

## Chromosomenuntersuchung an Chorionzotten

### Genetik und Klinik

Eine Chorionzotte besteht aus zwei Schichten, aus einem äusseren Trophoblasten und einem inneren Zottenstroma (Mesenchym und Blutgefässe). Während die Zellen des Trophoblasten bereits im frühen Keim für ihre Aufgabe determiniert wurden, sind die Zellen des Zottenstromas erst später aus dem mesodermalen Teil des Embryos in die Primärzotten eingewachsen. Bei einer Entnahme von Choriongewebe werden 2 Analysen durchgeführt. Konventionell aus dem Trophoblasten nach einer Gewebekultur die Kurzzeit-Analyse; aus dem Mesenchym nach einer mehrtägigen Zellkultur die Langzeit-Analyse. Routinemässig wird in unserem Labor anstelle der Langzeit-Analyse als Zweitanalyse eine Methode auf Basis der Array CGH Technik (=Array Comparative Genome Hybridization) durchgeführt. Mit diesem Mikrodeletionsscreening lassen sich an isolierter DNA des Mesenchymgewebes zusätzlich zu Trisomien und Monosomien seltene Deletionen und Duplikationen (Imbalancen) detektieren, die zu schweren Syndromen führen, mit den konventionellen Analysen am Mikroskop aber nicht erkannt werden. Die einmal isolierte DNA steht während der gesamten Schwangerschaft für allfällige weitere Analysen zu Verfügung (z.B. für hochauflösende Array CGH-, Mutations- resp. UPD-Analysen und ggf. Paternitätsabklärungen).

### Dienstleistung

- Auftrag:**
- Chromosomensatz.
  - Schwere Mikrodeletionssyndrome (1p36 ; 15q24 ; 17q21.31; 22q11/DiGeorge ; Angelman/Prader-Willi ; Cri-du-chat ; Jacobsen ; Kleefstra ; LIS1-assozierte Lissencephalie/Miller-Dieker ; Potocki-Shaffer ; Smith-Magenis ; SRY Mikrodeletion ; WAGR ; Williams-Beuren ; Wolf-Hirschhorn).
  - Andere genomische Veränderungen, welche grösser als 3 Megabasen (Mb) sind

**Fachbereich:** Pränatale (vorgeburtliche) Untersuchungen

**Methode:** konventionelle Chromosomenanalyse, Array-CGH

**Gen(e):** -

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** Chorionbiopsie (CH) **Probengefäss:** Chorionröhrchen mit Transportmedium

**Menge:** 30–50mg (mind. 5 grosse oder 8 kleine Zotten)

### Praktische Informationen

**Zustellung:** Postexpress oder Veloblitz (Stadt Zürich) **Dauer:** 4-12 Tage

**Bemerkung:** Molekular Analyse: Ausserhalb der Syndromregionen ist die Auflösungsgrenze bei 3 MB gesetzt; kleinere Deletionen/Duplikationen werden also nicht im gesamten Genom erfasst. Mehr Informationen in unsere Ärztinformation "Chromosomenanalyse an Chorionzotten"