

hiermit teilen wir Ihnen das Ergebnis der **Chromosomenanalyse o.g. Patientin** nach **Lymphozytenkultur** der am 20.07.2006 entnommenen Blutprobe mit:

Indikation für die Untersuchung war unerfüllter Kinderwunsch.

Die zytogenetische Untersuchung ergab bei einer Diagnosegenauigkeit von ca. 450 Banden pro haploidem Chromosomensatz einen weiblichen Chromosomensatz mit einer perizentrischen Inversion an einem Chromosom Nr. 2.

Zusätzlich wurde eine Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH-Untersuchung) mit der X - spezifischen Sonde CEP X, (Region p11.1-q11.1, Fa. Vysis) durchgeführt.
In allen 116 ausgewerteten Kernen konnten zwei X-Chromosomen nachgewiesen werden. DAPI-Gegenfärbung.

Karyotyp: 46,XX,inv (2)(p11.2q13)(GTG,QFQ,FISH) [ISCN 2005].

Hierbei handelt es sich um eine sehr kleine perizentrische Inversion, die ähnlich einem chromosomalen Polymorphismus keinen Krankheitswert hat.

Zur Demonstration des Befundes wird eine humangenetische Beratung empfohlen.

Die Patientin wurde nicht benachrichtigt.