



Pränatale array-CGH

Abklären und erkennen

Für eine erweiterte
pränatale Vorsorge



genetikum[®]

GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK



Untersuchung für Schwangere mit speziellen Risiken

Die array-CGH ist ein besonders differenziertes und genaues Untersuchungsverfahren in der pränatalen Diagnostik. Mit ihr lassen sich, anders als mit der „normalen“ Chromosomenanalyse, auch sehr kleine Veränderungen im Erbgut nachweisen – sowohl die sogenannten Mikrodeletionen (Fehlen eines sehr kleinen Chromosomenstücks) als auch mögliche Mikroduplikationen (Hinzugewinn eines Chromosomenstücks). Diese minimalen Defekte können die Ursache von genetischen Erkrankungen mit geistigen und körperlichen Entwicklungsstörungen sein. Die Größe eines chromosomalen Stückverlustes bedingt nicht zwangsläufig den Schweregrad der Behinderung - so können bestimmte Mikrodeletionen zu einem sehr viel schwerwiegenderen Krankheitsbild führen als manche Fehlverteilung ganzer Chromosomen wie z. B. beim Down-Syndrom.

Array-CGH:

Warum kann sie nötig sein?

Chromosomen: Die Träger der Erbinformationen

Chromosomen sind Strukturen in den Zellkernen, die unser Erbgut enthalten. Rund 20 000 Gene sind auf 46 Chromosomen verteilt – präziser: auf 23 Chromosomen-Paare mit je zwei sich entsprechenden Chromosomen. Veränderungen in Anzahl und Struktur der Chromosomen können zu geistigen und körperlichen Entwicklungsstörungen führen. Die pränatale Diagnostik bietet verschiedene Verfahren der Chromosomenanalyse an. Eine Chromosomenuntersuchung kann nach Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie durchgeführt werden. Mit der Chromosomenanalyse können zahlenmäßige (wie z. B. beim Down-Syndrom) oder grobstrukturelle Chromosomenveränderungen festgestellt werden. Mit der array-CGH erhalten Sie eine wesentlich detailliertere Analyse. Bei weiteren Fragen zu diesen unterschiedlichen Verfahren sprechen Sie uns bitte an!

Auch für Sie?

Wir empfehlen eine array-CGH-Untersuchung insbesondere:

- bei einem auffälligen Ultraschallbefund, z. B. Organfehlbildung in Kombination mit Wachstumsverzögerung oder multiplen Fehlbildungen
- bei einem auffälligen Chromosomenbefund, der näher abgeklärt werden sollte
- wenn Sie eine sehr hohe Sicherheit wünschen

Wir führen die array-CGH auch durch, wenn Eltern sehr detaillierte Informationen zum chromosomalen Bild des Ungeborenen wünschen.

Die Kosten für eine Fruchtwasserpunktion und Chromosomenanalyse werden unabhängig vom Alter von den Krankenkassen übernommen. Ob Ihre Kasse auch die array-CGH übernimmt, klären wir für Sie mit Ihrer Krankenkasse ab.



Array-CGH:

Was passiert dabei?

Was zeigt die Untersuchung – und was nicht?

Auch wenn die array-CGH-Untersuchung mehr „kann“ als die herkömmliche Chromosomenanalyse: Nicht alle genetischen Erkrankungen können mit ihr diagnostiziert werden. Dazu gehören zum Beispiel die Mukoviszidose, erbliche Stoffwechsel- oder Muskel-erkrankungen. Bei der array-CGH werden manchmal chromosomale Strukturveränderungen gefunden, die in der Literatur bisher noch nicht beschrieben sind. Dann wird empfohlen, 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 eine Normvariante ohne erkennbare gesundheitliche Bedeutung darstellt.

Den Chromosomen auf der Spur!

Die array-CGH kann nur in Kombination mit der Fruchtwasserpunktion oder der Chorionzottenbiopsie durchgeführt werden. Aus einem Teil der bei diesen Untersuchungen gewonnenen Zellen des Kindes wird die Erbsubstanz (DNA) isoliert, mit einem grünen Fluoreszenzfarbstoff markiert und zusammen mit der rot markierten DNA einer Kontrollprobe auf einen array-Objektträger aufgebracht, auf dem sich mehrere hunderttausend definierte DNA-Fragmente der Chromosomen befinden. Beide Proben binden an diese DNA-Fragmente. Mit Hilfe eines Scanners werden ihre Fluoreszenzsignale anschließend gemessen. Sind diese gleich intensiv, liegt ein Normalbefund vor. Ist an einer Stelle überwiegend die Kontrollprobe nachweisbar, liegt hier eine Deletion vor. Überwiegt das Signal der Patientenprobe an einer Stelle, liegt dort ein Zugewinn vor.

Das Ergebnis der array-CGH liegt in der Regel nach sieben Tagen vor. Im Rahmen der anschließenden genetischen Beratung besprechen wir bei einem auffälligen Befund mit Ihnen ausführlich, was er bedeutet und welche Konsequenzen sich daraus für Sie 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:

- 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

Unsere Ärzte, ihre Ansprechpartner

(Von links nach rechts)

- Dr. med. Karl Mehnert
- Dr. med. Gabriele du Bois
- Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn
- Helena Böhler-Rabel
- Dr. med. Silke Hartmann
- Dr. med. Eva Rossier
- Dr. med. Sonja Schuster
- Prof. Dr. med. Horst Hameister
- PD Dr. med. Wolfram Klein
- Prof. Dr. med. Gholamali Tariverdian
- Dr. med. Maren Wenzel
- Dr. med. Anna Lena Burgemeister
- Dr. med. Verena Pfaff



V4 / 2016-2

www.genetikum.de

Neu-Ulm | Stuttgart | München | Singen | Prien