

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

**Institut für Humangenetik**  
Neue Stiftingtalstraße 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
<b>FRITZ</b>	<b>Veronique</b>	<b>MSc</b>	<b>04.07.1988</b>

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