösung gering, da nur grössere Veränderungen von mehr als 5 Millionen Basenpaaren sichtbar sind. Mit der konventionellen Zytogenetik können sowohl angeborene als auch erworbene Chromosomenveränderungen (v. a. Leukämien) untersucht werden.

Bei einer konkreten Fragestellung können kleine Deletionen (z. B. Williams-Syndrom) oder balancierte Translokationen (z. B. t(9;22) bei CML) mittels FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisation) abgeklärt werden. Im Gegensatz zur konventionellen Zytogenetik funktioniert diese Methode auch an nicht-proliferierenden Zellen. Als Untersuchungsmaterial können deshalb ausser Blut und Knochenmark beispielsweise auch in Paraffin eingebettete Gewebeschnitte (z. B. aus Tumormaterial) oder zytologische Ausstriche verwendet werden. Diese Untersuchungen werden in Zusammenarbeit mit dem Pathologischen Institut durchgeführt.

