

Institut für Humangenetik

Direktorin: Univ.-Prof. Dr. Susann Schweiger
Leiter Gen. Beratung: Prof. Dr. med. Oliver Bartsch

Petra Thomas
Leitung Cytogenetisches Labor
Geb. 706N / 4.Stock / Zi. 4113
Langenbeckstr. 1
55101 Mainz
Telefon: +49 (0) 6131 17-5796
Telefax: +49 (0) 6131 17-5689
E-Mail: petra.thomas@unimedizin-mainz.de
<http://www.unimedizin-mainz.de/humangenetik>

Merkblatt

Orientierender FISH-Schnelltest an unkultivierten Fruchtwasserzellen

Der „pränatale Schnelltest“ an unkultivierten Fruchtwasserzellen ist ein molekularcytogenetisches Untersuchungsverfahren, das zur Ergänzung der vorgeburtlichen cytogenetischen Diagnostik eingesetzt werden kann.

Der Test beruht auf der Methode der Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH): bei Einsatz von DNA-Sonden für die Chromosomen 13,18,21, X und Y lassen sich mit hoher Sicherheit Aussagen zum Vorliegen zahlenmäßiger Abweichungen dieser Chromosomen machen.

Der Befund liegt 1-2 Arbeitstage ab Probeneingang vor. Für die gesamte Diagnostik „Chromosomenanalyse und pränataler Schnelltest“ werden ca. 15 bis 20 ml Fruchtwasser benötigt.

Ein FISH-Schnelltest wird in der Regel ab der 15.SSW durchgeführt.

Bei Frühamniozentesen ist die Zellzahl im Fruchtwasser für diese Diagnostik in der Regel zu gering. Ein FISH-Schnelltest wird nicht durchgeführt, wenn das Fruchtwasser alte oder frische Blutbeimengung enthält (Kontak mit Einsender).

Eine geringe blutige Beimengung wird teilweise erst bei der Bearbeitung im Labor festgestellt (dies wird im Befund als „blutig tingiert“ beschrieben); hier kann der Schnelltest durchgeführt werden.

Der „pränatale Schnelltest“ führt in der überwiegenden Anzahl der Fälle zu einem verwertbaren Ergebnis (> 95%).

Das Ergebnis der Chromosomenanalyse, das in der Regel vierzehn Tage nach Eingang der Fruchtwasserprobe vorliegt und Aufschluss über Zahl und Struktur der kindlichen Chromosomensatzes gibt, stellt den Endbefund dar.

Private Kassen erstatten die Kosten in der Regel.

Für gesetzlich Versicherte handelt es sich um eine individuelle Gesundheitsleistung (IGeL). Die Kosten sind selbst zu tragen.

Ort/Datum: _____ Unterschrift: _____