

Einverständniserklärung Pränataler FISH-Schnelltest



Gemeinschaftspraxis
für Humangenetik
Dr. Thomas Martin
Dr. Barbara Oehl-Jaschkowitz
Dr. rer. nat. Alexander Christmann

Sehr geehrte Patientin,

der sogenannte FISH-Schnelltest ist eine molekularzytogenetische Methode, um im Rahmen einer Fruchtwasseruntersuchung ohne Zellkultur eine schnelle **Vorabinformation** über die Anzahl der Chromosomen **13, 18, 21** sowie **X** und **Y** Ihres Kindes zu erhalten, womit bereits ca. 80-90% aller Chromosomenaberrationen erfasst werden, u.a. auch das Down-Syndrom.

Es handelt sich um eine **Fluoreszenz-*in-situ*-Hybridisierung** mit chromosomen-spezifischen DNA-Sonden, die mit einem Fluoreszenzfarbstoff markiert sind. Jedes hybridisierte Chromosom liefert ein Farbsignal im Zellkern.

Das Ergebnis der Untersuchung liegt in der Regel längstens nach 72 Stunden (ohne Wochenenden und Feiertage) nach Eingang der Fruchtwasserprobe in unserem Labor vor.

Für die untersuchten Chromosomen ist das Ergebnis sehr zuverlässig (>98%), jedoch kann **keine** Aussage über numerische Veränderungen anderer Chromosomen, kleinere Mosaik und über strukturelle Chromosomenveränderungen gemacht werden. Der **endgültige zytogenetische Befund erfolgt erst nach Untersuchung der Zellkultur**, die prinzipiell zusätzlich angelegt wird.

Die Untersuchung erfordert eine **ausreichende** Fruchtwassermenge (etwa **5 ml zusätzlich** zur üblichen Menge). Methodisch bedingt gelingt die Untersuchung nicht immer für alle Chromosomen (Ausfallquote <5%). Eine Kontamination des Fruchtwassers mit mütterlichem Blut oder zu wenige kindliche Zellen, etwa in einer sehr frühen Schwangerschaftswoche, können eine Auswertung unmöglich machen.

Es handelt sich beim FISH-Schnelltest **nicht** um eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung. Wir bieten den FISH-Schnelltest als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) an und berechnen 120,- €, die Sie selbst an unsere Abrechnungsstelle zahlen müssen.

Mit der Unterschrift unter dieses Formular bestätigen Sie, dass Sie uns beauftragen, diesen Test zu den angegebenen Bedingungen durchzuführen, und vom punktierenden Arzt ausreichend über die Untersuchung aufgeklärt wurden.

Gerne sind wir auch bereit, Sie persönlich über die genetische Untersuchung zu beraten.

Ort, Datum

Name und Unterschrift

Ich möchte direkt von der Praxis für Humangenetik Homburg über das Ergebnis der Untersuchung informiert werden.

Telefon-Nr. _____

Biomedizinisches Zentrum
Kardinal-Wendel-Str. 14
66424 Homburg
Tel.: 0 68 41 / 777 84-50
Fax: 0 68 41 / 777 84-40
info@genetik-saar.de
www.genetik-saar.de