

Medizinische Genetik

Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und
 Dept. Klinisch-Biologische Wissenschaften (DKBW)
 Römeggasse 8
 CH-4058 Basel



Chromosomenlabor - Tumorzytogenetik
 Tel. 061 685 63 41
 Fax 061 685 60 91
 e-mail: peter.miny@unibas.ch

Tumorgenetik: Myelo/Lymphoproliferative Erkrankungen

	Patient(in):	Auftraggebender Arzt:	ggfls. betreuender Arzt:
Name			
Vorname			
Strasse			
PLZ, Ort			
geb. am			

Untersuchungsmaterial: (bitte Entnahmeanweisung beachten*)

<input type="checkbox"/> Venenblut	Entnahmedatum:	*Knochenmark (2-3 ml) und Blutproben (10 ml bei Erwachsenen, 3-5 ml bei Kindern) bitte mit sterilem Heparin (z.B. Liquemin; 10:1) versetzen. Blutproben in heparinisierten Monovetten (mit Kügelchen) führen zu eingeschränktem Kulturwachstum und beeinträchtigen die Chromosomenpräparation, so dass häufig eine erneute Blutentnahme erforderlich ist. Wir bitten um eine Anmeldung der Proben per Telefon oder Fax. Die Proben sollten ungekühlt per Express (möglichst nicht freitags) verschickt werden.
<input type="checkbox"/> Knochenmark		
<input type="checkbox"/> anderes:		

Klinische (Verdachts-) Diagnose:

CML
 AML
 ALL
 MDS
 CLL
 andere:

Vorgeschichte:

Erstuntersuchung der Chromosomen
 Nachuntersuchung, ggfls. Vorbefund:
 KMT, ggfls. Datum:
 Autolog/syngen
 Spenderin (XX)
 Spender (XY)

(bitte ankreuzen)

Klinischer Status:

<input type="checkbox"/> Ersterkrankung	<input type="checkbox"/> CR	<input type="checkbox"/> vor Therapie	<input type="checkbox"/> Immuntherapie
<input type="checkbox"/> Rezidiv	<input type="checkbox"/> PR	<input type="checkbox"/> während Therapie	<input type="checkbox"/> Chemotherapie
	<input type="checkbox"/> PD	<input type="checkbox"/> nach Therapie	<input type="checkbox"/> Bestrahlung
			<input type="checkbox"/> andere:

(bitte ankreuzen)

Fragestellung und gewünschte Untersuchung: (siehe Erläuterungen auf der Rückseite)

<input type="checkbox"/>	Chromosomenuntersuchung (Konventionelle Karyotypisierung) (1)
<input type="checkbox"/>	Chromosomenuntersuchung plus spezielle Fragestellung*, bitte unten spezifizieren (2)
<input type="checkbox"/>	Nur spezielle Fragestellung*, bitte unten spezifizieren (3)
<input type="checkbox"/>	Molekulargenetische Untersuchung (Mikrosatellitendiagnostik bei Chimärismusverdacht) (4)
<input type="checkbox"/>	Interphase - FISH Screening bei CLL (Döhner et al. 2000)

(bitte ankreuzen)

*z.B.

t(9;22) t(8;21) t(15;17) andere:

Bitte Rückseite beachten !

Labor-Nr:

Gewünschte Befundmitteilung:

Brief	Fax	Telefon

(bitte ankreuzen)

Bemerkungen und Mitteilungen:**Erläuterungen zur Chromosomendiagnostik:**

Methodische Fortschritte, vor allem die Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH), ermöglichen heute die Diagnostik von strukturellen Chromosomenanomalien, die bei der konventionellen Chromosomenuntersuchung nicht erkennbar sind. Diese Verfahren können in der Regel nur gezielt zum Ausschluss spezifischer Anomalien eingesetzt werden. Zur Steigerung der diagnostischen Effizienz und zur Einsparung von Ressourcen bieten wir Ihnen die Möglichkeit, die gewünschten Untersuchungen differenziert anzugeben.

1. Eine **konventionelle Chromosomenuntersuchung** führen wir bei allen Erstuntersuchungen, wann immer Sie dies wünschen oder wenn spezifische Angaben fehlen, durch. Dadurch sind numerische Anomalien und solche der Chromosomenstruktur, die eine gewisse Grösse überschreiten, erkennbar.
2. Zusätzlich zur konventionellen Chromosomenuntersuchung kann auf Wunsch gezielt nach speziellen Rearrangements gefahndet werden, wenn Sie diese angeben. Vorzugsweise geschieht dies durch **FISH** mit einzelnen locuspezifischen Sonden.

Darüberhinaus besteht die Möglichkeit durch **fortgeschrittene Methoden der FISH-Technik** (z.B. Octochrome, SKY u.a.) nach Veränderungen im Grenzbereich des mikroskopischen Auflösungsvermögens zu fahnden. Bei der Veranlassung dieser Untersuchungen ist zu bedenken, dass sie sehr aufwändig und damit teuer sind.

3. Insbesondere bei Nachuntersuchungen (auch nach KMT) wären wir für Hinweise dankbar, ob eine konventionelle Chromosomenuntersuchung unerlässlich ist, oder ob die Beantwortung einer spezifischen Frage durch FISH (evtl. an Interphasezellen) ausreicht.
4. Bei Chimärismusverdacht kann auch eine molekulargenetische Diagnostik hochpolymorpher **Mikrosatelliten** durchgeführt werden. Wahrscheinlich ist dies die sensitivste Methode.