

Uniparentale Disomien (UPD 7, 14, 15, 16, 22)

Genetik und Klinik

Trisomien, die in einer befruchteten Eizelle vorliegen, können gelegentlich im Laufe der folgenden Zellteilungsschritte in einem Teil der Zellen genetisch korrigiert werden (trisomy rescue). Verbleiben dann in den korrigierten Zellen nur die beiden Chromosomen eines homologen Chromosomenpaares von einem Elternteil spricht man von uniparentaler Disomie (UPD). Im Zusammenhang mit genetischem Imprinting (Prägung) kann eine uniparentale Disomie eine Überexpression oder einen Ausfall einer genetischen Expression bewirken.

Für eine Reihe von Chromosomen führt dieser Zustand, wenn er im Kind vorliegt, zu schweren Entwicklungsstörungen (z.B. Angelman-Syndrom, Prader-Willi-Syndrom).

Bei bestimmten Situationen (Mosaiktrisomien resp. seltene, an sich nicht lebensfähige Trisomien), die diagnostisch nur in einer Chorionbiopsie frühzeitig erfasst werden können, ist das Risiko für eine klinisch relevante uniparentale Disomie beim Kind deutlich erhöht.

Durch eine molekulargenetische Abklärung kann eine UPD nachgewiesen oder ausgeschlossen werden.

Dienstleistung

Auftrag:

- Uniparentale Disomien 7 (UPD7)
- Uniparentale Disomien 14 (UPD14)
- Uniparentale Disomien 15 (UPD15)
- Uniparentale Disomien 16 (UPD16)

Fachbereich: Pädiatrie/Innere Medizin

Methode: Kopplungsuntersuchung mit Chromosomen-spezifischen STR-Markern (PCR und Kapillarelektrophorese)

Gen(e): -

Untersuchungsmaterial

Probe: Pränatal Chorionbiopsie oder Fruchtwasser und Venöses Blut der Kindseltern

Menge: 1-5 ml

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen; Chorionröhrchen mit Transportmedium; Fruchtwasserröhrchen

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2-3 Tage

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -