

## Zytogenetik und molekulare Zytogenetik

### Pränataldiagnostik

- Chromosomenanalysen aus kultivierten Amnionzellen (Befunde nach 10-12 Tagen)
- Chromosomenanalysen aus Chorionzotten (1.Trimenon) nach Kurz- und Langzeitkultivierung (Befunde am Tag nach Entnahme bei Sofortkultur, nach 2-3 Tagen bei Kurzzeitkultivierung bzw. nach 10-12 Tagen nach Langzeitkultivierung)
- Chromosomenanalysen aus Nabelschnurblut (Ergebnis nach 3-4 Tagen)
- FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an unkultivierten Nabelschnurblutzellen oder Amnionzellen zum schnellen Ausschluß von Aneuploidien der Chromosomen 13,18,21,X und Y.

Bei der Durchführung der FISH-Diagnostik verwendet man sog. DNA-Sonden, die mit Fluoreszenzfarbstoffen markiert sind. Durch spezielle Bearbeitungsschritte wird die Doppelhelixstruktur der Chromosomen aufgespalten und die betreffenden Sonden können sich komplementär an die bestimmten Stellen anlagern. Im Fluoreszenzmikroskop werden dann Lichtsignale für die bestimmten Regionen registriert.

Dieser FISH-Schnelltest wird nicht von den Krankenkassen bezahlt und daher als individuelle Gesundheitsleistung direkt mit den Patientinnen abgerechnet.

### Postnataldiagnostik

Eine postnatale Chromosomenanalyse aus dem Blut ist indiziert bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch, mehrfachen Aborten (balancierte Translokationen), bei Kindern mit Dysmorphien und geistige Entwicklungsverzögerung oder angeborenen Fehlbildungen.

- Chromosomenanalysen aus Blutzellkulturen (Heparinblut), Ergebnis nach 12-20 Tagen (bei besonderer Dringlichkeit bitte Rücksprache mit uns)
- FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Chromosomen zum Nachweis von Mikrodeletionssyndromen (z.B. Prader-Willi- /Angelman-Syndrom, Williams-Beuren-Syndrom, Mikrodeletion 1p36, Mikrodeletion 22q11 (CATCH 22) u.a.; Subtelomerscreening) je nach klinischer Symptomatik
- FISH an unkultivierten Blutzellen zum Ausschluss von Aneuploidien der Chromosomen 13,18,21,X und Y
- Chromosomenanalyse aus Abortmaterial  
Ein großer Teil der Ursache für Fehlgeburten kann nur durch eine zytogenetische Untersuchung des Abortmaterials geklärt werden und bleibt bei einer Chromosomenanalyse aus dem Blut der Eltern oft unerkannt (spontane Verteilungsstörungen oder sog. Keimzellmosaik)

Eingesandt werden können Chorionzotten oder kindliches Gewebe (Achillessehne, Nabelschnur, Haut) in physiologischer Kochsalzlösung falls kein Transportmedium vorrätig (nicht in Formalin oder Alkohol) Bearbeitungszeit: 7-15 Tage

## Array-CGH

Die Array-CGH (CGH - comparative genome hybridization) ermöglicht eine genomweite Detektion unbalancierter Chromosomenveränderungen. Es handelt sich um eine vergleichende Analyse von Patienten- und Referenz-DNA, mit welcher bereits sehr kleine Zugewinne bzw. Verluste an DNA-Abschnitten erkannt werden können, die mittels konventioneller Zytogenetik und molekularer Zytogenetik nicht nachweisbar sind (Auflösungsgrenze bei ca. 50 kb).

Indikation für diese Untersuchung laut Leistungslegende des aktuellen EBM (GOÄ 11508).

- isolierte Intelligenzminderung
- geistige Behinderung in Kombination mit dysmorphologischen Merkmalen
- Entwicklungsstörung des Autismus-Formenkreises
- Multiple angeborene Fehlbildungen

## Hinweise Präanalytik und Transport

Bei Frühgeborenen oder kleinen Neugeborenen, bei denen keine Blutentnahme möglich ist oder bei Zustand nach Bluttransfusion ist eine FISH-Diagnostik auch aus Zellen, die durch einen Wangen- schleimhautabstrich gewonnen wurden, möglich.  
Zur Entnahme kann ein steriler Watteträger verwendet werden.

Im Labor können Heparinröhrchen für die Blutentnahme und frankierte Versandtüten angefordert werden.

Alle Materialien für die Zytogenetik kommen am sichersten als normale Briefsendung bei uns an, wobei wir die Versandgebühren übernehmen.

Fruchtwasser sollte unbedingt in den Entnahmespritzen versandt werden, während für Chorionzotten und Abortmaterial ein Transportmedium von uns bereitgestellt werden kann. Ein Versand dieser Materialien ist auch in steriler physiologischer Kochsalzlösung möglich.

## Hinweise Abrechnung

Für diese Untersuchungen bitten wir um einen Laborschein (Muster 10). Auf dem Schein 10 ist bei pränataler Diagnostik 32007 einzutragen.

**Diese genetischen Untersuchungen sind nicht budgetiert und belasten Ihr Laborbudget nicht.**

Stand: 15.08.2019

**Ihre Ansprechpartner:  
Humangenetische Beratung**

Dr. med. Dagmar Huhle  
E-Mail: [d.huhle@labor-leipzig.de](mailto:d.huhle@labor-leipzig.de)  
Tel.: +49 341 99398491

**Zytogenetisches Labor**

Dipl.-Biochem. Ute Werner  
E-Mail: [u.werner@labor-leipzig.de](mailto:u.werner@labor-leipzig.de)  
Tel.: +49 375 281126