

MVZ Institut für Labormedizin und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH · Warendorfer Str. 185 · 48145 Münster

Marin Janssen
Gemenweg 71
48149 Münster

Dr. med. Brigitte Welling
Fachärztin für Humangenetik
Warendorfer Str. 185
48145 Münster

Tel.: 0251 / 20 26 30 -0
Fax: 0251 / 20 26 30 -10

humangenetik-muenster@amedes-group.com
www.amedes-muenster.de

Sprechzeiten:
Mo bis Fr: 9.00 – 12.30 Uhr
Mo, Di, Do: 14.30 – 17.00 Uhr

Zweigpraxis der MVZ Institut für Labormedizin
und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH
Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen

nachrichtlich:
Fr. Dr. Reck, Picassoplatz 3, 48143 Münster

Münster, 22.09.2023 bo/we

Humangenetische Beratung vom 03.07.2023
Fax-/Post-Weiterleitung v. unauffälligem Chromosomenanalyse- u. FISH-Befund am 10.08.2023
Frau (Herr) Marin Janssen, geb. 05.12.1996

Arztbrief

Sehr geehrte Frau (Herr) Janssen,

wir nehmen Bezug auf unser humangenetisches Beratungsgespräch vom 03.07.2023, zu dem Sie in die amedes-MVZ – Zweigpraxis Münster (vgl. Briefkopf rechts) kamen. Sie wünschten Informationen zu Untersuchungsmöglichkeiten bezüglich der Bestimmung Ihres genetischen Geschlechts.

Vorgeschichte: – alle nachfolgenden Altersangaben beziehen sich auf den Beratungstag –

Sie, Frau (Herr) Janssen, sind derzeit 26 Jahre alt, kinderlos und nach eigenen Angaben weitgehend gesund. Aufgrund einer bei Ihnen vorliegenden Mann-zu-Frau-Transsexualität wird von Ihnen eine Hormontherapie und nachfolgende Geschlechtsanpassungs-Operation gewünscht. Vor diesen Eingriffen stellte daher für Sie die Bestimmung Ihres genetischen Geschlechts Ihr Beratungsanliegen dar.

Zu Ihrer engeren Familie berichteten Sie, dass Ihr 25-jähriger Bruder gesund sei. Ihre 54-jährige Mutter sei altersentsprechend gesund. Ihr Vater sei mit 47 Jahren im Rahmen eines Suizids durch Autounfall verstorben.

Zu Ihrer mütterlichen Familienvorgeschichte berichteten Sie, dass eine Schwester Ihrer Mutter (= Ihre Tante) mit ca. 18 Jahren bei einem Autounfall verstorben sei. Die weiteren 4 Schwestern Ihrer

MVZ Institut für Labormedizin und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Geschäftsführer: Wolf Frederic Kupatt | Ust-IdNr.: DE 258061335 | HRB 20319 | Amtsgericht Essen

Berufsausübungsgemeinschaft mit

- 1) MVZ Westfalen/Ruhr für Pathologie und Genetik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Am Knappschafts-Krankenhaus 1, 44309 Dortmund
Ust-IdNr.: DE 287512602 | HRB 25205, Amtsgericht Dortmund
- 2) MVZ für Gynäkologie, präventive Zytologie/Dysplasiesprechstunde GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Ust-IdNr.: DE 267167744 | HRB 21464, Amtsgericht Essen
- 3) MVZ Institut für Klinische Genetik, Pathologie und Zytologie Nordrhein GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Gotenstraße 1, 42653 Solingen
Ust-IdNr.: DE 275468650 | HRB 19803, Amtsgericht Duisburg
- 4) MVZ Zentrum für Pathologie und Zytodiagnostik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Emil-Hoffmann-Straße 7 a, 50996 Köln
Ust-IdNr.: DE 309628241 | HRB 76385, Amtsgericht Köln
- 5) MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik Bonn GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Maximilianstraße 28d, 53111 Bonn
Ust-IdNr.: DE 307724764 | HRB 22253 | Amtsgericht: Bonn
- 6) MVZ am Chlodwigplatz | Sitz der Trägergesellschaft: Ubierring 1, 50678 Köln
Ust-IdNr.: DE 341885632 | HRB 100201 | Amtsgericht Köln

Geschäftsführer zu 1 bis 6: Wolf Frederic Kupatt

Arztbrief vom 22.09.2023 zu
Frau (Herr) Marin Janssen, geb. 05.12.1996

Mutter seien alle altersentsprechend gesund. Drei dieser Tanten hätten Kinder, so dass Sie insgesamt 6 Cousins/Cousinen haben. Bei einem Cousin sei mit ca. 16 Jahren Morbus Crohn (= entzündliche Darmerkrankung) diagnostiziert worden (kein Beratungsanliegen). Ihre 84-jährige Großmutter sei mit ca. 80 Jahren an Alters-Demenz erkrankt (kein Beratungsanliegen). Ihr 89-jähriger Großvater habe aus Ihnen unbekannten Gründen mit ca. 87 Jahren einen Herzschrittmacher bekommen (kein Beratungsanliegen).

Die Besprechung Ihrer Familienvorgeschichte väterlicherseits ergab, dass Ihr Vater zwei Schwestern hat. Die ältere, 60-jährige Schwester sei altersentsprechend gesund und kinderlos. Die jüngere, 58-jährige Schwester sowie deren zwei Söhne und eine Enkeltochter seien alle gesund. Ihre Großmutter sei mit ca. 78 Jahren verstorben. Sie habe eine Ihnen unbekannte Art von Krebs gehabt (am ehesten Blutkrebs, kein Beratungsanliegen). Der Großvater habe mit 83 Jahren Suizid begangen.

Ansonsten ergab die Besprechung Ihrer Familienvorgeschichte keine weiteren, in Bezug auf Ihr Beratungsanliegen gesichert relevanten Erkrankungen / Diagnosen.

Ärztliche Befundberichte: Es liegen zur berichteten Diagnose „Transsexualität“ (Mann-zu-Frau) keine Arztbriefkopien vor.

Beurteilung: Es war Ihnen, Frau (Herr) Janssen, aus eigenem Erleben bekannt, dass unter Transsexualität eine Geschlechts-Identitäts-Störung verstanden wird. Diese ist in Deutschland medizinisch als Erkrankung anerkannt, weshalb Betroffenen – je nach eigenem Wunsch – eine Krankenkassenkosten-gedeckte Therapie offensteht.

Bei der diagnostischen Abklärung (siehe nachfolgend 1. – 3.) einer Geschlechts-Identitäts-Störung erfolgen Untersuchungen verschiedener Art wie z.B. psychisch, psychosozial, allgemeinkörperlich, gynäkologisch bzw. urologisch und humangenetisch.

Diagnostische Abklärung:

1. Psychische Untersuchung:

Der Wunsch oder die Überzeugung, dem anderen Geschlecht anzugehören, kann als vorübergehendes Symptom bei einer Reihe von Erkrankungen auftreten. Da in einem solchen Fall eine Geschlechtsumwandlung/-anpassung langfristig sehr schaden könnte, dient die psychische Untersuchung dem Ausschluss einer solchen Erkrankung, denn den Betroffenen selbst ist es oft nicht möglich, eine solche Erkrankung zu erkennen.

Nach einigen Gesprächen kann ein erfahrener Psychiater oder Psychotherapeut jedoch psychische Störungen, die einer spezifischen Behandlung bedürfen, ausschließen.

2. Psychosoziale Beratung:

In Ihrem transsexuellen Alltag werden Sie möglicherweise mit Fragen konfrontiert, die z.B. den Arbeitsplatz (Kündigung, Umschulung, Krankenkasse-Anfrage bei langer Krankheitsdauer) oder Ihr familiäre Situation (z.B. Scheidung, Regelung des Unterhaltes, Sorgerecht für Kinder) betreffen.

MVZ Institut für Labormedizin und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Geschäftsführer: Wolf Frederic Kupatt | Ust-IdNr.: DE 258061335 | HRB 20319 | Amtsgericht Essen

Berufsausübungsgemeinschaft mit

- 1) MVZ Westfalen/Ruhr für Pathologie und Genetik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Am Knappschafts-Krankenhaus 1, 44309 Dortmund
Ust-IdNr.: DE 287512602 | HRB 25205, Amtsgericht Dortmund
- 2) MVZ für Gynäkologie, präventive Zytologie/Dysplasiesprechstunde GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Ust-IdNr.: DE 2673167744 | HRB 21464, Amtsgericht Essen
- 3) MVZ Institut für Klinische Genetik, Pathologie und Zytologie Nordrhein GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Gotenstraße 1, 42653 Solingen
Ust-IdNr.: DE 275468650 | HRB 19803, Amtsgericht Duisburg
- 4) MVZ Zentrum für Pathologie und Zytodiagnostik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Emil-Hoffmann-Straße 7 a, 50996 Köln
Ust-IdNr.: DE 309628241 | HRB 76385, Amtsgericht Köln
- 5) MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik Bonn GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Maximilianstraße 28d, 53111 Bonn
Ust-IdNr.: DE 307724764 | HRB 22253 | Amtsgericht: Bonn
- 6) MVZ am Chlodwigplatz | Sitz der Trägergesellschaft: Ubierring 1, 50678 Köln
Ust-IdNr.: DE 341885632 | HRB 100201 | Amtsgericht Köln

Arztbrief vom 22.09.2023 zu
Frau (Herr) Marin Janssen, geb. 05.12.1996

Es gibt vielleicht Angelegenheiten, bei denen Sie die rechtliche Situation nicht kennen oder mit Behörden zu tun haben, die Ihnen bislang fremd waren. Sozialarbeiter können Ihnen helfen, zu erwartende Schwierigkeiten zu erkennen und Ihnen Hinweise geben, wie Sie damit umgehen können.

3. Allgemeinkörperliche, gynäkologische / urologische, endokrinologische und humangenetische Untersuchungen:

Diese Untersuchungen sind notwendig, um die Möglichkeiten einer Hormonbehandlung und Operation abzuklären. Der Hausarzt sollte gründlich untersuchen, ob allgemeine Erkrankungen bestehen, die einer Hormoneinnahme oder Operation entgegenstehen würden. Gynäkologen (Frau-zu-Mann-Transsexuelle) bzw. Urologen (Mann-zu-Frau-Transsexuelle) müssen zum Ausschluss von Erkrankungen der Geschlechtsorgane konsultiert werden. Auch eine internistische Untersuchung ist angeraten.

Zur Abstimmung der Hormonbehandlung ist eine endokrinologische Untersuchung notwendig, bei der die Sexualhormone bestimmt werden.

Die humangenetische Diagnostik ist notwendig, um eine mögliche genetische Mitbeteiligung auszuschließen, denn in seltenen Fällen liegt neben dem transsexuellen Erleben eine außergewöhnliche Chromosomenstruktur bzw. -anzahl vor. Dies lässt sich mittels Durchführung einer Chromosomenanalyse aus einer Blutprobe abklären.

Die humangenetische Untersuchung dient bei der Fragestellung Transsexualität insbesondere zur Feststellung des *genetischen* Geschlechts. In einer zytogenetischen Untersuchung, d.h. durch mikroskopische Darstellung der Chromosomen (= komprimierte Erbmaterialestruktur), kann ermittelt werden, welche Gonosomen (= Geschlechtschromosomen) bei einem Individuum vorliegen. Es wurde Ihnen, Frau (Herr) Janssen, erläutert, dass der menschliche Chromosomensatz regulär insgesamt 46 Chromosomen umfasst, davon 22 paarige sog. „Autosomen“, d.h. mit Zahlen bezeichnete Chromosomen und zusätzlich zwei sog. „Gonosomen“, d.h. mit Buchstaben bezeichnete Chromosomen. Eine Frau trägt in der Regel als Geschlechtschromosomen zwei X-Chromosomen, während bei einem Mann ein X- sowie ein Y-Chromosom vorliegen.

Bei einem Menschen mit Transsexualität liegt ein *eindeutiges* genetisches sowie körperlich ausgeprägtes männliches oder weibliches Geschlecht vor, wobei sich das Individuum psychisch / emotional als dem anderen Geschlecht zugehörig fühlt.

Zur Klärung Ihres genetischen Geschlechts bzw. Identifizierung von Auffälligkeiten in Zusammenhang mit den Geschlechtschromosomen (z.B. Translokationen = Chromosomenmaterial-Umlagerungen) habe ich Ihnen, Frau (Herr) Janssen, die Durchführung einer Chromosomenanalyse (numerische und *strukturelle* Auswertung) mit einer ergänzenden Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (= FISH) bezüglich der Geschlechtschromosomen (= Gonosomen) angeboten. Die FISH erfolgt speziell zur Abklärung der Frage eines eventuellen Gonosomen-Mosaiks, da mit dieser Labormethode im Gegensatz zur konventionellen Chromosomenanalyse schnell eine hohe Zellzahl (*numerische* Auswertung) analysiert werden kann. Hinsichtlich der angebotenen Untersuchungen wurde darauf hingewiesen, dass bei jeder Labormethode technische Grenzen bestehen, wie z.B. das Nicht-Erfassen eines chromosomalen Mosaiks. Es wurde Ihnen erläutert, dass unter „Mosaik“ das gleichzeitige Vorliegen von verschiedenen

MVZ Institut für Labormedizin und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Geschäftsführer: Wolf Frederic Kupatt | USt-IdNr.: DE 258061335 | HRB 20319 | Amtsgericht Essen

Berufsausübungsgemeinschaft mit

- 1) MVZ Westfalen/Ruhr für Pathologie und Genetik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Am Knappschafts Krankenhaus 1, 44309 Dortmund
USt-IdNr.: DE 287512602 | HRB 25205, Amtsgericht Dortmund
- 2) MVZ für Gynäkologie, präventive Zytologie/Dysplasiesprechstunde GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
USt-IdNr.: DE 267167744 | HRB 21464, Amtsgericht Essen
- 3) MVZ Institut für Klinische Genetik, Pathologie und Zytologie Nordrhein GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Gotenstraße 1, 42653 Solingen
USt-IdNr.: DE 275468650 | HRB 19803, Amtsgericht Duisburg
- 4) MVZ Zentrum für Pathologie und Zytodiagnostik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Emil-Hoffmann-Straße 7 a, 50996 Köln
USt-IdNr.: DE 309628241 | HRB 76385, Amtsgericht Köln
- 5) MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik Bonn GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Maximilianstraße 28d, 53111 Bonn
USt-IdNr.: DE 307724764 | HRB 22253 | Amtsgericht: Bonn
- 6) MVZ am Chlodwigplatz | Sitz der Trägergesellschaft: Ubierring 1, 50678 Köln
USt-IdNr.: DE 341885632 | HRB 100201 | Amtsgericht Köln

Geschäftsführer zu 1 bis 6: Wolf Frederic Kupatt

Arztbrief vom 22.09.2023 zu
Frau (Herr) Marin Janssen, geb. 05.12.1996

Zelllinien im Körper verstanden wird, also z.B. das parallele Vorliegen einer Zelllinie mit unauffälligem Chromosomensatz sowie einer Zelllinie mit auffälligem Chromosomensatz.

Zum Abschluss des Beratungsgesprächs äußerten Sie, Frau (Herr) Janssen, dass Sie die Durchführung der angebotenen Chromosomenanalyse inklusive Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH) wünschen. Daher wurde Ihnen mit Ihrem Einverständnis eine Blutprobe entnommen. Ihr Laborbefund ist nachfolgend in Kurzform aufgeführt. Den kompletten Laborbefund finden Sie als Anhang diesem Arztbrief beigelegt.

Chromosomenanalyse- und FISH-Befund für Frau (Herrn) Marin Janssen, geb. am 05.12.1996:

Methodik + Beurteilung: siehe Befund-Ausdruck im Anhang

Ergebnis:

Karyotyp (ISCN 2020): 46,XY

(GTG, Bandenauflösung: ca. 400, Anzahl Metaphasen: 10, davon strukturell analysiert: 5)

= unauffälliger, männlicher Erbträgerbefund (keine zahlenmäßigen oder mikroskopisch erkennbaren strukturellen Abweichungen)

FISH - Karyotyp (ISCN 2020): nuc ish (DXZ1,SRY)x1

(DAPI, DNA-Sonden: LSI SRY Spectrum Orange / CEP X Spectrum Green (Fa. Abbott Molecular);
Anzahl Interphasen: 200, Anzahl Metaphasen: 10)

= unauffälliger FISH-Befund

Labor-Beurteilung: Die zytogenetische Diagnostik ergab für Sie, Frau (Herr) Janssen, einen unauffälligen männlichen Chromosomensatz. Es fanden sich in allen untersuchten Metaphasen (= MP; Zellen) nach GTG-Bandenfärbung weder Hinweise auf numerische noch – soweit bei der angegebenen Bandenauflösung erkennbar – auf strukturelle Chromosomenveränderungen. Ein schwaches chromosomales Mosaik sowie strukturelle Aberrationen, die mit der erreichten optischen Auflösung nicht sichtbar sind, können nicht ausgeschlossen werden. Nicht-chromosomale Veränderungen können durch diese Analysen nicht festgestellt werden. Es ergibt sich somit kein Hinweis dafür, dass Sie – gemäß Ihrem genetischen männlichen Geschlecht – Überträger für eine Chromosomentranslokation sind.

Auch die ergänzende molekularzytogenetische Diagnostik (FISH) bei Ihnen, Frau (Herr) Janssen, ergab mit spezifischen DNA-Sonden für die Zentromerregion des X-Chromosoms und den SRY-Bereichs des Y-Chromosoms an kultivierten Lymphozyten jeweils 1 spezifisches Signal für die

- 1) MVZ Westfalen/Ruhr für Pathologie und Genetik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Am Knappschafts-Krankenhaus 1, 44309 Dortmund
Ust-IdNr.: DE 287512602 | HRB 25205, Amtsgericht Dortmund
- 2) MVZ für Gynäkologie, präventive Zytologie/Dysplasiesprechstunde GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Ust-IdNr.: DE 267167744 | HRB 21464, Amtsgericht Essen
- 3) MVZ Institut für Klinische Genetik, Pathologie und Zytologie Nordrhein GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Gotenstraße 1, 42653 Solingen
Ust-IdNr.: DE 275468650 | HRB 19803, Amtsgericht Duisburg
- 4) MVZ Zentrum für Pathologie und Zytodiagnostik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Emil-Hoffmann-Straße 7 a, 50996 Köln
Ust-IdNr.: DE 309628241 | HRB 76385, Amtsgericht Köln
- 5) MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik Bonn GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Maximilianstraße 28d, 53111 Bonn
Ust-IdNr.: DE 307724764 | HRB 22253 | Amtsgericht: Bonn
- 6) MVZ am Chlodwigplatz | Sitz der Trägergesellschaft: Ubierring 1, 50678 Köln
Ust-IdNr.: DE 341885632 | HRB 100201 | Amtsgericht Köln

Arztbrief vom 22.09.2023 zu
Frau (Herr) Marin Janssen, geb. 05.12.1996

Zielregion. Damit ergibt sich gemäß dieser Untersuchung kein Anhalt für das Vorliegen eines gonosomalen Mosaiks bei Ihnen.

Es wird darauf hingewiesen, dass die Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) zu beachten sind. Gemäß §10 Abschnitt 1 GenDG sollte jede *diagnostische* genetische Untersuchung mit dem Angebot einer humangenetischen Beratung verbunden sein und mindestens zur Mitteilung eines auffälligen Gentest-Befundes erfolgen. Bei einer *prädiktiven* (= risiko-vorhersagenden) genetischen Untersuchung sollte eine humangenetische Beratung gemäß §10 Abschnitt 2 GenDG vor dem Gentest und nach Vorliegen des Befundes erfolgen. Ein Termin hierzu kann unter der Rufnummer 0251 / 20 26 30-0 vereinbart werden.

Fazit: Abschließend lässt sich sagen, dass die Chromosomenanalyse in allen untersuchten Metaphasen (MP; Zellen) das Vorliegen eines unauffälligen männlichen Chromosomensatzes ergeben hat. Auch die Auswertung der Geschlechtschromosomen (= Gonosomen) an einer erhöhten Zellzahl mittels der Labormethode Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (= FISH) ergab keinen Hinweis auf das Vorliegen eines Geschlechtschromosomen-Mosaiks, insbesondere auch keinen Hinweis auf das Vorliegen von zusätzlichen männlichen Y-Chromosomen bzw. überzähligen X-Chromosomen.

Damit liegt bei anatomisch männlichem Geschlecht und dazu passend nachgewiesenem männlichen Chromosomensatz (= Karyotyp) bei Ihnen, Frau (Herr) Janssen, am wahrscheinlichsten – unter Beachtung der labortechnischen Grenzen – eine Transsexualität „Mann-zu-Frau“ vor.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen



Ann-Kristin Bodura
Assistenzärztin



Dr. med. Brigitte Welling
Fachärztin für Humangenetik
MBA in Medical Management

Anhang:

Laborbefundkopie Chromosomen- und FISH-Analyse (1 Seite)

MVZ Institut für Labormedizin und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Geschäftsführer: Wolf Frederic Kupatt | Ust-IdNr.: DE 258061335 | HRB 20319 | Amtsgericht Essen

Berufsausübungsgemeinschaft mit

- 1) MVZ Westfalen/Ruhr für Pathologie und Genetik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Am Knappschafts Krankenhaus 1, 44309 Dortmund
Ust-IdNr.: DE 287512602 | HRB 25205, Amtsgericht Dortmund
- 2) MVZ für Gynäkologie, präventive Zytologie/Dysplasiesprechstunde GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Ust-IdNr.: DE 267167744 | HRB 21464, Amtsgericht Essen
- 3) MVZ Institut für Klinische Genetik, Pathologie und Zytologie Nordrhein GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Gotenstraße 1, 42653 Solingen
Ust-IdNr.: DE 275468650 | HRB 19803, Amtsgericht Duisburg
- 4) MVZ Zentrum für Pathologie und Zytodiagnostik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Emil-Hoffmann-Straße 7 a, 50996 Köln
Ust-IdNr.: DE 309628241 | HRB 76385, Amtsgericht Köln
- 5) MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik Bonn GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Maximilianstraße 28d, 53111 Bonn
Ust-IdNr.: DE 307724764 | HRB 22253 | Amtsgericht: Bonn
- 6) MVZ am Chlodwigplatz | Sitz der Trägergesellschaft: Ubierring 1, 50678 Köln
Ust-IdNr.: DE 341885632 | HRB 100201 | Amtsgericht Köln

Geschäftsführer zu 1 bis 6: Wolf Frederic Kupatt



MVZ Institut für Labormedizin und klinische Genetik Rhein/Ruhr Essen GmbH
Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen, Telefon 0201-747760, Fax 0201-7477690

Arztische Vertraulich

Name	JANSSEN, MARIN	Entnahme	03.07.2023	Ihre Nummer	
geb. am	05.12.1996 ♂ 26 Jahre	Eingang	04.07.2023 16:51	Barcodenummer	1110869571
Kostenträger	Kasse	Endbefund	03.08.2023	Tagesnummer	EP XG04 5031

Eingesandtes Material: Heparin-Blut

verantwortlicher Arzt:

Dr.med. Brigitte Welling

HUMANGENETISCHE DIAGNOSTIK

Indikation: Transsexualität: Mann-zu-Frau

Chromosomendiagnostik aus Lymphozyten

Ergebnis:

unauffälliger männlicher Chromosomensatz

Karyotyp: 46,XY

(nach ISCN 2020)

Humangenetische Beurteilung:

Bei der zytogenetischen Diagnostik kultivierter Lymphozyten ergaben sich in den untersuchten Metaphasen auf dem unten angegebenen Bandenniveau keine Hinweise auf das Vorliegen einer numerischen oder strukturellen Chromosomenveränderung.

Methodik:

Chromosomenanalyse nach PHA-aktivierter Kultivierung peripherer Lymphozyten

Anzahl der ausgewerteten Kulturen: 1

Anzahl Metaphasen: 10 davon strukturell analysiert: 5

Färbung: GTG

Bandenaufklärung: ca. 400 Banden pro haploidem Chromosomensatz

Chromosomale Mosaik- und sehr kleine strukturelle Chromosomenveränderungen, die unterhalb der oben genannten Bandenaufklärung liegen, können grundsätzlich nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden. Die Ursache nicht chromosomal bedingter Störungen kann durch diese Analyse nicht erfasst werden.

Molekularzytogenetische Diagnostik

Ergebnis:

unauffälliger Befund

Karyotyp: nuc ish(DXZ1,SRY)x1

(ISCN 2020)

Humangenetische Beurteilung:

Wir führten ergänzend eine molekularzytogenetische Untersuchung (FISH) mit spezifischen DNA-Sonden für die Zentromerregion des X-Chromosoms und den SRY-Bereich des Y-Chromosoms (Yp11.3) an kultivierten Lymphozyten durch. Hierbei fanden sich in 200 ausgewerteten Interphasezellkernen und in 10 Metaphasen jeweils ein Signal für die Zentromerregion des X-Chromosoms und ein Signal für die SRY-Region (Y-Chromosom).

Dieses Ergebnis spricht gegen das Vorliegen einer Deletion der SRY-Region. Es ergab sich zudem kein Hinweis auf ein gonosomales Mosaik.

Methodik:

Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)

Anzahl Interphasen: 200

Anzahl der Metaphasen: 10

Färbung: DAPI

DNA-Sonden: LSI SRY Spectrum Orange/ CEP X Spectrum Green (Fa. Abbott Molecular)

Numerische Veränderungen anderer Chromosomen oder strukturelle Aberrationen ohne Beteiligung der untersuchten Chromosomenregionen können durch diese Untersuchung nicht festgestellt werden. Geringgradige oder in anderen Geweben vorliegende Mosaik-Veränderungen können methodenbedingt nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden. Ebenfalls werden Veränderungen im Genbereich oder die Ursache nicht chromosomal bedingter Fehlbildungen oder Stoffwechselerkrankungen durch diese Analyse nicht erfasst.

Für Rückfragen stehen wir unter der Telefon-Nr. 0201/747760 gerne zur Verfügung.

Dieser Befund wurde ärztlich validiert von Dr. C. Hammans.

MVZ Institut für Labormedizin und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH · Warendorfer Str. 185 · 48145 Münster

Frau
Marin Janssen
Gemenweg 71
48149 Münster

Dr. med. Brigitte Welling
Fachärztin für Humangenetik
Warendorfer Str. 185
48145 Münster

Tel.: 0251 / 20 26 30 -0
Fax: 0251 / 20 26 30 -10

humangenetik-muenster@amedes-group.com
www.amedes-muenster.de

Sprechzeiten:
Mo bis Fr : 9.00 – 12.30 Uhr
Mo, Di, Do: 14.30 – 17.00 Uhr

Zweigpraxis der MVZ Institut für Labormedizin
und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH
Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen

nachrichtlich:
Fr. Dr. Reck, Pisacoplatz 3, 48143 Münster

Münster, 10.08.2023 we/br

Befundmitteilung

Sehr geehrte Frau Janssen,

am 03.07.2023 wurde für Sie im Rahmen eines humangenetischen Beratungsgespräches in der amedes-MVZ – Zweigpraxis Münster (vgl. Briefkopf) ein Untersuchungsauftrag veranlasst, dessen Ergebnis aus dem Labor vorliegt.

Ihr Laborbefund ist **UNAUFFÄLLIG** und hat somit keine therapeutische Relevanz. Zwecks schneller Übermittlung finden Sie die Kopie Ihres Laborbefundes anbei. Zu Ihrem Befund kann – so von Ihnen gewünscht – gemäß Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG) ein ärztliches humangenetisches Befunderläuterungsgespräch vereinbart werden (Tel.Nr. s.o.). Ihr abschließendes *Gutachten folgt nach*.

Für Rückfragen steht Ihnen gerne zur Verfügung:

Dr. med. Brigitte Welling
Fachärztin für Humangenetik
MBA in Medical Management

Mit freundlichen Grüßen



i.A. Jana Brinkmann
Sekretärin

Anlage: Kopie des Original-Molekularzytogenetischen Befundes vom 03.08.2023 (1 Seite)

MVZ Institut für Labormedizin und Klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Geschäftsführer: Wolf Frederic Kupatt, Alexander Kleinke | Ust-IdNr.: DE 301792997 | HRB 20319 | Amtsgericht Essen

Berufsausübungsgemeinschaft mit

- 1) MVZ Westfalen/Ruhr für Pathologie und Genetik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Am Knappschafts-Krankenhaus 1, 44309 Dortmund
Ust-IdNr.: DE 301792997 | HRB 25205, Amtsgericht Dortmund
- 2) MVZ für Gynäkologie, präventive Zytologie/Dysplasiesprechstunde GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen
Ust-IdNr.: DE 301792997 | HRB 21464, Amtsgericht Essen
- 3) MVZ Institut für Klinische Genetik, Pathologie und Zytologie Nordrhein GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Virchowstraße 20, 46047 Oberhausen
Ust-IdNr.: DE 301792997 | HRB 19803, Amtsgericht Duisburg
- 4) MVZ Zentrum für Pathologie und Zytodiagnostik GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Emil-Hoffmann-Straße 7 a, 50996 Köln
Ust-IdNr.: DE 301792997 | HRB 76385, Amtsgericht Köln
- 5) MVZ Institut für Klinische Genetik und Tumorgenetik Bonn GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Maximilianstraße 23d, 53111 Bonn
Ust-IdNr.: DE 301792997 | HRB 22253 | Amtsgericht: Bonn
- 6) amedes MVZ am Chlodwigplatz GmbH | Sitz der Trägergesellschaft: Ubierring 1, 50678 Köln
Ust-IdNr.: DE341885632 | HRB 100201 | Amtsgericht Köln

Geschäftsführer zu 1 bis 5: Wolf Frederic Kupatt, Alexander Kleinke



MVZ Institut für Labormedizin und klinische Genetik Rhein/Ruhr Essen GmbH
Willy-Brandt-Platz 4, 45127 Essen, Telefon 0201-747760, Fax 0201-7477690

Arztsache-Vertraulich

Name	JANSSEN, MARIN	Entnahme	03.07.2023	Ihre Nummer	
geb. am	05.12.1996 ♂ 26 Jahre	Eingang	04.07.2023 16:51	Barcodenummer	1110869571
Kostenträger	Kasse	Endbefund	03.08.2023	Tagesnummer	EP XG04 5031

Eingesandtes Material: Heparin-Blut

verantwortlicher Arzt: Dr.med. Brigitte Welling

HUMANGENETISCHE DIAGNOSTIK

Indikation: Transsexualität: Mann-zu-Frau

Chromosomendiagnostik aus Lymphozyten

Ergebnis: unauffälliger männlicher Chromosomensatz

Karyotyp: 46,XY

(nach ISCN 2020)

Humangenetische Beurteilung:

Bei der zytogenetischen Diagnostik kultivierter Lymphozyten ergaben sich in den untersuchten Metaphasen auf dem unten angegebenen Bandenniveau keine Hinweise auf das Vorliegen einer numerischen oder strukturellen Chromosomenveränderung.

Methodik:

Chromosomenanalyse nach PHA-stimulierter Kultivierung peripherer Lymphozyten

Anzahl der ausgewerteten Kulturen: 1

Anzahl Metaphasen: 10 davon strukturell analysiert: 5

Färbung: GTG

Bandenauflösung: ca. 400 Banden pro haploidem Chromosomensatz

Chromosomale Mosaik- und sehr kleine strukturelle Chromosomenveränderungen, die unterhalb der oben genannten Bandenauflösung liegen, können grundsätzlich nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden. Die Ursache nicht chromosomal bedingter Störungen kann durch diese Analyse nicht erfasst werden.

Molekularzytogenetische Diagnostik

Ergebnis: unauffälliger Befund

Karyotyp: nuc ish(DXZ1,SRY)x1

(ISCN 2020)

Humangenetische Beurteilung:

Wir führten ergänzend eine molekularzytogenetische Untersuchung (FISH) mit spezifischen DNA-Sonden für die Zentromerregion des X-Chromosoms und den SRY-Bereich des Y-Chromosoms (Yp11.3) an kultivierten Lymphozyten durch. Hierbei fanden sich in 200 ausgewerteten Interphasezellkernen und in 10 Metaphasen jeweils ein Signal für die Zentromerregion des X-Chromosoms und ein Signal für die SRY-Region (Y-Chromosom).

Dieses Ergebnis spricht gegen das Vorliegen einer Deletion der SRY-Region. Es ergab sich zudem kein Hinweis auf ein gonosomales Mosaik.

Methodik:

Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)

Anzahl Interphasen: 200

Anzahl der Metaphasen: 10

Färbung: DAPI

DNA-Sonden: LSI SRY Spectrum Orange/ CEP X Spectrum Green (Fa. Abbott Molecular)

Numerische Veränderungen anderer Chromosomen oder strukturelle Aberrationen ohne Beteiligung der untersuchten Chromosomenregionen können durch diese Untersuchung nicht festgestellt werden. Geringgradige oder in anderen Geweben vorliegende Mosaik-Veränderungen können methodenbedingt nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden. Ebenfalls werden Veränderungen im Genbereich oder die Ursache nicht chromosomal bedingter Fehlbildungen oder Stoffwechselerkrankungen durch diese Analyse nicht erfasst.

Für Rückfragen stehen wir unter der Telefon-Nr. 0201/747760 gerne zur Verfügung.

Dieser Befund wurde ärztlich validiert von Dr. C. Hammans.