

Wann liegt das Ergebnis vor?

- ca. 3 Wochen nach Fruchtwasserpunktion
- ca. 1 Woche nach Chorionzottenbiopsie

Unser Labor (Laborleitung: Dr. med. Mirjam Klaus) ist durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS) [D-ML-21438-01-00] nach DIN EN ISO 15189 flexibel akkreditiert.

Kosten

Bislang ist die pränatale Array-CGH keine Leistung der gesetzlichen Krankenkasse. Deshalb müssen die Untersuchungskosten privat getragen werden.

Gern unterstützen wir Sie und erstellen Ihnen ein individuelles Kostenangebot.

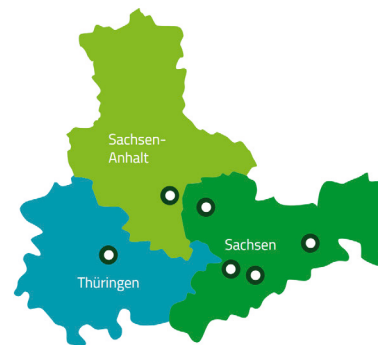
Ob die Krankenkasse die Untersuchung übernimmt, klären wir mit einer individuellen Antragstellung zur Kostenübernahme ab.

Wenn Sie eine vorgeburtliche Array-CGH-Untersuchung in Betracht ziehen, sprechen Sie bitte Ihre Ärztin/ Ihren Arzt an oder wenden Sie sich an unsere humangenetische Praxis.

MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik GmbH

Friedrichstraße 38 – 40, 01067 Dresden
Tel. +49 351 492789 00
Fax +49 351 492788 95
www.genetik-dresden.de
info@genetik-dresden.de

Unsere Standorte



Praxis Leipzig

Humangenetik am Johannisplatz
Johannisplatz 21 · 04103 Leipzig

☎ 0341 - 12 47 66 80

Praxis Halle

am St. Elisabeth Krankenhaus
Mauerstraße 5 · 06110 Halle

☎ 0345 - 209 33 80

Praxis Erfurt

Johannesstraße 147 · 99084 Erfurt

☎ 0361 - 598 19 0

Praxis Dresden

Friedrichstraße 38-40 · 01067 Dresden

☎ 0351- 492 78 900

Praxis Meerane

Marienstraße 18 · 08393 Meerane

☎ 03764 - 24 59

Praxis Chemnitz

am DRK Krankenhaus Chemnitz-Rabenstein
Unritzstr. 21a · 09117 Chemnitz

☎ 03764 - 24 59

Bildnachweise:
© stock.adobe.com/ fadzeyeva (S. 1)
© stock.adobe.com/ lhedgehogll (S. 4)
© shutterstock.com/ ksenvitaln (S. 6)



Pränatale Array CGH

eine erweiterte
vorgeburtliche Diagnostik

Pränatale Array-CGH - Auch für mich sinnvoll?

Zusätzlich zur Chromosomenanalyse ist vorgeburtlich die Array-CGH sinnvoll

- bei **auffälligem Ultraschallbefund** (deutlicher Wachstumsrückstand, Gesichtsauffälligkeiten, Fehlbildungen von Organen und des Skeletts)
- bei **auffälligem Chromosomenbefund**, der mittels Mikroskop nicht weiter abgeklärt werden kann
- wenn Sie **eine hohe Sicherheit über das Vorliegen oder den Ausschluss auch kleinster Chromosomenveränderungen bei Ihrem Kind** wünschen



Was bedeutet pränatale Array-CGH?

Sie haben sich nach Beratung durch Ihre Ärztin/ Ihren Arzt für eine vorgeburtliche Diagnostik mittels Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie entschieden.

Bei der Punktion werden kindliche Zellen gewonnen und die Anzahl der Chromosomen (Träger des Erbguts) am Mikroskop bestimmt. Neben Veränderungen der Chromosomenanzahl (z. B. Trisomie 21, Trisomie 13 und 18) können mit dieser Methode nur grobe Strukturveränderungen der Chromosomen erfasst werden. Sehr kleine Verluste oder Zugewinne von Chromosomenmaterial, sogenannte Mikrodeletionen und Mikroduplikationen, können mit dem Mikroskop nicht erkannt werden. Doch auch diese kleinsten Veränderungen können sehr schwere körperliche Fehlbildungen und geistige Behinderungen verursachen.

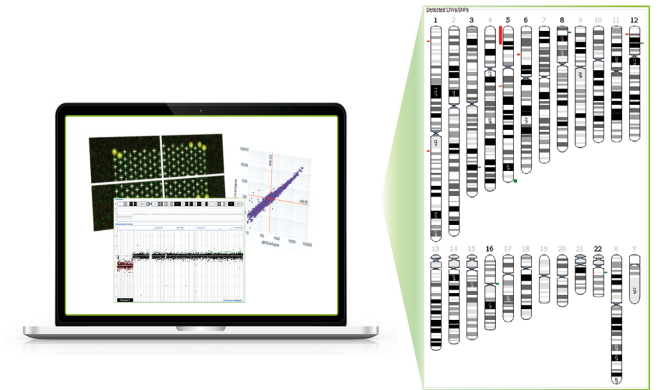
Zum Nachweis solcher Mikrodeletionen und Mikroduplikationen nutzt man das innovative Verfahren der pränatalen Array-CGH.

Grenzen der Untersuchung

Auch wenn die Array-CGH im Vergleich zur Chromosomenanalyse eine 100-mal genauere Auflösung bietet, kann nicht jede genetisch bedingte Erkrankung erkannt werden. Krankheiten wie zum Beispiel das Fragile X-Syndrom oder Stoffwechsel- und Muskelkrankheiten können mittels Array-CGH nicht erfasst werden. Dafür sind molekulargenetische Untersuchungen erforderlich, die bei konkretem Verdacht gezielt eingeleitet werden.

Manchmal werden mittels Array-CGH Veränderungen gefunden, die bisher noch nicht in der wissenschaftlichen Literatur beschrieben wurden und deren Auswirkungen nicht sicher bewertet werden können.

Daher sollte gleichzeitig mit dem Punktionsmaterial eine EDTA-Blutprobe beider Eltern mit zugesandt werden, um einen Abgleich zum elterlichen Erbgut durchzuführen. Trägt ein gesunder Elternteil die gleiche Veränderung im Erbgut, kann am ehesten davon ausgegangen werden, dass die beim Kind gefundene Auffälligkeit eine Normvariante ohne Krankheitswert darstellt.



Schematischer Chromosomensatz nach Array-CGH

Pränatale Array-CGH - das Verfahren

Bei der Array-CGH wird das Erbgut des ungeborenen Kindes mit dem Erbgut klinisch unauffälliger Personen verglichen. Hierfür werden die Proben mit unterschiedlichen Farbstoffen markiert und im Anschluss auf einen sog. Microarray-Chip gegeben. Dort binden diese an Sonden, welche das gesamte menschliche Erbgut repräsentieren. Bei einem normalen Chromosomensatz ist das Verhältnis der gebundenen Farbsignale gleich. Liegt im Erbgut des ungeborenen Kindes ein Verlust oder Zugewinn vor, verschiebt sich das Verhältnis.

Das primäre Ergebnis, eine Bilddatei, wird mit Hilfe einer entsprechenden Auswertesoftware weiterverarbeitet. Abschließend erfolgt die Interpretation des Ergebnisses unter Zuhilfenahme von Datenbanken.

Voraussetzungen

- Durchführung einer Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie
- EDTA-Blut der Eltern
- schriftliche Einwilligungserklärung
- schriftliche Erklärung der Kostenübernahme durch die Patientin oder
- Vorlage der Kostenübernahmeerklärung der Krankenkasse

