

# Genetische Untersuchungen

## HLA B27-Antigen

1 ml EDTA-Blut

Methode: PCR

Hinweis: Der genetische Nachweis eines HLA B27 Allels erfasst alle pathogenetisch relevanten HLA B27 Subtypen

Indikation: M. Bechterew und andere HLA B27 assoziierte Erkrankungen

## Faktor V-(Leiden)-Mutation

1 ml EDTA-Blut

Methode: PCR / Hybridisierung

Hinweis: Die genetische Diagnostik ist nur bei klinischer Indikation Kassenleistung

Indikation: APC-Restistenz beim Patienten nachgewiesen (pathologischer APC-Cofaktor!)

## Prothrombin-Dimorphismus

1 ml EDTA-Blut

Faktor II-Mutation

Methode: PCR / Hybridisierung

Indikation: Thrombose unklarer Genese, familiäre Thrombophilie mit Nachweis der Mutation

Für weitere genetische Untersuchungen bitte Leistungsverzeichnis anfordern:

**Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin**  
**Dr. Klein und Dr. Rost**  
**Lochhamer Str. 29**  
**82152 Martinsried**  
**[www.medizinische-genetik.de](http://www.medizinische-genetik.de)**

## Hinweise zum Einsendematerial

### Zytogenetik

Pränataldiagnostik Fruchtwasser (15-20 ml) steril entnommen  
**oder** Chorionzotten (10-30 mg)

Postnataldiagnostik 2-5 ml heparinisiertes Vollblut

Abortdiagnostik Plazenta- und fötales Gewebe (z. B. Nabelschnur, Haut) **oder**  
Fascia lata in steriler physiologischer NaCl-Lösung

Array-CGH 1-2 ml EDTA-Blut  
**oder** mind. 3 µg DNA, Mindestkonzentration 100 ng/µl

Methylierungsdiagnostik 1-2 ml EDTA-Blut

### Molekulargenetik

Mutationen, Polymorphismen, genetische Marker 1 ml EDTA-Blut

Mutationssuche, Deletionsdiagnostik 2 x 1 ml EDTA-Blut

Triple-Repeat-Erkrankungen (z. B. Fragiles X-Syndrom) optimal 3 ml EDTA-Blut, mind. 1 ml EDTA-Blut (z. B. bei Kleinkindern und erschwerten Abnahmebedingungen)

### Reproduktionsgenetik

Pränataldiagnostik Fruchtwasser (15-20 ml) steril entnommen  
**oder** Chorionzotten (10-30 mg)

Postnataldiagnostik 2-5 ml heparinisiertes Vollblut

# Genetische Untersuchungen

Abortdiagnostik	Plazenta-und fötales Gewebe (z. B. Nabelschnur, Haut) <b>oder</b> Fascia lata in steriler physiologischer NaCl-Lösung
Polkörperdiagnostik*	Polkörper auf Objektträger fixiert (FISH) <b>oder</b> in Spezialgefäßen (PCR)
Mutationen, Polymorphismen, Marker, Mutationssuche, Deletionsdiagnostik	1 ml EDTA-Blut
<b>Immungenetik</b>	
HLA-Merkmale, KIR-Diagnostik, Interleukin-Polymorphismen, Mutationen, Polymorphismen, Marker, Mutationssuche, Deletionsdiagnostik	1 ml EDTA-Blut
<b>Ersttrimester-Screening</b>	
PAPP-A freies, $\beta$ -HCG	<b>Probeneingang 24 Std. nach Abnahme:</b> 2 x 1 ml Serum <b>Probeneingang später:</b> 2 x 1 ml Serum (gefroren, Transport im Kühl-Akku)
<b>Pharmakogenetik</b>	
Arzneimittelunverträglichkeit (CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A4, NAT, MDR, VKORC1 etc.)	1 ml EDTA-Blut

\* nur nach Rücksprache mit Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin Dr. Klein und Dr. Rost