



PD Info 5

**Universitäts-Frauenklinik
Geburtshilfe und Perinatalogie**

Ärztlicher Leiter
Prof. Dr. med. H. J. Prömpeler

Pränatalmedizin

Telefon 0761 270-31840
Hugstetterstr. 55
79106 Freiburg

Institut für Humangenetik

Ärztliche Direktorin
Frau Prof. Dr. med. Dr. Judith Fischer

Genetische Beratungsstelle

Telefon 0761 270-70560
Telefax 0761 270-70180
Breisacher Straße 33
79106 Freiburg
gb@uniklinik-freiburg.de
www.uniklinikfreiburg.de/humangenetik

INFORMATION ZUM VORGEBURTLICHEN „SCHNELLTEST“: FLUORESCENZ-IN-SITU-HYBRIDISIERUNG (iFISH) AN UNKULTIVierten AMNIONZELLEN

ANWENDUNGSBEREICHE

Der vorgeburtliche Schnelltest kann nach Amniozentese durchgeführt werden, wenn eine besonders rasche Abklärung der häufigsten zahlenmäßigen (numerischen) Chromosomenstörungen der Chromosomen 13, 18, 21 und der Geschlechtschromosomen X und Y gewünscht wird. Diese Untersuchung muss mit einer herkömmlichen Chromosomenanalyse an kultivierten Amnionzellen ergänzt werden.

DURCHFÜHRUNG

Nach einer Amniozentese (ab der ca. 15. Schwangerschaftswoche) wird ein kleiner Teil der entnommenen Fruchtwassermenge für den vorgeburtlichen Schnelltest und der Rest für die konventionelle Chromosomenanalyse nach Zellkultur verwendet.

Für den Schnelltest werden Zellkerne aus unkultivierten Amnionzellen präpariert. Die Präparate werden in der Regel mit DNA-Sonden für die Chromosomen 21, 13, 18, X und Y markiert. Auf Wunsch werden die Geschlechtschromosomen nicht untersucht. Bei der mikroskopischen Auswertung werden die Leuchtsignale der gebundenen DNA-Sonden in der Regel in mindestens 50 Zellkernen ausgewertet. Damit kann die Anzahl der markierten Chromosomen festgestellt werden. Mit dem Schnelltest können ca. 80-90% aller Kinder mit einer Chromosomenstörung erkannt werden. Eine Beurteilung der Anzahl nicht markierter Chromosomen und eine Beurteilung der Struktur der Chromosomen wie bei der konventionellen Chromosomenanalyse nach Zellkultur sind nicht möglich.

Die Aussagekraft der Untersuchung ist bei einer Vermischung des Fruchtwassers mit mütterlichen Zellen, z. B. durch mütterliches Blut, stark eingeschränkt. In diesen Fällen muss bei entsprechender Dringlichkeit ein nochmaliger Eingriff zur Gewinnung kindlichen Untersuchungsmaterials erfolgen. Dies gilt auch, wenn zu wenig Fruchtwasser gewonnen wurde.

ERGEBNISSE DES VORGEBURTLICHEN SCHNELLTESTS

1. Es wird ein unauffälliger Befund erhoben. Das bedeutet, dass der Befund keine Hinweise auf das Vorliegen einer Trisomie der Chromosomen 13, 18 und 21 oder einer zahlenmäßigen Geschlechtschromosomenstörung liefert. Die Wahrscheinlichkeit für einen falsch negativen Befund, d.h. für einen nicht zutreffenden Normalbefund hinsichtlich dieser Chromosomenstörungen ist abhängig von der Schwangerschafts-woche, dem Ausgangsrisiko für eine Chromosomenstörung und dem Ultraschallbefund. Diese Wahrscheinlichkeit kann deshalb nicht allgemein, sondern nur für den jeweiligen Einzelfall angegeben werden. Auf Grund bisheriger Erfahrungen ist die Rate falsch negativer Befunde für alle Alters- und Indikationsgruppen sehr gering.
2. Es wird ein auffälliger Befund erhoben. Das bedeutet, dass der Befund Hinweise auf das Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Kind liefert. Die Wahrscheinlichkeit für einen falsch positiven Befund, d.h. einen nicht zutreffend krankhaften Befund ist abhängig von der Schwangerschaftswoche, dem Ausgangsrisiko für eine Chromosomenstörung und dem Ultraschallbefund. Diese Wahrscheinlichkeit kann deshalb nicht allgemein, sondern nur für den jeweiligen Einzelfall angegeben werden. Ein auffälliges Ergebnis des vorgeburtlichen Schnelltests muss durch einen zweiten unabhängigen Befund (auffälliger Ultraschallbefund oder herkömmliche Chromosomenanalyse nach Zellkultur) bestätigt werden. Die Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgt im Rahmen einer genetischen Beratung. Auf Grund bisheriger Erfahrungen ist die Rate falsch positiver Befunde für alle Alters- und Indikationsgruppen sehr gering.
3. Es findet sich ein auffälliger Chromosomenbefund nur in einem Teil der untersuchten Zellkerne und ein unauffälliger Befund in einem anderen Teil der untersuchten Zellkerne (sog. Mosaikbefund). Die Bedeutung eines solchen Befundes für die kindliche Entwicklung kann nicht endgültig beurteilt werden. Der Befund muss durch eine herkömmliche Chromosomenanalyse nach Zellkultur ergänzt werden. Dies gilt auch für andere nicht aussagekräftige Befunde, die mit dieser Methode erhoben werden.

Das Ergebnis des vorgeburtlichen Schnelltests liegt in der Regel 1-2 Arbeitstage nach der Amniozentese vor. Sie werden hiervon umgehend benachrichtigt und über die erhobenen Befunde und deren Bedeutung für die kindliche Entwicklung ausführlich informiert und beraten. Das weitere Vorgehen wird mit Ihnen gemeinsam festgelegt.

Wichtiger Hinweis:

Der vorgeburtliche Schnelltest ist eine Zusatzuntersuchung, deren Kosten von den Krankenkassen nicht erstattet wird, da man die gleiche Information auch durch die herkömmliche Chromosomenanalyse an kultivierten Amnionzellen erhält. Die Untersuchung wird deshalb nur auf Ihren ausdrücklichen Wunsch hin durchgeführt und muss von Ihnen selbst bezahlt werden. Sollte ein medizinischer Grund für die Untersuchung vorliegen werden die Kosten in der Regel von der Krankenkasse übernommen.