

## Subtelomeranalyse (peripheres Blut)

Gezielte Darstellung der normalen Position der Subtelomerregionen aller Chromosomen. Einsatz v.a. in der Abklärung von mentaler Retardierung und syndromalen Krankheitsbildern sowie der Testung auf telomerische submikroskopische Translokationen bei Hochrisiko-Stammbaumkonstellationen.

Indikationsbeispiel
Kinderwunsch bei familiärer Häufung unklarer angeborener Erkrankungen
Technik
FISH-basierte Darstellung der orthotopen Position der Subtelomerregionen aller Chromosomen (mit Ausnahme der kurzen Arme der Akrozentrischen)
benötigtes Material
5 - 10 ml heparinisiertes Vollblut, bei Säuglingen und Kleinkindern 2 - 3 ml
Bearbeitungsdauer
2 bis 4 Wochen
Besondere Hinweise
Die Subtelomeranalyse wird immer in Verbindung mit einer konventionellen Chromosomenanalyse durchgeführt.