

Patienteninformation

Vorgeburtliche Diagnostik

Laboruntersuchungen im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik

Die nachfolgende Tabelle gibt einen Überblick über die Laboruntersuchungen, die im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik im Labor Genetica durchgeführt werden:

Untersuchungen an Chorionzotten (Chorionbiopsie ab der 11. Schwangerschaftswoche)

<i>Chromosomenuntersuchung (Zytogenetik):</i>	Ergebnis nach 1 - 4 Tagen (Kurzzeit-Analyse) resp. nach 7 - 14 Tagen (Langzeit-Analyse).
<i>Mesenchym-PCR (Molekulargenetik):</i>	Ergebnis nach 2 - 3 Tagen.

Untersuchungen am Fruchtwasserzellen (Amniocentese ab der 15. Schwangerschaftswoche)

<i>Chromosomenuntersuchung (Zytogenetik):</i>	Ergebnis nach 8 - 14 Tagen.
<i>Fruchtwasser-Schnelltest (FISH oder Molekulargenetik):</i>	Ergebnis nach 1 - 2 Tagen.
<i>Messung der Alfa-Fetoproteins (Biochemisch):</i>	Ergebnis nach 1 - 2 Tagen.

Molekulargenetische Untersuchungen auf Erbkrankheiten (an Chorionzotten oder Fruchtwasserzellen)

<i>Mutationsnachweis</i>	Ergebnis nach wenigen Tagen
<i>Suche nach häufigen Erbkrankheiten</i>	Ergebnis nach wenigen Tagen

Was wird mit der Chromosomenuntersuchung erkannt?

Die Chromosomenuntersuchung kann nur an lebenden und sich vermehrenden Zellen vorgenommen werden. Das Untersuchungsmaterial wird in geeigneter Nährlösung gezüchtet (Gewebe- oder Zellkultur). Während der Zellteilungsphase werden die Chromosomen sichtbar und können nach spezieller Präparation und Färbung am Mikroskop dargestellt werden. Am Chromosomenbild, dem Karyogramm, werden Abweichungen von der normalen Chromosomenzahl, z.B. *die Trisomie 21*, sowie Veränderung der Chromosomenstrukturen (z.B. fehlende oder zusätzliche Chromosomenstücke) erkannt.

Normaler Chromosomensatz

Ein normaler Chromosomensatz (= Karyotyp) weist 46 Chromosomen auf. Dabei sind alle Chromosomen doppelt vorhanden (= zweifacher, diploider Chromosomensatz). Der weibliche Chromosomensatz zeigt zwei X-Chromosomen (46,XX), der männliche ein X- und ein Y-Chromosom (46,XY).

Veränderte Chromosomenzahl

Veränderungen, welche die Zahl der Chromosomen betreffen, haben in der Regel schwere Entwicklungsstörungen zur Folge. Bei einer Trisomie liegt ein Chromosom in dreifacher Ausführung vor. Häufige Trisomien, die in vorgeburtlichen Untersuchungen gefunden werden, sind die Trisomie 13 (Patau-Syndrom), die Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und die Trisomie 21 (Down-Syndrom). Bei der Triploidie liegen 69 Chromosomen vor, der Chromosomensatz ist in jeder Zelle in dreifacher Ausführung vorhanden. Häufige Anomalien der Geschlechtschromosomen führen zu: Turner-Syndrom (45,X), Triplo-X-Syndrom (47,XXX), Klinefelter-Syndrom (47,XXY), Doppel-Y-Syndrom (47,YY).

Veränderte Chromosomenstrukturen

Schwerwiegende Folgen haben Veränderungen, bei denen Chromosomenmaterial verloren gegangen ist (= Deletionen) oder verdoppelt wurde (= Duplikationen). Die Umkehr eines Chromosomenstückes innerhalb eines Chromosoms (= Inversion) oder ein Austausch von Chromosomenstücken zwischen zwei Chromosomen (= Translokation) hat in der Regel nur dann Folgen, wenn bei diesem Vorgang wichtiges genetisches Material verloren ging oder verdoppelt wurde. Inversionen und Translokationen können über Generationen vererbt werden. Beim Auffinden einer solchen Veränderung in einer pränatalen Untersuchung werden deshalb immer die Chromosomen der Eltern kontrolliert.

Was wird mit der Mesenchym-PCR erkannt?

Die Untersuchung an Chorionbiopsien ermöglicht die Chromosomenanalyse an zwei in Herkunft und Aufbau verschiedenen Gewebsschichten der Plazenta. Die Kurzzeit-Analyse erfolgt an der äusseren Schicht einer Chorionzotte, dem sogenannten Trophoblasten, die Langzeit-Analyse an Zellen der inneren Schicht, bestehend aus Mesenchym und Blutgefässen. Während die Zellen des Trophoblasten bereits im frühen Keim für ihre Aufgabe bestimmt werden, wachsen die Zellen des Mesenchyms und der Blutgefässe erst später aus einem Teil des Embryos in das Chorion ein. Die Chorion-Mesenchym-PCR ersetzt und ergänzt die Langzeit-Zellkultur. Zunächst wird das Mesenchym aus der Chorionzotte gelöst und daran anschliessend mit einer molekulargenetischen Analysetechnik eine Vielzahl numerischer Chromosomenstörungen erfasst. Mit dieser Methode werden zudem kleinste, mikroskopisch nicht sichtbare Chromosomenveränderungen, sogenannte Mikrodeletionen und -duplikationen, erkannt. Beispiele für bekannte Mikrodeletions-Syndrome sind Wolf-Hirschhorn, Cri-du-Chat und DiGeorge/CATCH22.

Was wird mit dem Fruchtwasser-Schnelltest erkannt?

Mit dem Fruchtwasser-Schnelltest können die Trisomien 13, 18, 21 und zahlenmässige Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkannt werden. Da die Diagnose an Zellkernen möglich ist, entfallen zeitaufwendige Zellkulturen. Ein Resultat liegt nach einem bis zwei Tagen vor. Veränderungen an den Chromosomenstrukturen werden nicht erfasst. Deshalb wird im Anschluss an den Fruchtwasser-Schnelltest in jedem Falle eine Chromosomenuntersuchung durchgeführt.

Wann sind molekulargenetische Untersuchungen angezeigt?

Die molekulargenetischen Untersuchungen ermöglichen, eine beim Patienten oder in der Familie vorliegende Mutation (= Genveränderung) nachzuweisen. Bei zahlreichen schweren Erbkrankheiten sind vorgeburtliche Untersuchungen nach vorgängiger Abklärung möglich. Obligatorisch ist in diesem Falle eine genetische Beratung vor Eintritt einer Schwangerschaft oder spätestens vor Durchführung der Untersuchung. Dem Labor Genetica ist eine Beratungsstelle angeschlossen, wo ein Facharzt Ihre Fragen zu genetischen Erkrankungen kompetent beantworten kann.

Was wird mit der Messung des Alpha-Fetoproteins festgestellt?

Das Alpha-Fetoprotein (AFP) ist ein kindliches Eiweiss, dessen Messung auf bestimmte Fehlbildungen, z.B. offener Rücken (Spina bifida), hinweisen kann. Erhöhte AFP-Werte erfordern eine sorgfältige Abklärung mittels Ultraschall.

Weitere Informationen; Kosten

Weitere Informationen finden Sie in der Broschüre «Vorgeburtliche Diagnostik, Chromosomenuntersuchungen, DNA-Diagnostik», die Ihnen das Labor Genetica kostenlos zur Verfügung stellt oder über die Internet-Adresse www.genetica-ag.ch.

Die Kosten für die aufgeführten Laboruntersuchungen entsprechen den Tarifpositionen in der eidgenössischen Analysenliste. Bei Vorliegen einer Indikation (Alter ab 35-jährig, Ultraschall, erhöhtes Risiko im Serum-Screening, erhöhtes Risiko für Erbkrankheiten etc.) sind die Untersuchungen kassenpflichtig.