

## Informationen für Einsender (Leistungsverzeichnis, Präanalytik)

Version: 04/2026

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

nachfolgend finden Sie wichtige Informationen über die von uns durchgeführten zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen.

Die Chromosomenanalyse (klassische Zytogenetik) gehört zu den wichtigsten Basisuntersuchungen der genetischen Diagnostik und wird bei pränatalen und postnatalen Fragestellungen sowie in der Tumorgenetik angewandt.

Die Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) verbindet die klassische Zytogenetik mit der Molekulargenetik und gibt Auskunft über gezielte Fragestellungen.

Bei den von uns angebotenen Untersuchungen ist eine gute Präanalytik vorausgesetzt. D.h. Proben sollten in der Regel bei Raumtemperatur gelagert und innerhalb von 24 Stunden bei uns angekommen sein. Hierfür werden die Proben in der Regel durch einen Kurier zu uns transportiert. Bei Abortmaterial ist eine Kühlung (normaler Kühlschrank) hilfreich, falls ein sofortiger Transport nicht möglich ist.

Nachfolgend finden Sie für jede Untersuchung eine kurze Übersicht zur Präanalytik und einige zusätzliche Informationen. Bei weiteren Fragen nehmen Sie bitte direkten Kontakt mit uns auf.

Bitte beachten Sie die Auflagen des Gendiagnostik-Gesetzes. Das Gendiagnostik-Gesetz fordert eine Aufklärung und Einwilligung der Patienten sowie ggf. eine humangenetische Beratung. Tumorgenetische Analysen und genetische Analysen von Abortmaterial fallen nicht unter das Gendiagnostik-Gesetz.

Für die Untersuchung ist zwingend erforderlich:

- die zu untersuchende Probe
- das ausgefüllte Anforderungsformular (Unterschrift des anfordernden Arztes und ggf. des Patienten)
- ggf. Überweisungsschein

### Kontakt:

Tel.: +49(0)6131-92509-0 (Montag - Donnerstag 8:00 - 12:00 Uhr, 14:00 - 17:00 Uhr / Freitag 8:00 - 12:00 Uhr, 14:00 - 16:00 Uhr)

Fax: +49(0)6131-92509-30

E-Mail (Anmeldung): [humangenetik@mvz.unimedizin-mainz.de](mailto:humangenetik@mvz.unimedizin-mainz.de)

bei ärztlichen Fragen: [laura.holthoefler@unimedizin-mainz.de](mailto:laura.holthoefler@unimedizin-mainz.de)

Postanschrift: MVZ der Universitätsmedizin Mainz GmbH  
Humangenetische Praxis Am Fort Mariaborn  
Am Fort Mariaborn 1  
55131 Mainz

### Pränatale Chromosomenanalyse:

Die pränatale (fetale) Chromosomenanalyse gibt Auskunft über den Karyotyp einer Schwangerschaft. Indikationen hierfür sind z.B. erhöhtes maternales Alter, familiär bekannte Chromosomenanomalien, Ultraschallauffälligkeiten sowie auffällige Ergebnisse durch ETS oder NIPT.

Pränatale Chromosomenanalysen können aus den folgenden Geweben durchgeführt werden:

#### **Chorionzotten (CVS):**

ca. 10-30 mg Chorionzotten, steril

Lagerung bei Raumtemperatur, Proben transport in sterilem Transportmedium\*

Bearbeitungsdauer: 1 Werktag bei Chorion-Kurzzeitkultivierung, 12-14 Tage bei Chorion-Langzeitkultivierung

Maximale Transportdauer: 1 Tag

#### **Fruchtwasser:**

ca. 10-15 ml Fruchtwasser, steril

Lagerung bei Raumtemperatur, Proben transport in steriler Entnahmespritze mit Kappe

Bearbeitungsdauer: 1 Werktag für den pränatalen Schnelltest (FISH für das Chromosom 21 / die Chromosomen 13, 18, 21 sowie für die Geschlechtschromosomen), 12-14 Tage für die Chromosomenanalyse

Maximale Transportdauer: 3 Tage

#### **Nabelschnurblut (pränatal):**

ca. 0,5-1 ml Nabelschnurblut, steril, in Lithium-Heparin-Röhrchen

Lagerung bei Raumtemperatur

Bearbeitungsdauer: 3-7 Tage

Maximale Transportdauer: 1 Tag

#### **Fehlgeburtsgewebe:**

Chorionzotten ca. 50 mg, fetales Gewebe (Achillessehne, Nabelschnur ca. 1cm<sup>3</sup> großes Gewebestück), möglichst steril

Lagerung bei Raumtemperatur, Proben transport in sterilem Transportmedium\*, **nicht fixiert!**

Falls kein sofortiger Versand möglich (z.B. bei Feiertagen/Wochenenden): Lagerung im Kühlschrank (4-8°C)

Bearbeitungsdauer: 3-7 Tage falls Kurzzeitkultur möglich, 14-21 Tage bei Langzeitkultivierung

Maximale Transportdauer: 3 Tage

Für eine sichere Analyse pränataler Untersuchungsproben ist es erforderlich eine Blutprobe (EDTA) der Schwangeren beizulegen, um ggf. einen Kontaminationsausschluss durchzuführen.

\*Transportmedium stellen wir Ihnen auf Anfrage zur Verfügung

### Postnatale Chromosomenanalyse:

Die postnatale Chromosomenanalyse dient zur Erhebung des angeborenen (konstitutionellen) Karyotyps. Indikationen hierfür sind z.B. unklare geistige Behinderungen bzw. Entwicklungsverzögerungen, Infertilität, habituelle Aborte sowie familiär bekannte Chromosomenanomalien. Postnatale Chromosomenanalysen können aus den folgenden Geweben durchgeführt werden:

#### **Blut:**

Erwachsene und Kinder: ca. 2-4 ml Blut  
Neugeborene: 1-2 ml Blut  
Nabelschnurblut (postnatal:) 1-2 ml Nabelschnurblut  
Lagerung bei Raumtemperatur  
Bearbeitungsdauer: je nach Indikation 7-28 Tage  
Maximale Transportdauer: 5 Tage

steril in Lithium-Heparinröhrchen, **kein EDTA-Röhrchen!**

#### **Hautbiopsien:**

ca. 5 mg Hautbiopsat, möglichst steril  
Lagerung bei Raumtemperatur, Proben transport in steriler Kochsalzlösung oder sterilem Transportmedium\*  
Bearbeitungsdauer: 14-28 Tage  
Maximale Transportdauer: 3 Tage

### Tumorgenetische Chromosomenanalyse:

Die tumorgenetische Chromosomenanalyse dient zur Erhebung eines erworbenen (somatischen) Karyotyps bei hämatologischen Neoplasien. Die tumorgenetische Chromosomenanalyse kann aus den folgenden Geweben durchgeführt werden.

#### **Knochenmark:**

ca. 2-4 ml Knochenmark, steril  
Lagerung bei Raumtemperatur, Proben transport in sterilem Transportmedium\*  
Bearbeitungsdauer: 7-14 Tage, bei dringenden Fällen 2-3 Werktage  
Maximale Transportdauer: 5 Tage

#### **Blut:**

ca. 2-4 ml peripheres Blut, steril  
Lagerung bei Raumtemperatur, Proben transport in sterilem Transportmedium oder Lithium-Heparin-Röhrchen  
Bearbeitungsdauer: 7-14 Tage, bei dringenden Fällen 2-3 Werktage  
Maximale Transportdauer: 5 Tage

\*Transportmedium stellen wir Ihnen auf Anfrage zur Verfügung

### Molekulare Zytogenetik (FISH):

Mit der Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) lassen sich durch die Verwendung spezifischer Sonden gezielte Fragestellungen abklären. Die FISH kann an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen durchgeführt werden. Indikationen hierfür sind z.B. Verdacht auf spezifische Mikrodeletionen, typische Chromosomenanomalien bei Leukämien sowie schnelle Auskunft bei Verdacht auf numerische Chromosomenanomalien

Eine aktuelle Auflistung der von uns angebotenen akkreditierten Sonden finden Sie auf unserer Internetseite.

### Ablehnung von Untersuchungsproben:

Eine Ablehnung von Untersuchungsproben kann erfolgen, wenn:

- Einer der angegebenen Probenparameter abweicht (bezüglich der Mengenangaben ist nur die angegebene Mindestmenge entscheidend)
- Die Angaben auf dem Einsendebogen unvollständig oder unplausibel sind

### Mitgeltende Unterlagen:

- Darstellung des flexiblen Akkreditierungsbereiches
- Anforderungsformular Pränatal
- Anforderungsformular Tumorzytogenetik
- Anforderungsformular für postnatale molekulargenetische und zytogenetische Diagnostik