

## Patienteninformation

### Vorgeburtliche Diagnostik

#### Laboruntersuchungen im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik

Die nachfolgende Tabelle gibt einen Überblick über die Laboruntersuchungen, die im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik im Labor Genetica durchgeführt werden:

#### Untersuchungen an Chorionzotten (Chorionbiopsie ab der 11. Schwangerschaftswoche)

*Chromosomenuntersuchung (Zytogenetik):* Ergebnis nach 1 – 2 Tagen  
*Mikrodeletionsscreening (Molekulargenetik):* Ergebnis nach 4 - 10 Tagen

#### Untersuchungen am Fruchtwasserzellen (Amniocentese ab der 15. Schwangerschaftswoche)

*Chromosomenuntersuchung (Zytogenetik):* Ergebnis nach 8 - 14 Tagen  
*Mikrodeletionsscreening (Molekulargenetik):* Ergebnis nach 10 -14 Tagen  
*Fruchtwasser-Schnelltest (FISH oder Molekulargenetik):* Ergebnis nach 1 - 2 Tagen  
*Messung der Alfa-Fetoproteins (Biochemisch):* Ergebnis nach 1 - 2 Tagen\*\*

\*\*Ergebnismitteilung mit der Chromosomenuntersuchung

#### Molekulargenetische Untersuchungen (an Chorionzotten oder Fruchtwasserzellen)

*Array CGH Untersuchung :* Ergebnisse bis ca. 10 Tage\*  
*Mutationsnachweis bei fam. Erblichen :* variabel  
*Suche nach häufigen Erbkrankheiten (z.B. auf CF):* Ergebnis nach wenigen Tagen

\*bei Fruchtwasserzellen bis 14 Tage

#### Was kann die invasive Diagnostik?

Untersuchungen, die nach einem invasiven Eingriff (Chorionbiopsie oder Fruchtwasserpunktion) erfolgen, können genetisch bedingte Störungen diagnostizieren oder zahlreiche Syndrome und Erkrankungen ausschliessen. Mit nicht-invasiven Verfahren (Ultraschall, Ersttrimester-Screening, Praenatest) können Hochrisikoschwangerschaften und/oder Fehlbildungen am ungeborenen Kind zwar erkannt werden, die sichere Diagnose kann aber erst die direkte Analyse an Zellen liefern.

#### Was wird mit der Chromosomenuntersuchung erkannt?

Zytogenetische Chromosomenuntersuchung kann nur an lebenden Zellen vorgenommen werden. Das Untersuchungsmaterial wird in geeigneter Nährlösung gezüchtet. Während der Zellteilungsphase werden die Chromosomen sichtbar und können nach Präparation und Färbung am Mikroskop dargestellt werden. Am Chromosomenbild (Karyogramm), werden Abweichungen von der normalen Chromosomenzahl, z.B. die Trisomie 21, sowie Veränderungen der Chromosomenstrukturen direkt erkannt.

#### Normaler Chromosomensatz

Ein normaler Chromosomensatz (= Karyotyp) weist 46 Chromosomen auf. Dabei sind alle Chromosomen doppelt vorhanden (= zweifacher, diploider Chromosomensatz). Der weibliche Chromosomensatz zeigt neben 22 geschlechtsunabhängigen Autosomenpaare zwei X-Chromosomen (46,XX), der männliche ein X und ein Y-Chromosom (46,XY).

#### Veränderte Chromosomenzahl

Veränderungen, welche die Zahl der Chromosomen betreffen, haben in der Regel schwere Entwicklungsstörungen zur Folge. Bei einer Trisomie liegt ein Chromosom in dreifacher Ausführung vor. Häufige Trisomien, die in vorgeburtlichen Untersuchungen gefunden werden, sind die Trisomie 13 (Patau-Syndrom), die Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und die Trisomie 21 (Down-Syndrom). Bei der Triploidie liegen 69 Chromosomen vor, der gesamte Chromosomensatz ist in jeder Zelle in dreifacher Ausführung vorhanden. Häufige Anomalien der Geschlechtschromosomen führen zu: Turner-Syndrom (45,X), Triplo-X-Syndrom (47,XXX), Klinefelter-Syndrom (47,XXY), Doppel-Y-Syndrom (47,XYY).

#### Veränderte Chromosomenstrukturen

Schwerwiegende Folgen haben Veränderungen, bei denen Chromosomenmaterial verloren gegangen ist (=Deletionen) oder verdoppelt (=Duplikationen) wurde. Die Umkehr eines Chromosomenstückes innerhalb eines Chromosoms (=Inversion) oder ein Austausch von Chromosomenstücken zwischen zwei Chromosomen (=Translokation) hat in der Regel nur dann Folgen, wenn bei diesem Vorgang wichtiges genetisches Material verloren ging oder verdoppelt wurde. Inversionen und Translokationen können über Generationen vererbt werden. Beim Auffinden einer solchen Veränderung in einer pränatalen Untersuchung werden deshalb immer die Chromosomen der Eltern kontrolliert.

## Was wird mit dem Mikrodeletionsscreening erkannt?

Mit dem Mikrodeletionsscreening werden kleinere, in der gewöhnlichen Chromosomenuntersuchung am Mikroskop nicht sichtbare Chromosomenveränderungen (sogenannte Mikrodeletionen und –duplikationen), erkannt. Diese Veränderungen führen zu gut beschriebenen, oftmals schweren Syndromen, weil dabei häufig ein ganzes Paket von wichtigen Genen ausfällt oder doppelt vorhanden ist. Sie sind sehr selten und meistens im Kind neu entstanden. Ursache kann eine unbalanciert vererbte Translokation sein (->Wiederholungsrisiko), sie können jedoch auch spontan entstehen. Bekannte Mikrodeletions-Syndrome sind Wolf-Hirschhorn, Cri-du-Chat und 22q11. Eine vollständige Liste der Syndromregionen, welche bei diesem Screening abgesucht werden, ist auf unserer Webseite veröffentlicht.

## Was wird mit dem Fruchtwasser-Schnelltest erkannt?

Mit dem Fruchtwasser-Schnelltest können die Trisomien 13, 18, 21 und zahlenmässige Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkannt werden. Da die Diagnose an Zellkernen möglich ist, entfallen zeitaufwendige Zellkulturen. Ein Resultat liegt nach einem bis zwei Tagen vor. Veränderungen an den Chromosomenstrukturen werden nicht erfasst. Deshalb wird im Anschluss an den Fruchtwasser-Schnelltest in jedem Falle eine Chromosomenuntersuchung oder eine Array CGH Untersuchung durchgeführt.

## Was wird mit der Array CGH Untersuchung erkannt?

Wie bei der Chromosomenuntersuchung werden auch mit der Array CGH Methode (Comparative Genomic Hybridization) alle Chromosomen – das gesamte Erbgut – untersucht, jedoch mit einer viel höheren Auflösung. Somit werden auch sehr kleine Chromosomenveränderungen erkannt. So werden zum Beispiel nicht nur die Veränderungen, welche mit dem Mikrodeletionsscreening aufgedeckt werden, erfasst, sondern auch Deletionen und Duplikationen ausserhalb dieser Regionen. Auch diese können medizinisch von Bedeutung sein und zu angeborenen Entwicklungsstörungen führen. Da das ganze Erbgut abgesucht wird, werden auch Veränderungen in weniger gut charakterisierten Regionen, z.B. Regionen ohne Gene, gesehen, welche meistens vererbt sind. Jeder von uns trägt solche Veränderungen in sich. Um die Bedeutung unbekannter Mikrodeletionen und -duplikationen besser einordnen zu können, ist die Mituntersuchung der Eltern sehr wichtig. In sehr seltenen Fällen können die Ergebnisse auf spät im Leben eintretende Erkrankungen hinweisen, die vielleicht sogar familiär vorliegen und so von besonderer Tragweite sind. Solche Befunde sollten im Rahmen einer genetischen Beratung besprochen werden.

## Wann sind molekulargenetische Untersuchungen angezeigt?

Die molekulargenetischen Untersuchungen ermöglichen, eine beim Patienten oder in der Familie vorliegende bereits bekannte Mutation (=z.B. Veränderung, die ein einzelnes Gen betrifft) nachzuweisen. Bei zahlreichen schweren Erbkrankheiten sind so vorgeburtliche Untersuchungen möglich. Obligatorisch ist in diesem Falle eine genetische Beratung vor der Schwangerschaft. Einige wenige Erbleiden sind in unserer Bevölkerung jedoch so häufig, dass es sinnvoll sein kann, diese auch ohne familiäres Vorkommen vorgeburtlich beim Kind auszuschliessen. Bekannte Beispiele dafür sind die Cystische Fibrose (CF) oder das Fragile X-Syndrom. Solche nicht kassenpflichtige Screeninguntersuchungen erfolgen nur auf ausdrücklichen Wunsch der Schwangeren und nach entsprechender Information durch den behandelnden Arzt.

## Was wird mit der Messung des Alpha-Fetoproteins festgestellt?

Das Alpha-Fetoprotein (AFP) ist ein kindliches Eiweiss, dessen Messung auf bestimmte Fehlbildungen, z.B. offener Rücken (Spina bifida), hinweisen kann. Erhöhte AFP-Werte erfordern eine sorgfältige Abklärung mittels Ultraschall.

## Weitere Informationen, Kosten, Fragen

Weitere Informationen finden Sie in den Broschüren «Vorgeburtliche Diagnostik, Chromosomenuntersuchungen, DNA-Diagnostik» und «Pränatale genetische Diagnostik» oder über die Internet-Adresse [www.genetica-ag.ch](http://www.genetica-ag.ch). Die Kosten für die aufgeführten Laboruntersuchungen entsprechen den Tarifpositionen in der eidgenössischen Analysenliste. Bei Vorliegen einer Indikation (Alter ab 35-jährig, Ultraschall, erhöhtes Risiko im Screeningtest z.B. Ersttrimester-Screening, erhöhtes Risiko für Erbkrankheiten etc.) sind die Untersuchungen kassenpflichtig. Dem Labor Genetica ist eine Beratungsstelle angeschlossen, wo ein Facharzt für medizinische Genetik Ihre Fragen zu genetischen Erkrankungen kompetent beantworten kann.