

## Ärzteinformation

### Pränataler Fruchtwasser-Schnelltest

(AC-Schnelltest; PCR oder FISH)

#### Untersuchungsmaterial und Analysen

Der Schnelltest erlaubt den raschen Nachweis von Aneuploidien der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y an den fetalen Zellen aus dem Fruchtwasser (z. B. Trisomie 21, Turner-Syndrom). Eine Zellzüchtung ist nicht erforderlich. Der Test ist nur in den folgenden Situationen in Betracht zu ziehen:

- Erhöhtes Risiko nicht-invasiven Screeningverfahren (z.B. Ersttrimester-Screening)
- Auffälliger Ultraschallbefund (z.B. im Rahmen einer Stufendiagnostik 1. Schnelltest, 2. wenn negativ, Array CGH)
- Späte Schwangerschaftswoche
- Starke psychische Belastung der Mutter

#### Präanalytik

##### Entnahme und Zustellung

Für den Schnelltest werden 3 ml klares Fruchtwasser benötigt

- Um sowohl den Schnelltest als auch eine Chromosomenuntersuchung durchführen zu können, sollten bei der Amniozentese mind. 15 ml Fruchtwasser entnommen werden
- Fruchtwasser sofort per Express dem Labor zustellen
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material bis zum Versand im Kühlschrank (4°C) aufbewahren

##### Auftragserteilung, Voranmeldung

Die Auftragserteilung erfolgt mit dem Formular «Auftragsformular für pränatale Untersuchungen». Eine telefonische Voranmeldung der Untersuchung ist nicht erforderlich.

#### Analytik im Labor

##### Methode

In der Regel beruht der Fruchtwasser-Schnelltest auf der Polymerase-Ketten-Reaktion (PCR). Kleine chromosomenspezifische Abschnitte werden mit dieser Technik vermehrt und auf DNA-Niveau analysiert. Diese DNA-Abschnitte (sog. STR-Marker) zeigen eine vererbte Variabilität in ihrer Länge. Sind die Abschnitte auf dem mütterlichen und dem väterlichen Chromosom verschieden lang, entstehen zwei unterschiedlich lange PCR-Produkte, die sich getrennt voneinander darstellen lassen. Liegen vom untersuchten Chromosom 3 Kopien vor (z.B. bei der Trisomie 21), werden entweder 3 voneinander unterscheidbare Signale oder 2 Signale in einem Mengenverhältnis von 2:1 erkennbar. Falls dem Fruchtwasser Blut beigemischt ist wird der FISH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)- Schnelltest eingesetzt.

##### Auswertung

Mittels PCR werden von den Chromosomen 13, 18 und 21 je 4, vom X-Chromosom 8 und vom Y-Chromosom 3 DNA-Abschnitte untersucht. Bei der FISH-Untersuchung werden chromosomenspezifische Sonden eingesetzt.

##### Sicherheit der Ergebnisse, Einschränkungen

Der PCR-Schnelltest erfasst nicht alle Chromosomenanomalien. Er liefert ein provisorisches Resultat und darf deshalb nur im Zusammenhang mit einer vollständigen zytogenetischen Untersuchung oder einer Array CGH-Untersuchung durchgeführt werden. Bei einem pathologischen Befund wird an einer zweiten Zellprobe das Ergebnis mit einem FISH-Schnelltest überprüft. Bestätigt sich das Ergebnis in der zweiten Untersuchung und liegt der Wunsch nach einem Abbruch der Schwangerschaft vor, so muss für eine Entscheidung das Resultat der Zellkulturen nicht abgewartet werden. Fruchtwasserproben mit blutigem oder bräunlichem Aussehen können wegen der möglichen Kontamination mit mütterlichen Zellen zu falschen Ergebnissen führen. Bei solchen Proben wird der FISH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)-Schnelltest eingesetzt, welcher eine Analyse auf Zellebene ermöglicht.

## **Resultatmitteilung**

Das Ergebnis der Untersuchung wird dem Arzt so rasch wie möglich per Fax übermittelt.

## **Dauer**

Der Schnelltest liefert ein Resultat 24–48 Stunden nach Eingang der Probe. Bei Proben, die das Labor am Freitag erreichen, dauert die Untersuchung bis zum Montagnachmittag.

## **Kosten**

Die Kosten für die Untersuchungen richten sich nach den Tarifen der eidgenössischen Analysenliste. Die Preise können der Preisliste «*Pränatale genetische Diagnostik: Kosten und Dauer*» entnommen werden. Bei medizinischer Indikation handelt es sich um kassenpflichtige Leistungen. Die Rechnungsstellung erfolgt, anders lautende Anweisungen vorbehalten, direkt an die Patientin.

## **Auskunft, Beratung**

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