

1. Die Richtlinien zur Durchführung tumorzytogenetischer Labordiagnostik betreffen die Chromosomenanalyse an Tumorzellen mittels Bandenfärbung und chromosomaler in situ-Hybridisierung. Der Einsatz der in situ-Hybridisierung an Interphasezellkernen („Interphasezytogenetik“) für die Erstellung von tumorzytogenetischen Befunden ist derzeit nicht Gegenstand dieser Richtlinien.

2. Die tumorzytogenetische Labordiagnostik setzt das aufgeklärte Einverständnis des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters sowie die Einhaltung der für ärztliche Maßnahmen geforderten Rahmenbedingungen (Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Datenschutz u. a.) voraus. Der Patient ist darüber zu informieren, daß neben möglichen tumorassoziierten, d. h. erworbenen, auch angeborene konstitutionelle Chromosomenveränderungen aufgedeckt werden können (s. Richtlinien Zytogenetik). Die für die Befunderhebung relevanten Untersuchungsmaterialien sind so zu dokumentieren, daß eine spätere Überprüfung des Befundes stattfinden kann.

3. Für die Befunderstellung müssen neben Methoden der Zellkultivierung und der Chromosomenpräparation aus unstimulierten Zellkulturen mindestens jeweils eine Technik zur G-, Q-, R- und C-Bandendarstellung sowie zur Färbung der NOR-Region zur Verfügung stehen. Die chromosomale in situ-Hybridisierung ist nach Möglichkeit nur in Verbindung mit und auf dem Hintergrund einer Chromosomenanalyse an gebänderten Metaphasechromosomen für die Befunderstellung zu nutzen.

4. Bei der tumorzytogenetischen Labordiagnostik ist sicherzustellen, daß konstitutionelle Chromosomenanomalien als solche erkannt und von tumorassoziierten Veränderungen unterschieden werden können. Die Mitteilung konstitutioneller Chromosomenveränderungen an den Patienten muß mit dem Angebot einer genetischen Beratung verbunden sein.

5. Das dem anfordernden Arzt mitgeteilte schriftliche Gutachten muß folgende Informationen enthalten:

– Art des untersuchten Materials;  
– Kultivierungsmethoden unter Angabe der Kultivierungsdauer und evtl. verwendeter Stimulantien;

– Anzahl der strukturell analysierten Metaphasen unter Angabe der eingesetzten Bandendarstellungstechniken und der in drei Metaphasen maximal erreichten Bandenauflösung (ca. Werte), letztere getrennt für normal diploide und aberrante Chromosomensätze. Bei Einsatz der chromosomalen in situ-Hybridisierung sind die verwendeten Sonden zu spezifizieren und die Anzahl der untersuchten Metaphasen anzugeben. Falls Metaphasen nur ausgezählt wurden, muß ebenfalls eine Angabe der Anzahl ausgewerteter Metaphasen erfolgen.

– Beschreibung und Interpretation des zytogenetischen Befundes;

– Nach gültiger ISCN-Nomenklatur definierter Karyotyp;

– Beurteilung des Befundes und – wenn möglich – kritische Stellungnahme zur klinischen Relevanz unter besonderer Berücksichtigung der klinischen Fragestellung.

6. Zu den Voraussetzungen für die selbständige und verantwortliche Erstellung tumorzytogenetischer Befunde und Gutachten zählen der Nachweis einer mindestens zweijährigen Tätigkeit auf diesem Gebiet und die entsprechende Qualifikation (Facharzt für Humangenetik, Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik nach der bis 1993 geltenden (Muster-)WBO, oder Fachhumangenetiker GfH/GAH). Es müssen Zeugnisse über den Erwerb eingehender Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in der tumorzytogenetischen Diagnostik vorgelegt werden, die insbesondere einen Überblick über die angewandten zytogenetischen Methoden und untersuchten Materialien sowie eine Aufstellung der in der Weiterbildung unter Anleitung erbrachten und selbständig durchgeführten tumorzytogenetischen Untersuchungen einschließlich der dafür aufgewendeten Weiterbildungszeit enthalten. Hinsichtlich der Befugnis

zur Ausübung der Tätigkeit im Einzelfall wird auf die Bestimmungen der Weiterbildungs- und Berufsordnungen der Ärztekammern verwiesen. Für das Labor besteht die Verpflichtung zur Teilnahme an qualitätssichernden Maßnahmen, sofern sie vom Berufsverband veranlaßt werden.

#### Zitierhinweis

Berufsverband Medizinische Genetik e.V., Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (1996) Leitlinien zur Erbringung humangenetischer Leistungen: 3. Leitlinien zur tumorzytogenetischen Labordiagnostik. medgen 8, Heft 3, Sonderbeilage S. 3–4.