



# Erweiterte pränatale Diagnostik

Warum kann sie sinnvoll sein?

Untersuchungen für Schwangere mit speziellen Risiken



**genetikum**<sup>®</sup>

GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK



## Was ist genetische pränatale Diagnostik?

Veränderungen im Erbgut können zu geistigen und körperlichen Entwicklungsstörungen, Fehlbildungen und komplexen Syndromen führen. Dabei kann es sich z.B. um Veränderungen in Anzahl und Struktur der Chromosomen handeln und um Veränderungen in einzelnen Genen (Mutationen).

Mit der genetischen pränatalen Diagnostik kann das Erbgut des Ungeborenen auf mögliche Veränderungen untersucht werden. Dabei stehen verschiedene Verfahren zur Verfügung: die Verfahren der herkömmlichen Diagnostik und die Verfahren für Schwangere mit speziellen Risiken, die eine weitergehende Untersuchung des Erbguts ermöglichen.

Unsere Erbanlagen, die Gene, sind in den Chromosomen genannten Strukturen in den Zellkernen enthalten. Unsere rund 20 000 Gene, die wir in einer doppelten Ausführung haben, sind auf 23 Chromosomen-Paaren verteilt, d.h. in jedem unserer Zellkerne sind in der Regel 46 Chromosomen enthalten.

## Was sind die Möglichkeiten der erweiterten pränatalen Diagnostik?

Mit den herkömmlichen Verfahren der Chromosomenanalyse können grobstrukturelle oder zahlenmäßige Veränderungen der Chromosomen (z.B. das Down-Syndrom) festgestellt werden. Dagegen sind sehr kleine Veränderungen wie z.B. Mikrodeletionen oder -duplikationen (Fehlen oder Zugewinn eines sehr kleinen Chromosomenstücks) sowie auch Mutationen in einzelnen Genen nur mit molekulargenetischen Diagnoseverfahren nachweisbar. Auch solche minimalen Veränderungen können zu schweren Krankheitsbildern mit geistigen und körperlichen Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen führen.

**Die erweiterte pränatale Diagnostik kann aus den bei der Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie gewonnenen kindlichen Zellen durchgeführt werden. Es ist somit keine weitere Probenentnahme erforderlich.**



## Die Untersuchungsverfahren der erweiterten pränatalen Diagnostik

Derzeit stehen drei Methoden zur Verfügung

- ▷ **Die spezifische array-CGH:** Mit ihr wird das gesamte Genom (Erbgut) auf sehr kleine Chromosomenstückverluste bzw. -zugewinne untersucht, wie dies z.B. beim sogenannten Mikrodeletions-syndrom 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom) der Fall ist. Manchmal werden chromosomale Strukturveränderungen gefunden, deren Bedeutung bisher noch nicht bekannt ist. Dann wird empfohlen, zusätzlich eine Untersuchung bei den Eltern vorzunehmen. Trägt ein gesunder Elternteil die gleiche Veränderung im Erbgut, kann zumeist davon ausgegangen werden, dass die beim Kind gefundene Auffälligkeit keine erkennbare gesundheitliche Bedeutung hat.

Das Ergebnis einer array-CGH liegt in der Regel nach 7 bis 14 Tagen vor.

- ▷ **Die Einzel-Gen-Analyse:** Sie dient der gezielten Identifizierung von Mutationen in den einzelnen Genen auf der Ebene der Basenbausteine. Diese Analyse kommt z.B. in Frage, wenn eine familiäre, schwere Erberkrankung vorliegt (z.B. Cystische Fibrose oder Spinale Muskelatrophie) oder der Ultraschallbefund auf einen spezifischen Gendefekt hinweist.

- ▷ **Gen-Panel-Diagnostik** oder **Exom-Sequenzierung:** Hier können eine Vielzahl von Genen in einem Ansatz mittels NGS (Next Generation Sequencing) untersucht werden. Diese Analysen kommen dann in Betracht, wenn in der Ultraschall-Untersuchung schwere Fehlbildungen wie z.B. Herzfehler, Skelettdysplasien oder Hirnfehlbildungen festgestellt werden oder der Hinweis auf ein komplexes Syndrom besteht. Zur Verifizierung von Varianten bzw. pathogenen Mutationen wird zusätzlich das Blut der Eltern untersucht.

**Die Ergebnisse liegen, je nach Material und Fragestellung, nach ca. 4 bis 8 Wochen vor, bei klinisch eindeutigen Syndromen in der Regel bereits nach 10 bis 20 Arbeitstagen.**

**Die Möglichkeiten und Grenzen dieser Untersuchungsverfahren besprechen wir mit Ihnen in einer ausführlichen Genetischen Beratung. Bei einem auffälligen Befund besprechen wir mit Ihnen, was er bedeutet und welche Konsequenzen sich daraus ergeben können.**



## Wir sind kompetente Partner für Sie und Ihre Familie

Das Genetikum ist ein spezialisiertes Facharztzentrum mit hochmodernem Labor. Seit mehr als 25 Jahren beraten wir Menschen mit Erkrankungsbildern, bei denen eine genetische Ursache eindeutig festgestellt wurde oder für möglich gehalten wird. Wir sind Ansprechpartner für Ärzte und Kliniken in allen Bereichen der humangenetischen Diagnostik und Vorsorge. Mehr als 200 000 Untersuchungen bestätigen die Zuverlässigkeit unserer labortechnischen Arbeit.

Für den Besuch unserer **Syndromsprechstunde** und eine **persönliche genetische Beratung** stehen wir Ihnen an den folgenden Standorten zur Verfügung:

## Unsere Ärzte, Ihre Ansprechpartner

(Von links nach rechts)

Dr. med. Karl Mehnert  
Helena Böhler-Rabel  
Dr. med. Gabriele du Bois  
Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn  
Dr. med. Silke Hartmann  
Dr. med. Eva Rossier  
Dr. med. Sonja Schuster  
Dr. med. Ina Ulrich  
PD Dr. med. Wolfram Klein  
Dr. med. Laura Mehnert  
Dr. med. Maren Wenzel  
Dr. med. Anna Lena Burgemeister  
Dr. med. Verena Pfaff  
Dr. med. Alina Henn

- Neu-Ulm** Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Telefon 0731-98 49 00
- Stuttgart** Lautenschlagerstraße 23  
70173 Stuttgart  
Telefon 0711-22 00 92 30
- München** Weinstraße 11  
80333 München  
Telefon 089-24 20 76 70
- Singen** Virchowstraße 10c  
78224 Singen  
Telefon 07731-99 56 231
- Prien** Hochriesstraße 21  
83209 Prien  
Telefon 08051-96 32 767
- Künzelsau** Amrichshäuserstraße 10  
74653 Künzelsau  
Telefon 0711-22 00 92 30





M1/2018-05

[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de)

Neu-Ulm | Stuttgart | München | Singen | Prien | Künzelsau