

## Ärzteinformation

### Genetische Untersuchungen an Gewebe von Spontanaborten (Abortuntersuchung)

#### Untersuchungsmaterial und Analysen

Zytogenetische Studien zeigen, dass in mehr als 50% der Spontanaborte Chromosomenstörungen die Ursache für den Verlust der Schwangerschaft ist. In der Mehrzahl der Fälle sind es numerische Aberrationen (autosomale Trisomien, Monosomie X, Triploidien), seltener strukturelle Chromosomenveränderungen (z.B. unbalanzierte Translokationen), welche den Fruchttod verursachen. Auch mikroskopisch nicht sichtbare Deletionen und Duplikationen können das Absterben des Feten bewirken.<sup>1</sup>

#### Präanalytik

##### Entnahme und Zustellung

- Abortmaterial: Vorzugsweise fetales Gewebe (z.Bsp. Haut, Nabelschnur, Muskel) oder Chorion-/Plazentazotten (cave mütterliche Zellen)
- Aseptisch entnehmen
- Sofort in einem Gefäss mit steriler physiologischer Kochsalzlösung oder Chorion- Transportmedium\* waschen
- Gewebe in das Transportgefäss\* mit neuer Lösung überführen
- Röhrchen mit Namen und Geburtsdatum der Patientin beschriften
- Sofort per Express oder Kurier dem Labor zustellen
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material bis zum Versand im Kühlschrank (4°C) aufbewahren

*\*Medium, Transportröhrchen und Versandbehälter sind im Spital vorhanden; ansonsten bitte vom Labor Anfordern*

#### Empfehlungen bei persistierender, erhöhter NT (> 4 mm)

##### Auftragserteilung, Voranmeldung

Verwenden Sie für die Auftragserteilung das von der Genetica zur Verfügung gestellte Formular «Auftragsformular für postnatale genetische Untersuchungen». Wichtig sind korrekte und ausführliche Angaben zur Indikation und zur Schwangerschaft.

Eine telefonische Voranmeldung der Untersuchung ist erwünscht.

#### Analytik im Labor

##### Unser stufenweises Vorgehen\*

1. Basisuntersuchung auf die häufigsten numerischen Trisomien, Polyploidien und Anomalien der Geschlechtschromosomen mittels STR-PCR (Aneu PCR)
2. Falls unauffällig, Molekulare Karyotypisierung mittels Array CGH

\*Bei Chorion-/Plazentazotten wird zunächst eine zytogenetische Karyotypuntersuchung durchgeführt. Wenn kein Karyotyp erstellt werden kann: Durchführung einer erweiterten STR-PCR Analytik.

##### Molekulargenetische Untersuchung (PCR): Methode, Auswertung, Sensitivität

Mit der STR-PCR werden die häufigsten genetischen Aberrationen (z.B. auch Triploidien), die zum Fruchttod führen erfasst. Strukturelle Aberrationen können nicht erkannt werden.

##### Molekularzytogenetische Analyse (Array CGH): Methode, Auswertung, Sensitivität

Durch die Array basierte vergleichende Genom Hybridisierung (Array CGH) wird die DNA mit einer Referenz verglichen. Auf diese Weise kann ein molekularer Karyotyp des abgestorbenen Kindes erstellt werden. Nebst allen Trisomien/Monosomien können auch kleinere, mikroskopisch nicht sichtbare, Deletionen oder Duplikationen (Hinweis auf unbalanzierte strukturelle Aberration) erkannt werden. Triploidien werden meist nicht erkannt. Freie Trisomien können von Translokations-Trisomien nicht unterschieden werden. Erfasst werden Aberrationen die grösser als 500 Kilobasen (Kb) sind.

## **Zytogenetische Untersuchung (Karyotyp): Methode, Auswertung, Sensitivität**

Die zytogenetische Analyse wird an einer Gewebekultur durchgeführt. Nach der Präparation werden am Mikroskop routinemässig bis zu 10 Mitosen analysiert oder teilanalysiert. Die Untersuchung erlaubt den Nachweis numerischer und grösserer struktureller Aberrationen.

## **Resultatmitteilung**

Das Ergebnis der Untersuchung wird den beteiligten Ärzten so rasch als möglich schriftlich mitgeteilt. Wenn gewünscht, wird der Bericht zunächst per Fax oder das Resultat telefonisch übermittelt. Der Patientin wird keine Mitteilung zur Untersuchung gemacht.

## **Dauer**

Karyotypuntersuchung an Gewebekultur: 1-2 Tage  
STR-PCR (Aneu-PCR): Basisuntersuchung 2-3 Tage; erweiterte Analyse 7-10 Tage  
Molekulare Karyotypisierung (Array CGH): bis 14 Tage

## **Kosten**

CHF/TP 684. Die Kosten für die Untersuchungen richten sich nach den Tarifen der eidgenössischen Analysenliste (AL).

Die Rechnungsstellung erfolgt, anders lautende Anweisungen vorbehalten, direkt an die Patientin. Für Untersuchungen, bei denen im Labor keine Auswertung möglich ist, wird keine Rechnung gestellt.

## **Auskunft, Beratung**

Das Labor kann jederzeit vor und nach der Untersuchung für Auskünfte kontaktiert werden. Für eine genetische Beratung ist eine Anmeldung (telefonisch oder brieflich) erforderlich.

<sup>1</sup>Reddy et al. NEJM 2012