

Chromosomenuntersuchung an Fruchtwasserzellen

Genetik und Klinik

An den Zellen aus dem Fruchtwasser, die vorgängig im Labor gezüchtet werden, kann auf konventionelle Weise der Chromosomensatz (Karyotyp) des Kindes ermittelt werden. Ein rascher Ausschluss der häufigsten numerischen Chromosomenaberrationen ohne vorherige Zellzüchtung ist mit dem Fruchtwasser- Schnelltest (FISH oder PCR) möglich. Routinemässig wird in unserem Labor eine molekulargenetische Spezialanalyse auf Basis der Array CGH-Technik (=Array Comparative Genome Hybridization) als Mikrodeletionsscreening eingesetzt. Mit diesem Screening lassen sich an isolierter DNA der Fruchtwasserzellen zusätzlich zu Trisomien und Monosomien seltene Deletionen und Duplikationen (Imbalancen) detektieren, die zu schweren Syndromen führen, mit den konventionellen Analysen am Mikroskop aber nicht erkannt werden. Die einmal isolierte DNA steht während der gesamten Schwangerschaft für allfällige weitere Analysen zu Verfügung (z.B. für hochauflösende Array CGH-, mMutations- resp. UPD-Analysen und ggf. Paternitätsabklärungen). Weitere mögliche Diagnosen aus dem Fruchtwasser sind: Nachweis des kindlichen Alpha- Fetoproteins (AFP), Ausschluss von Stoffwechselerkrankungen und von intrauterinen Infekten.

Dienstleistung

- Auftrag:**
- Chromosomensatz.
 - Schwere Mikrodeletionssyndrome (1p36 ; 15q24 ; 17q21.31; 22q11/DiGeorge ; Angelman/Prader-Willi ; Cri-du-chat ; Jacobsen ; Kleefstra ; LIS1-assozierte Lissencephalie/Miller-Dieker ; Potocki-Shaffer ; Smith-Magenis ; SRY Mikrodeletion ; WAGR ; Williams-Beuren ; Wolf-Hirschhorn).
 - Andere genomische Veränderungen, welche grösser als 3 Megabasen (Mb) sind

Fachbereich: Pränatale (vorgeburtliche) Untersuchungen

Methode: konventionelle Chromosomenanalyse, Array-CGH

Gen(e): -

Untersuchungsmaterial

Probe: Fruchtwasser (AC)

Probengefäss: Fruchtwasserröhrchen

Menge: 10-20 ml

Praktische Informationen

Zustellung: Postexpress oder Veloblitz (Stadt Zürich)

Dauer: 4-12 Tage

Bemerkung: Molekular Analyse: Ausserhalb der Syndromregionen ist die Auflösungsgrenze bei 3 MB gesetzt; kleinere Deletionen/Duplikationen werden also nicht im gesamten Genom erfasst. Mehr Informationen in unsere Ärztinformation "Chromosomenanalyse an Fruchtwasser"