

### Welche Grenzen hat der Schnelltest?

Zahlenmäßige Veränderungen der restlichen 43 Chromosomen, sowie Abweichungen von der normalen Chromosomenstruktur werden durch den Schnelltest nicht erfasst. Ebenfalls besteht eine eingeschränkte Aussage bei Mosaikbefunden, bei denen Zellen mit Abweichungen neben unauffälligen Zellen existieren.

Durch die immer parallel durchgeführte Fruchtwasseruntersuchung ist eine umfassende Beurteilung aller 46 Chromosomen möglich.

Veränderungen, die unter der mikroskopischen Auflösung liegen, können nicht erkannt werden!

### Was Kostet der vorgeburtliche Schnelltest?

Anders als die Chromosomenanalyse aus dem Fruchtwasser, werden die Kosten für den vorgeburtlichen Schnelltest nicht von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Der Schnelltest ist als IGeL-Leistung von gesetzlichen Patientinnen mit 151,60 € selbst zu bezahlen.

Private Krankenversicherungen erstatten zum Teil die Kosten für die Schnelldiagnostik.

Bei Fragen zur pränatalen Diagnostik kann eine genetische Beratung in Anspruch genommen werden.

MEDIZINISCHES LABOR  
Prof. Schenk / Dr. Ansorge & Kollegen GbR

#### Genetische Beratung

Dr. med. Carola Altus  
Förderstedter Str. 30 • 39112 Magdeburg  
Eingang über Semmelweisstr. 13a  
Telefon 0391 6221222 • Fax 0391 6075049

Stempel der Arztpraxis

### Zu den Labormethoden

Die Ausführung der Laboranalysen erfolgt nach den Richtlinien der Bundesärztekammer. Sie unterliegen den geforderten internen und externen Qualitätskontrollen. Die Laborarztpraxis ist ein von der DAkkS (Deutsche Akkreditierungsstelle) akkreditiertes Labor.

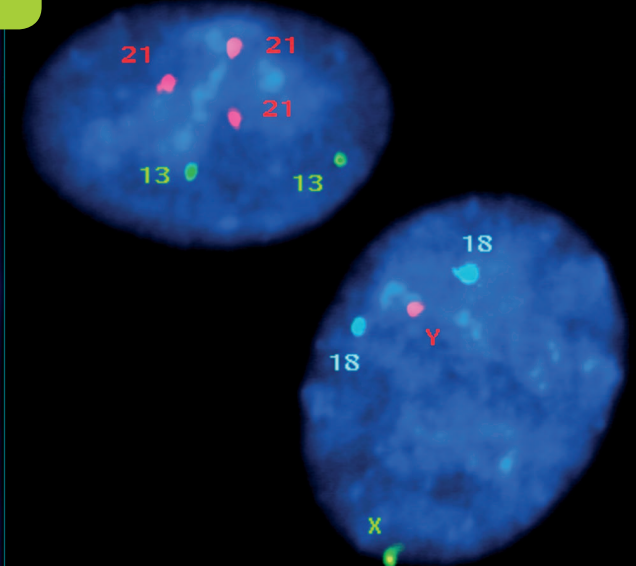
### Für die Laboranalysen verantwortlich



MEDIZINISCHES LABOR  
Prof. Schenk / Dr. Ansorge & Kollegen GbR  
Medizinisches Versorgungszentrum für Labormedizin,  
Mikrobiologie, Hygiene und Humangenetik

Schwiesaustrasse 11 • 39124 Magdeburg  
Telefon: 0391 244680 • Fax: 0391 24468110

[info@schenk-ansorge.de](mailto:info@schenk-ansorge.de)  
[www.schenk-ansorge.de](http://www.schenk-ansorge.de)



Stand: 04/2015

## FISH-Technik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)

## Der vorgeburtliche Schnelltest

Eine der häufigsten Fragen werdender Eltern ist die, ob das Baby gesund sein wird. Viele Eltern wünschen sich daher bereits vor der Geburt ihres Babys Untersuchungen, um diese Frage zu beantworten.

Mit einem vorgeburtlichen (pränatalen) Schnelltest lassen sich die häufigsten fetalen Chromosomenstörungen mit hoher Sicherheit bereits nach 1–2 Werktagen abschließen beziehungsweise nachweisen.

### Für wen ist der vorgeburtliche Schnelltest gedacht?

Wird eine Fruchtwasseruntersuchung aufgrund eines auffälligen Vorbefundes durchgeführt, ist die psychische Belastung, die durch die Wartezeit auf das Ergebnis entsteht, für viele Frauen enorm hoch.

Der Schnelltest ist immer dann sinnvoll, wenn die Wartezeit zwischen der Punktion und dem Endergebnis verkürzt werden soll.

Typische Indikationen für eine Fruchtwasserpunktionen sind:

- mütterliches Alter
- auffälliger Ultraschall- bzw. Ersttrimester-Screeningbefund
- Chromosomenstörung in der Familie
- vorausgegangenes Kind mit Chromosomenabweichung
- V. a. fetale Fehlbildung

### Die FISH-Technik (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung)

Der vorgeburtliche Schnelltest ist immer eine Ergänzung zur klassischen Fruchtwasseruntersuchung. Da das Ergebnis einer Fruchtwasseruntersuchung methodenbedingt erst nach 14 Tagen vorliegt, bietet die FISH-Technik die Möglichkeit eines vorläufigen Ergebnisses bereits nach 24–48 Stunden.

Bei der FISH-Technik werden die unkultivierten Zellen mit einer spezifischen DNA-Sonde markiert, die mit einem fluoreszierenden Farbstoff gekoppelt sind. Dieser geht mit den Chromosomen 13, 18, 21, X und Y eine Bindung ein. Unter dem Mikroskop können diese Farbstoffpunkte in den Zellkernen unter fluoreszierendem Licht ausgewertet werden (siehe Titelbild). Es handelt sich um einen Normalbefund, wenn das Signal für dieses Chromosom zweimal vorliegt.

### Wie häufig sind Chromosomenstörungen?

Das Down Syndrom (Trisomie 21), das Edwards-Syndrom (Trisomie 18), sowie die Trisomie 13 (Patau-Syndrom) treten in der Regel zufällig auf, doch das Risiko für eine solche Fehlverteilung der Chromosomen steigt, je älter die Frau ist, wenn sie schwanger wird.

Unter den Chromosomenveränderungen kommt das Down-Syndrom am häufigsten vor. Dabei liegt das Chromosom 21 nicht zweimal, sondern dreimal (Trisomie 21 [aus dem griech. τρία „drei, dreierlei“]) im Erbgut vor. Beim Edwards-Syndrom und Patau-Syndrom sind die Chromosomen 18 bzw. 13 betroffen.

Die statistische Wahrscheinlichkeit eines Kindes mit Down-Syndrom beläuft sich bei Schwangeren im Alter von 20 Jahren auf eins zu 4.500. Bei einer Vierzigjährigen beträgt das Risiko eins zu 100, bei einer Achtundvierzigjährigen neun zu 100.

Im Jahr 2013 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind/Fet

- mit Down-Syndrom (Trisomie 21)  
pro 394 Geborene beobachtet
- mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18)  
pro 3.390 Geborene beobachtet
- mit Patau-Syndrom (Trisomie 13)  
pro 8.475 Geborene beobachtet

Quelle: Zentrum für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt – Jahresbericht 2013

Trisomien der Geschlechtschromosomen führen in der Regel nur zu relativ geringen, unauffälligen Störungen und kommen mit einer Häufigkeit von ca. 1:1.000 vor.

### Welche Chromosomenstörungen sind durch den vorgeburtlichen Schnelltest darstellbar?

Durch die FISH-Methode lassen sich die Trisomie 21 (Down-Syndrom), die Trisomie 13 (Patau-Syndrom) und die Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) darstellen.

Zahlenmäßige Veränderungen der Geschlechtschromosomen (wie z. B. das Ullrich-Turner-Syndrom, das Klinefelter-Syndrom, das Triple X-Syndrom) können ebenfalls erfasst werden.