

Ärztinformation

Pränatale Untersuchungen an Fruchtwasser

(Amniozentese, Fruchtwasseruntersuchung)

Untersuchungsmaterial und Analysen

An den Zellen aus dem Fruchtwasser, die vorgängig im Labor gezüchtet werden müssen, kann der Chromosomensatz (Karyotyp) des Kindes ermittelt werden. Ein rascher Ausschluss der häufigsten numerischen Chromosomenaberrationen ist mit dem Fruchtwasser-Schnelltest (FISH oder PCR) ohne vorherige Zellzüchtung möglich.

Weitere mögliche Diagnosen aus dem Fruchtwasser sind: Nachweis des kindlichen Alpha-Fetoproteins (AFP), Ausschluss von Stoffwechselerkrankungen und von intrauterinen Infekten, Ausschluss von familiär vorliegenden Erbkrankheiten.

Präanalytik

Entnahme und Zustellung

- Die Entnahme (Amniozentese) erfolgt ab der 15. SSW. Benötigte Menge 10–20 ml klares Fruchtwasser
- Fruchtwasser in steriles Transportröhrchen überführen (Transportgefässe vom Labor anfordern)
- Röhrchen mit vollständigem 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

Auftragserteilung, Voranmeldung

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

Eine telefonische Voranmeldung der Untersuchung ist nicht notwendig.

Analytik im Labor

Methode

Die kindlichen Zellen im Fruchtwasser (Amniozyten) werden im Labor in einer Zellkultur gezüchtet, bis nach etwa 7 bis 11 Tagen genügend Zellteilungen (Mitosen) vorliegen. Die Chromosomenuntersuchung wird an zwei unabhängigen Zellkulturen gemacht.

Auswertung

Die Chromosomen werden in situ präpariert und gefärbt, was eine Auswertung nach Klonen ermöglicht. Routinemässig werden mindestens 10 Klone kontrolliert und 5 Mitosen fotografiert. Von den Fotografien werden 2 Karyogramme hergestellt und die restlichen Bilder analysiert oder teilanalysiert.

Sicherheit und Fehlermöglichkeit

Die Resultate der Fruchtwasseruntersuchung bieten grosse Sicherheit. In der Routinediagnostik können kleinste strukturelle Chromosomenveränderungen oder Mosaik (d.h. das gleichzeitige Vorliegen von Zellen mit normalem und solchen mit defektem Chromosomensatz) nicht in jedem Fall erkannt werden.

Bei transplazentarer Punktion ohne Mandrin und bei blutigem Fruchtwasser besteht die Gefahr, dass in den Kulturen mütterliche Zellen wachsen, was trotz Vorsichtsmassnahmen des Labors zu ungünstigen Resultaten führen kann.

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. Bei normalem Resultat wird gleichzeitig mit dem Bericht an den Arzt ein Brief an die Patientin geschickt. Bei abnormem Befund übernimmt der Arzt die Übermittlung des Resultats an die betroffene Patientin.

Angaben zu den Zusatzuntersuchungen

Wird der Fruchtwasser-Schnelltest mit FISH durchgeführt, so werden routinemässig 50 Kerne ausgezählt, bei blutigem Fruchtwasser bis zu 100 Kerne. Wird der Schnelltest mit PCR durchgeführt, so untersucht man routinemässig von den Chromosomen 13, 18 und 21 je 4, vom X-Chromosom 8 und vom Y-Chromosom 3 DNA-Abschnitte.

Molekulargenetische Analysen erfolgen je nach Fragestellung mit unterschiedlichen Arbeitsmethoden. Die Ergebnisse der Zusatzuntersuchungen werden getrennt vom zytogenetischen Befund in einem separaten Bericht mitgeteilt.

Dauer

Chromosomenuntersuchung	8–14 Tage
Fruchtwasser-Schnelltest (FISH oder PCR)	1–2 Tage
AFP-Bestimmung	1 Tag
DNA-Untersuchung	je nach Fragestellung
Stoffwechseluntersuchungen	je nach Fragestellung
Intrauterine Infekte	je nach Fragestellung

Kosten

Die Kosten für die Untersuchungen richten sich nach den Tarifen der eidg. Analysenliste. Bei entsprechender medizinischer Indikation handelt es sich um kassenpflichtige Leistungen. 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.