

Abteilung Medizinische Genetik UKBB

Departement Biomedizin
Postfach
CH-4005 Basel

Chromosomenlabor
Tel. 061 685 63 89
Fax 061 685 60 91

MEDIZINISCHE GENETIK
UNI BASEL

Pränatale Chromosomenuntersuchungen

Untersuchung

Untersuchungsmaterial

Chromosomenuntersuchung aus Amniozellen

Wir bitten um telefonische Rücksprache vor einer **Erst-einsendung (zur Organisation des Transports etc.)**. 10 - 20 ml Fruchtwasser (je nach Schwangerschaftsalter) für die konventionelle Chromosomenuntersuchung in einer sterilen Spritze. Zur Vermeidung einer Kontamination der Zellkulturen mit mütterlichen Zellen empfehlen wir, zunächst 1 - 2 ml zu aspirieren und zu verworfen oder für die AFP-Bestimmung zu verwenden. Für eine Schnelldiagnostik durch Interphase Fluoreszenz in situ Hybridisierung zusätzlich ca. 5 ml. Falls nicht anders vereinbart veranlassen wir routinemässig eine AFP-Bestimmung im Zentrallabor des Kantonsospitals Basel. Transport ungekühlt nach Vereinbarung.

Chromosomenuntersuchung aus Chorionzotten

Wir bitten um telefonische Rücksprache vor einer **Erst-einsendung (zur Organisation des Transports etc.)**. Optimal 20 oder mehr mg Chorionzotten in sterilem Container mit Medium (wird von uns zur Verfügung gestellt). Routinemässig führen wir eine direkte Chromosomenpräparation durch und analysieren zusätzlich Zellen aus einer Gewebekultur. Transport ungekühlt nach Vereinbarung.

Chromosomenuntersuchung aus fetalem Blut

Wir bitten um telefonische Rücksprache vor **jeder Einsendung (zur Organisation des Transports etc.)**. Optimal ca. 1 ml Nabelschnurblut in steriler Spritze. Die kindliche Herkunft des Blutes muss vom Einsender überprüft werden (Kleihauer-Betke-Test, Coulter Counter). Transport ungekühlt nach Vereinbarung.

Spezielle Methoden

FISH Fluoreszenz in situ Hybridisierung

Wird an Chromosomenpräparaten durchgeführt. Untersuchungsmaterial wie oben.

Mikrosatellitendiagnostik

Molekulargenetische Untersuchung z.B. zum Ausschluss einer uniparentalen Disomie oder einer Kontamination von Zellkulturen mit mütterlichen Zellen. DNA aus Gewebekulturen und EDTA-Blut von Eltern (10 ml) Einsendung ungekühlt per Express.

Für Auskünfte stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung

Chromosomenlabor
Tel. 061 685 6389

Dipl. Biol. Friedel Wenzel
Tel. 061 685 6792
Friedel.wenzel@ukbb.ch
www.ukbb.ch www.ukbb.ch/genetik.cfm

Prof Dr. med. Peter Miny
Tel. 061 685 6254
peter.miny@ukbb.ch

Fax 061 685 6091