

Ärzteinformation

Pränataler Fruchtwasser-Schnelltest mittels FISH (FISH-Schnelltest)

Untersuchungsmaterial und Analysen

Der FISH-Schnelltest erlaubt den raschen Nachweis von Aneuploidien der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y (z. B. Trisomie 21, Turner-Syndrom) an ungezüchteten Zellen im Fruchtwasser.

Der Test ist nur in den folgenden Situationen in Betracht zu ziehen:

- Auffälliger Ultraschallbefund
- Erhöhtes Risiko aufgrund des mütterlichen Serum-Screenings
- Ungewisser Ausgang der zytogenetischen Untersuchung bei Fruchtwasserentnahmen in einer sehr späten 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 die Karyotypuntersuchung durchführen zu können, müssen bei der Amniozentese im Minimum 10–12 ml Fruchtwasser entnommen werden
- Fruchtwasser sofort per Express oder Kurier 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 Chromosomenuntersuchungen». Eine telefonische Voranmeldung der Untersuchung ist nicht erforderlich.

Analytik im Labor

Methode

Der pränatale Schnelltest basiert auf der Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) und bedient sich chromosomenspezifischer DNA-Sonden. Diese Sonden sind mit einem Fluoreszenzfarbstoff markiert und binden («hybridisieren») an die spezifische («komplementäre») DNA-Sequenz auf dem jeweiligen Chromosom. Die Hybridisierung wird unter einem Fluoreszenzmikroskop ausgewertet. Im Normalfall erscheinen im Interphasekern je zwei Signale für die Chromosomen 13, 18 und 21, zwei Signale für das X-Chromosom bei weiblichem Karyotyp und je ein Signal für das X- und das Y-Chromosom bei männlichem Karyotyp. Abweichungen von diesen Zahlen weisen auf eine Chromosomenstörung hin. So werden z. B. bei einer Trisomie 21 drei Signale für das Chromosom 21 sichtbar.

Auswertung

Die Vorbereitung der Präparate dauert mehrere Stunden, die Hybridisierung wird über Nacht durchgeführt. Unter dem Mikroskop werden die Signale von 50 Kernen ausgezählt und kontrolliert.

Sicherheit und Fehlermöglichkeiten

Der Schnelltest erfasst nicht alle Chromosomenanomalien. Er liefert ein provisorisches Resultat und darf deshalb nur im Zusammenhang mit einer vollständigen zytogenetischen Untersuchung durchgeführt werden. Bei einem pathologischen Befund muss bei Wunsch nach einem Abbruch der Schwangerschaft das Resultat einer Zweituntersuchung (z.B. Schnelltest mittels PCR) abgewartet werden, sofern nicht andere Hinweise (US-Befund) auf eine Entwicklungsstörung vorliegen. Fruchtwasserproben mit blutigem oder bräunlichem Aussehen können wegen der möglichen Kontamination mit mütterlichen Zellen zu falschen Ergebnissen führen.

Resultatmitteilung

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

Dauer

Der FISH-Schnelltest liefert ein Resultat innerhalb von 24 Stunden (bei Eintreffen der Probe bis zum frühen Nachmittag) und innerhalb von 48 Stunden (bei Eintreffen der Probe im Verlaufe des Nachmittags). Bei Proben, die das Labor am Freitagnachmittag erreichen, dauert die Untersuchung bis zum darauf folgenden Dienstag.

Kosten

Die Kosten für den Schnelltest betragen Fr. 300.–. Sie sind nicht kassenpflichtig.