

Institut für Humangenetik

Neue Stiftungtalstraße 2, A-8010 Graz

humangenetik@medunigraz.at

Tel. +43 / 316 / 385-73800

Fax +43 / 316 / 385-79620

PERSÖNLICH

Assoz. Prof. PD Dr. Gold Daniela
Fachärztin für Frauenheilkunde
(DAME 4255)
St. Peter Gürtel 12a
8042 Graz

Graz, am 06.08.2024 14:29/be

Herr Jürgen Palz untersagt die Dokumentation der Resultate der genetischen Analyse in Arztbriefen und Krankengeschichten sowie elektronischen Befunderfassungssystemen (z.B. ELGA) lt. § 71a GTG.

Humangenetischer Befund

Nachname	Vorname	Titel	Geburtsdatum
PALZ	Jürgen		10.06.1990

Befundnummer: 194822_2
 Probennummer: R3963
 Probenabnahme: 17.07.2024

Untersuchungsmaterial: Vollblut(NaHep/LiHep)
 Abweichungen: keine

Indikation: Unerfüllter Kinderwunsch, OAT-Syndrom

Untersuchung: WCP 1 und WCP 3

Befund:

ish t(1;3)(wcp1+,wcp3+;wcp1,+wcp3+) (auffällig)

Interpretation:

Auffälliger Befund. Es konnte mittels molekularer Zytogenetik (FISH) mit whole-chromosome-painting Proben für die Chromosomen 1 und 3 eine offensichtlich balancierte reziproke 1/3 Translokation [t(1;3)(q44;q26.2)] nachgewiesen werden. Diese Untersuchung wurde zur Unterstützung der klassischen Zytogenetik durchgeführt.

Literaturverweise: Dirks et al.; 1990

Methode: Die Untersuchungen wurden unter Anwendung akkreditierter Methoden, gemäß ISO 15189, in der jeweils gültigen Fassung, im medizinischen Labor "D&F Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz" durchgeführt.

(FISH) Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung;

Untersuchte Metaphasen: je 20

Verwendete Proben: XCP 1 (MetaSystems), Aquarius Painting Probe 3 (CYTOCELL)

Einschränkungen: Mit der FISH Untersuchung können nur Regionen beurteilt werden, die durch die eingesetzten Sonden abgedeckt werden. Weiterführende Aussagen sind nicht möglich.

Weitere akkreditierte Untersuchungen:

SRY-/AZF-Analyse 194822_1

Zytogenetik folgt

Die Befundmitteilung sollte laut österreichischem Gentechnikgesetz im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen. Auf Wunsch stehen wir für diese Beratung oder für allfällige Fragen gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Kristina Aubell, PhD
Fachärztin f. Med. Genetik

Elektronisch freigegeben

Ao.Univ.-Prof.Mag.DDr. Erwin Petek
Fachhumangenetiker ÖGH

Elektronisch freigegeben

Institut für Humangenetik

Neue Stiftungtalstraße 2, A-8010 Graz

humangenetik@medunigraz.at

Tel. +43 / 316 / 385-73800

Fax +43 / 316 / 385-79620

Assoz. Prof. PD Dr. Gold Daniela
 Frau Dr. Carmen Schöll
 Fachärztin für Frauenheilkunde
 (DAME 4255)
 St. Peter Gürtel 12a
 8042 Graz

Graz, am 29.07.2024 10:56/be

Herr Jürgen Palz untersagt die Dokumentation der Resultate der genetischen Analyse in Arztbriefen und Krankengeschichten sowie elektronischen Befunderfassungssystemen (z.B. ELGA) lt. § 71a GTG.

Humangenetischer Befund

Nachname	Vorname	Titel	Geburtsdatum
PALZ	Jürgen		10.06.1990

Befundnummer: 194822_1
 Probennummer: E70307
 Probenabnahme: 17.07.2024

Untersuchungsmaterial: Vollblut (EDTA
 Abweichungen: keine

Indikation: Unerfüllter Kinderwunsch, OAT-Syndrom

Untersuchung: SRY/AZF-PCR

Befund:

SRY-Locus Es wurde keine Deletion nachgewiesen.

**AZF-Region
(STS Marker)** Es wurde keine Deletion nachgewiesen.

Interpretation:

Der vorliegende Befund ist mit der Verdachtsdiagnose nicht vereinbar.

Bei einem Anteil von Azoospermie-Patienten sind Veränderungen in der Form von Mikrodeletionen des Y-Chromosoms vorhanden, die mit Hilfe dieser Spezialanalyse ausgeschlossen bzw. erfasst werden können. Aufgrund dieser Untersuchung können Veränderungen am Y-Chromosom als Ursache für ein auffälliges Spermogramm weitestgehend ausgeschlossen werden.

Literaturverweise: C. Krausz et. al.: EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of y-chromosomal microdeletions: state-of-the-art 2013. Journal of Andrology, 2:5-19, 2014.

Methode: Die Untersuchungen wurden unter Anwendung akkreditierter Methoden, gemäß ISO 15189, in der jeweils gültigen Fassung, im medizinischen Labor "D&F Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz" durchgeführt. DNA-Isolierung und PCR-Amplifikation der Y-chromosomal spezifischen Marker laut Publikation (siehe Literaturverweise).

Einschränkungen: Dieses Verfahren identifiziert nicht niedergradige Mosaiken, strukturelle Chromosomenaberrationen und Punktmutationen.

Weitere akkreditierte Untersuchungen:
Zytogenetik folgt

Die Befundmitteilung sollte laut österreichischem Gentechnikgesetz im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen. Auf Wunsch stehen wir für diese Beratung oder für allfällige Fragen gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Kristina Aubell, PhD
Fachärztin f. Med. Genetik

Elektronisch freigegeben

Ao.Univ.-Prof.Mag.Dr. Klaus Wagner
Fachhumangenetiker ÖGH

Elektronisch freigegeben



PERSÖNLICH

Assoz. Prof. PD Dr. Gold Daniela
Fachärztin für Frauenheilkunde
(DAME 4255)
St. Peter Gürtel 12a
8042 Graz

Graz, am 06.08.2024 13:49/be

Herr Jürgen Palz untersagt die Dokumentation der Resultate der genetischen Analyse in Arztbriefen und Krankengeschichten sowie elektronischen Befunderfassungssystemen (z.B. ELGA) lt. § 71a GTG.

Humangenetischer Befund

Nachname	Vorname	Titel	Geburtsdatum
Palz	Jürgen		10.06.1990

Befundnummer: 194822_3
Probennummer: R3963
Probenabnahme: 17.07.2024

Untersuchungsmaterial:
Abweichungen:

Vollblut (NaHep/LiHep)
keine

Indikation: unerfüllter Kinderwunsch, OAT-Syndrom
Untersuchung: Zytogenetik von Lymphozytenkultur

Befund:

Karyotyp: 46,XY,t(1;3)(q44;q26.2)

Interpretation:

Bei der Chromosomenanalyse konnte durch den Nachweis einer balancierten Translokation sehr wahrscheinlich die Ursache für den unerfüllten Kinderwunsch gefunden werden.

Auffälliger Befund. Es wurde eine balancierte Translokation von Abschnitten des langen Arms von Chromosom 1 und des langen Arms von Chromosom 3 nachgewiesen. Eine ergänzend durchgeführte molekulargenetische Untersuchung (WCP 1 und 3) bestätigt das Vorliegen einer reziproken balancierten Translokation.

Nachkommen von Träger*innen einer balancierten Translokation können einen unauffälligen Chromosomensatz aufweisen oder ebenfalls Träger*innen dieser balancierten Translokation sein. Wird die Veränderung unbalanciert weitervererbt, können Fehlgeburten oder genetisch bedingte Auffälligkeiten bei den Nachkommen die Folge sein. Die Veränderung kann neu aufgetreten oder von einem Elternteil vererbt worden sein. Der Partner von Herrn Palz kann im Fall einer Schwangerschaft eine Pränataldiagnostik angeboten werden. Weiteren Familienmitgliedern kann bei Kinderwunsch eine Chromosomenuntersuchung angeboten werden.

Methode:

Die Untersuchungen wurden unter Anwendung akkreditierter Methoden, gemäß ISO 15189, in der jeweils gültigen Fassung, im medizinischen Labor "(D&F) Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz" durchgeführt.

Untersuchte und ausgezählte Metaphasen: 10

Bandenzahl (nach ISCN): 400

Erstellte Karyogramme: 10

Einschränkungen:

Kleinere mikroskopisch/submikroskopische chromosomale Strukturveränderungen und geringgradige Mosaiken können mit dieser Untersuchung unerkannt bleiben.

Weitere akkreditierte Untersuchungen:

SRY-/AZF-Analyse 194822_1

FISH-Analyse 194822_2

Die Befundmitteilung sollte laut österreichischem Gentechnikgesetz im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen. Auf Wunsch stehen wir für diese Beratung oder für allfällige Fragen gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Kristina Aubell, PhD
Fachärztin f. Med. Genetik

PD Dr. med. Herbert Juch
Facharzt f. Histo/Embryologie, Zusatz Humangenetik

Elektronisch freigegeben

Dr. Anna-Magdalena Moser
Ass.-Ärztin

Jasmin Blatterer, MSc
Molekulargenetikerin

Elektronisch freigegeben

Elektronisch freigegeben