

Frau
 Dr. Martina Prilassnig-Erben
 Ärztin für Allgemeinmedizin
 Hauptstraße 225
 8311 Markt Hartmannsdorf
 DAME – 3289

Institut für Humangenetik
 Neue Stiftungtalstraße 2, A-8010 Graz
 humangenetik@medunigraz.at
 Tel. +43 / 316 / 385-73800
 Fax +43 / 316 / 385-79620

Graz, am 28.06.2023 13:52/LK

Humangenetischer Befund

Nachname	Vorname	Titel	Geburtsdatum
FRITZ	Veronique	MSc	04.07.1988

Befundnummer: 185966_1
 Probennummer: E63973
 Probenabnahme: 13.06.2023

Untersuchungsmaterial: Vollblut(EDTA)
 Abweichungen: keine

Indikation: Unerfüllter Kinderwunsch

Untersuchung: Repeatzahlbestimmung im FMR1 Gen

Befund:

FMR1-Gen	Die Untersuchung ergab ein Fragment mit ~ 30 CGG-Repeats (+/-1) ein Fragment mit ~ 33 CGG-Repeats (+/-1)
-----------------	---

Interpretation:

Der vorliegende Befund ist nach den unten definierten Leitlinien mit der klinischen Verdachtsdiagnose nicht vereinbar.

Es ist bei Ihrer Patientin ein Normalallel mit 30 CGG (+/-1) Repeats und ein Normalallel mit 33 CGG (+/-1) Repeats im FMR1 Gen vorhanden.

Literaturverweise:

Asuragen Amplidex PCR/CE FMR1 PCR Kit Instruction for Use PC-0164ENv7(2015)

AWMF online – Leitlinien Humangenetik – fra (X) Syndrom

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.

AWMF online – Leitlinien Humangenetik – fra(X) Syndrom

Allele mit 6 - 44 Repeats Normal

45 - 54 Grauzone

55 - 200 Prämutation

mehr als 200 Vollmutation

Einschränkungen:

Mit dieser Untersuchung ist die bei weitem häufigste Genveränderung ausgeschlossen,
 In 1-2% der Fälle kann auch eine Deletion im Promotor Ursache des Fragilen X-Syndroms sein

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

Univ.-Prof. Dr. med. Michael Speicher
 Institutsvorstand

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

Elektronisch freigegeben

Elektronisch freigegeben

Dr. Elisabeth Schreiner
 Ass.- Ärztin

Elektronisch freigegeben

Veronique Fritz, MSc, geb. 04.07.1988

185966_1

Seite 1 von 1

Medizinische Universität Graz, Auenbruckerplatz 2, A-8036 Graz. www.medunigraz.at