

Leistungskatalog IPMM Humangenetik

Das Leistungsspektrum am Institut umfasst nachstehende Bereiche und definiert die entsprechenden Untersuchungsmethoden. Das vorliegende Dokument bietet eine Übersicht über Laborleistungen bzw. Parameter, die am Institut angeboten werden.

Weiterführende Informationen sind in unseren Einsenderichtlinien festgehalten.

Karyogramm

Zytogenetische Untersuchungsverfahren

Zytogenetische Untersuchungsverfahren sind Laborverfahren zur Kultivierung, Arretierung, Färbung und mikroskopischen Analyse von Mitosen bzw. Struktur und Anzahl der Chromosomen. Es handelt sich um eine Übersichtsuntersuchung, mit einer anzunehmenden Auflösung von bestenfalls 10 Mbp (Megabasenpaare). Zusätzliche spezifische Nachweise (FISH) können durch die zuweisenden oder die befundenden Personen ergänzt werden.

Methode

G-Bänderung

Standardfärbung	Methode	Status
G-Bänderung	manuell	Im Validierungsprozess

FISH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)


Molekularzytogenetische Untersuchungsverfahren

Molekularzytogenetische Untersuchungsverfahren sind Laborverfahren zur Verarbeitung, gegebenenfalls Kultivierung und Arretierung, Färbung und mikroskopischen Analyse von Zellkernen bzw. Mitosen. Die eingesetzte(n) Sonde(n) bestimmen welcher Bereich des Genoms der Untersuchung zugänglich ist. An Interphasekernen kann nur eine Kopiezahlveränderung (Duplikation, Deletion) befundet werden, an Mitosen sind auch strukturelle Veränderungen sichtbar. Im Regelfall ist die Kombination dieses Untersuchungsverfahrens mit einem Karyogramm sinnvoll.

Methode

FISH

Sonde*	Methode	Status
Cri-du-Chat/SOTOS	manuell	Im Validierungsprozess
DiGeorge (TBX1, VCFS N25)	manuell	Im Validierungsprozess
Prader-Willi/Angelman (SNRPN)	manuell	Im Validierungsprozess
Schnelltest 13, 21	manuell	Im Validierungsprozess
Schnelltest 18, X, Y	manuell	Im Validierungsprozess

Nr. 39282 Leistungskatalog IPMM Humangenetik Informationsblatt Institutsweite Dokumente (KDO)	Version: 1 gültig ab: 10.03.2026	 Wiener Gesundheitsverbund Klinik Donaustadt Institut für klinische Pathologie, Molekularpathologie und Mikrobiologie
--	--	--

SHOX	manuell	Im Validierungsprozess
SRY	manuell	Im Validierungsprozess

***weitere Sonden nach Rücksprache (z.B. Subtelomersonden)**

Erstellung:
Belegschaft (Koord.)

Pruefung:
Q-Administration

Freigabe:
Leitung