



Information zur Interphasekern FISH an unkultivierten Fruchtwasserzellen

Der sogenannte „präinatale Schnelltest“ an unkultivierten Fruchtwasserzellen ist ein molekularzytogenetisches Untersuchungsverfahren, das zur Ergänzung der vorgeburtlichen zytogenetischen Diagnostik eingesetzt wird. Der Test ist eine spezielle Anwendung der Fluoreszenz-in-situ-Hybridisation (FISH), bei der die unkultivierten Fruchtwasserzellen mit speziellen DNA-Sonden verbunden werden und dadurch Fluoreszenzsignale der Chromosomen 13, 18 und 21 sichtbar gemacht werden.

Der „präinatale Schnelltest“ erlaubt somit eine rasche Informationen über zahlenmäßige Abweichungen der Chromosomen 13, 18 und 21 sowie der Geschlechtschromosomen des zu erwartenden Kindes. Hinweise für das Vorliegen einer numerischen Abweichung der genannten Chromosomen lassen sich bereits 1 bis 2 Werkstage nach der Punktion erzielen.

Durch die Interphasekern FISH können 80-90% der fetalen Chromosomenanomalien diagnostiziert werden.

Zahlenmäßige Veränderungen anderer Chromosomen sowie Abweichungen von der normalen Struktur einzelner Chromosomen lassen sich durch diesen Test nicht erkennen. Ebenfalls besteht eine eingeschränkte Aussage bei Mosaikbefunden, bei denen Zellen mit Abweichungen neben unauffälligen Zellen existieren. Die Aussagekraft des „präinatalen Schnelltests“ ist bei erheblicher Kontamination des Fruchtwassers mit mütterlichen Zellen (z.B. blutiges Fruchtwasser) stark eingeschränkt.

Der „präinatale Schnelltest“ ist somit ein Untersuchungsverfahren, das zur Ergänzung der konventionellen Pränataldiagnostik von Chromosomenstörungen eingesetzt werden kann.

Die vorgeburtliche Chromosomendiagnostik ist erst nach Abschluss der Chromosomen-analyse an den kultivierten Fruchtwasserzellen beendet (ca. 14 Tage nach der Punktion).