

Molekulare Karyotypisierung (Array-CGH) vorgeburtlich

Genetik und Klinik

Mikrodeletionen oder – duplikationen können zu schweren Entwicklungsstörungen beim ungeborenen Kind führen. Diese genetischen Veränderungen können mit der konventionellen Analyse nicht erkannt werden, da die Auflösung des Lichtmikroskops dafür nicht ausreicht. Die Array CGH-Analyse schliesst die Lücke zwischen Chromosomen- und der molekulargenetischen Analyse und erfasst die sehr kleinen Chromosomenveränderungen mit hoher Zuverlässigkeit. Die hochauflösende Analyse genomweit einzusetzen ist vorgeburtlich besonders dann von grosser Bedeutung, wenn die vorgängige Analyse (Chromosomenanalyse oder Fruchtwasserschnelltest) ein normales Ergebnis ergab, der Ultraschallbefund jedoch einen Hinweis gibt, dass eine Mikrodeletion oder eine Mikroduplikation vorliegen könnte. Mittels der Analyse werden zudem auch Veränderungen genauer charakterisiert, welche zuvor in der Chromosomenanalyse gefunden wurden.

Mit der Array CGH-Analyse wird invasiv entnommene fetale DNA auf einen Microchip hybridisiert. Scanner und Software ermöglicht eine detaillierte Darstellung beinahe des gesamten Erbgutes. Es werden so Kopienzahlvariationen (CNVs) von Trisomien bis hin zu sehr kleinen Deletionen und Duplikationen erfasst.

Dienstleistung

Auftrag: Hochauflösender Microarray, vergleichende Genomhybridisierung, molekulare Karyotypisierung

Fachbereich: Pränatale (vorgeburtliche) Untersuchungen

Methode: Array-CGH

Gen(e): -

Untersuchungsmaterial

Probe: Chorionbiopsie (CH) oder Fruchtwasser (AC) und Blut der Eltern

Probengefäss: Fruchtwasserröhrchen oder Chorionröhrchen und Heparin-Röhrchen

Menge: CH: 10-50 mg oder AC: 20 ml

Praktische Informationen

Zustellung: Postexpress oder Veloblitz (Stadt Zürich)

Dauer: 7-14 Tage

Bemerkung: -