

Struktur

Diagnostik

Untersuchung



46 Chromosomen
23 Chromosomenpaare

Konventionelle Chromosomenanalyse aus Chorionzotten oder Fruchtwasser

Numerische sowie strukturelle Chromosomenstörungen aller Chromosomen wie z.B. Trisomien, Translokationen (lichtmikroskopisch sichtbar)

▼ Erweiterte Pränataldiagnostik



~2 x 20.000 Gene

Array-CGH aus Chorionzotten oder Fruchtwasser

Mikrodeletionen und –duplikationen: wie z.B. DiGeorge-Syndrom, Williams-Beuren-Syndrom



DNA-Sequenz

Panel-Diagnostik, Exom-Diagnostik
Mutationsanalyse (Sanger-Sequenzierung oder NGS*) aus Chorionzotten oder Fruchtwasser

Mutationen und Monogene Erkrankungen mit HPO-Auswertung: wie z.B. Noonan-Syndrom, fetales Akinesie-Syndrom, Osteogenesis imperfecta, Achondroplasie

Fußnote: *NGS: Next generation sequencing = Hochdurchsatzsequenzierung