



Erläuterung zum Leistungsspektrum

Die Konventionelle Zytogenetik (Chromosomenbandenanalyse)

Sie erfasst alle numerischen Aberrationen mit Ausnahme von sehr kleinen numerischen Mosaiken, sowie die meisten strukturellen Veränderungen. Hierzu gehören Translokationen, Inversionen, Duplikationen, sowie lichtmikroskopisch sichtbare Deletionen und Ringchromosomen. Subtile Veränderungen können mit dieser Methode nicht erkannt werden.

Routinemäßig arbeiten wir mit einer Auflösung von ca. 500 Banden.

Die konventionelle Chromosomenanalyse ist die Methode der Wahl für die Diagnostik nach Amniocentese/Chorionbiopsie aus Altersindikation, für Diagnostik bei ICSI und IVF und habituellen Aborten. Außerdem ist sie die erste Stufe der Diagnostik bei Kindern mit Fehlbildungen, facialem Auffälligkeiten und/ oder mentaler Retardierung.

Molekulare Zytogenetik (FISH - Fluoreszenz in Situ Hybridisierung)

Sie erlaubt es, mit spezifischen fluoreszenzmarkierten DNA-Sonden kleinere Deletionen, die der lichtmikroskopischen Untersuchung entgehen, sichtbar zu machen. Voraussetzung dafür ist der Anfangsverdacht auf ein spezielles Syndrom. Dieser Anfangsverdacht ist ein kritischer Punkt, da gerade Deletionssyndrome häufig als *contiguous gene syndromes* auftreten. Dies bedeutet, dass die Symptome beträchtlich variieren können, in Abhängigkeit von der Anzahl in ihrer Funktion beeinträchtigter, benachbarter Gene. Symptomüberlappungen mit ganz anders lokalisierten Deletionssyndromen sind eher die Regel als die Ausnahme. Es bietet sich daher an, evtl. mehrere FISH-Untersuchungen in absteigender Reihe der Wahrscheinlichkeiten durchzuführen. Eine enge Kooperation zwischen Labor und klinisch tätigen Ärzten ist daher wichtig und für uns von großer Bedeutung.

Die Subtelomeruntersuchung ist eine FISH-Analyse, in der besonders genreichen Region der Chromosomenenden. Hier finden offenbar häufig Rearrangements, Abbrüche, Duplikationen und Deletionen statt. Die Untersuchung kann gezielt für einzelne Chromosomen oder auch als Screening für alle Chromosomenenden durchgeführt werden.

Da das Screening sehr aufwändig und teuer ist sollte es am Ende eines diagnostischen Stufenplans, z.B. bei mental retardierten Kindern stehen.

Molekulargenetik

Sie erlaubt mittels DNA-Amplifikation und Sequenzierung Aufschluss über Mutationen einzelner Gene. Diese Untersuchung führen wir selbst nicht durch, übernehmen aber sehr gerne die Aufarbeitung der Proben (DNA-Isolation) und die Weiterversendung an geeignete Labors bei entsprechender Fragestellung.