

Ärzteinformation

Pränataler Fruchtwasser-Schnelltest mittels PCR (PCR-Schnelltest, AneuPCR)

Untersuchungsmaterial und Analysen

Der PCR-Schnelltest erlaubt, wie der FISH-Schnelltest, 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 aufgrund des mütterlichen Serum-Screenings
- Auffälliger Ultraschallbefund
- 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 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 PCR-Schnelltest beruht auf der Polymerase-Ketten-Reaktion (PCR). Kleine chromosomen-spezifische 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.

Auswertung

Routinemässig untersucht man von den Chromosomen 13, 18 und 21 je 4, vom X-Chromosom 8 und vom Y-Chromosom 3 DNA-Abschnitte.

Sicherheit und Fehlermöglichkeiten

Der PCR-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 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 nicht das Resultat der Zellkulturen abgewartet werden.

Resultatmitteilung

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

Dauer der Untersuchung

Der PCR-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 / Weitere Angaben

Die Kosten für den PCR-Schnelltest betragen Fr. 250.–. Sie sind nicht kassenpflichtig.