



Fachinformation

▶ **GENETISCHE PRÄNATALDIAGNOSTIK**

Die vorgeburtliche Diagnostik (Pränataldiagnostik) bietet ein breites Spektrum an Untersuchungsmethoden, die gewährleisten, fetale Fehlbildungen und genetisch bedingte Erkrankungen des Kindes auszuschließen oder frühzeitig zu erkennen. Damit werden auch genetisch komplexe pränatale Krankheitsbilder, die etwa mit multiplen Organfehlbildungen einhergehen, einer sinnvollen genetischen Diagnostik zugänglich.

Am MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrum ist das gesamte Spektrum von diagnostischen Testen und Methoden verfügbar, um eine adäquate Patientenversorgung in der pränatalen Situation zu gewährleisten. Darüber hinaus wird großen Wert auf eine schnelle und adäquate Logistik sowie die schnelle Bearbeitungszeit der Proben gelegt.

Weiter steht das ärztliche Team Ihren Patientinnen für eine genetische Beratung oder Ihnen direkt konsiliarisch zur Verfügung, um das diagnostische Vorgehen und die weitere Betreuung der Patientinnen zu besprechen.

■ NICHT-INVASIVE PRÄNATALDIAGNOSTIK (NIPT)

Das MGZ – Medizinisch Genetische Zentrum führt nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPT) von Chromosomenveränderungen durch. Selbstverständlich betreuen wir die Schwangeren vor der Diagnostik und nach Vorliegen des Ergebnisses und teilen auffällige Befunde im Rahmen eines genetischen Beratungsgesprächs mit.

Gerade bei positiven Ergebnissen stehen die Ärztinnen des MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrums zur Verfügung, um das weitere Vorgehen im Kontext der einzelnen Patientin mit der einsendenden Ärztin / dem einsendenden Arzt zu besprechen.

■ INVASIVE PRÄNATALDIAGNOSTIK

Bei auffälligem NIPT oder direkt bei einem auffälligen Ultraschall stehen am MGZ die folgenden Tests / Methoden für eine pränatale Diagnostik zur Verfügung:

Pränatale Chromosomenanalyse und Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (Pränataler FISH-Schnelltest)

Der pränatale FISH-Schnelltest bestimmt die Anzahl der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y aus Fruchtwasser innerhalb von 24 Stunden. Nach einer Chorionzottenbiopsie liegt ein Ergebnis über die Anzahl und Grobstruktur aller Chromosomen ebenfalls einen Werktag nach Probenerhalt vor. Eine konventionelle Chromosomenanalyse untersucht numerische und strukturelle Veränderungen aller Chromosomen und wird zur Bestätigungsanalyse bspw. bei auffälligem NIPT herangezogen.

Pränatale Microarray-Diagnostik

Hierbei handelt es sich um eine hochauflösende, SNP-Microarray-basierte Bestimmung von unbalancierten Veränderungen des fetalen Karyotyps mit einer im Vergleich zur konventionellen Chromosomenanalyse wesentlich höheren Nachweisrate chromosomaler Veränderungen, insbesondere bei auffälligem oder grenzwertigem Ersttrimestertest und Ultraschallauffälligkeiten.

Pränatale NGS-Analysen

Auch die Gene des ungeborenen Kindes können pränatal mit modernsten Analysemethoden untersucht werden. Ein gezielter Nachweis ist dann möglich, wenn in der Familie Sequenzvarianten bekannt sind. Sind diese nicht bekannt, ist eine NGS-Diagnostik sinnvoll. Es kann zwischen den folgenden Testen unterschieden werden:

- ▶ Bei bereits fetal vorliegenden Krankheitsbildern (z. B. Arthrogryposis, Herzfehler, Nieren- oder Hirnfehlbildungen) können **phänotyp-basierte Panelanalysen** zur Diagnostik angewendet werden.
- ▶ Das am MGZ entwickelte **DxOme®** ermöglicht die Analyse von über 1600 Genen bei komplexen fetalen Phänotypen. Dabei wird das DxOme routinemäßig durch das fachärztliche Team des MGZ verbessert und es wird Wert darauf gelegt, dass alle Gene sowie relevante intronische Varianten komplett abgedeckt und so diagnostisch evaluiert werden können. Bei der Untersuchung des DxOme® ist neben der Ermittlung von Sequenzvarianten auch die Analyse von Deletionen / Duplikationen (CNV) möglich.
- ▶ Ebenfalls besteht die Möglichkeit, bei komplexen fetalen Phänotypen eine **Exome**-Analyse durchzuführen.
- ▶ Im Einzelfall liefert eine **Trio-Exom-Analyse** eine verbesserte diagnostische Aussage besonders hinsichtlich unklarer Sequenzvarianten. Dabei werden neben dem Fetus auch die nicht-betroffenen Eltern untersucht. Durch die vergleichende Analyse können neu auftretende Mutationen beim Fetus oder auch relevante, rezessiv vorliegende Anlageträgerschaften der Eltern nachgewiesen werden.

Während die NGS-Diagnostik in der pränatalen Situation bei medizinischer Notwendigkeit und im Ausnahmefall eine Leistung der gesetzlichen Krankenkasse ist, ist die Trio-Exom-Analyse nur als individuelle Gesundheitslösung (IGeL) möglich.

Gerne können Sie das diagnostische Vorgehen mit einer unserer Fachärztinnen unter 089 / 30 90 886 - 0 besprechen.

■ ORGANISATORISCHES

Probenmaterial

NIPT:	Spezielles Abnahmematerial, bitte anfordern
Chromosomen/Array:	Fruchtwasser, Chorionzotten (CVS) / Plazentazotten, heparinisiertes fetales Nabelschnurblut
Pränataler-FISH-Schnelltest:	Fruchtwasser
NGS (fetale Probe):	Chorionzotten (CVS) / Plazentazotten, Fruchtwasser*, EDTA-stabilisiertes fetales Nabelschnurblut
Trio-Exom:	Zusätzlich zur fetalen Probe (NGS) EDTA-Blut der Mutter und des Vaters

Wir empfehlen bei Zusendung einer fetalen Probe für NGS ebenfalls EDTA-Blut der Eltern mitzusenden. Somit kann ggf. eine Trio-Analyse schnellstmöglich durchgeführt werden.

Fragen zum Probenmaterial beantwortet Ihnen gerne unser Team aus der Abteilung Zytogenetik unter 089 / 30 90 886 - 550.

Probenversand

Pränatale Proben können auf dem Postweg ans MGZ – Medizinisch Genetische Zentrum gesendet werden. Vorfrankierte Probenversandboxen können wir Ihnen gerne zur Verfügung stellen. Auf unserer Homepage www.mgz-muenchen.de unter Downloads finden Sie hierzu das Fax-Bestellformular. In der Regel erhalten wir die Proben am folgenden Werktag.

Alternativ hierzu können wir Ihnen die Abholung der Probe in Ihrer Praxis mittels eines kostenlosen Kurierdiensts anbieten. Dieser sollte am besten am Vortag unter 089 / 30 90 886 - 150 angemeldet werden, jedoch ist in den meisten Fällen auch eine taggleiche Abholung möglich. Ein Abholzeitfenster von 2 Stunden ist ideal. Eine Abholung bis 15 Uhr gewährleistet, dass die Probe in und um München am selben Tag, deutschlandweit am folgenden Werktag im MGZ ankommt.

* Kultivierung des Fruchtwassers vor DNA-Extraktion oftmals notwendig.
Achtung: Verlängerte Bearbeitungszeit.

Bearbeitungszeiten

Wir bitten darum, pränatale Proben telefonisch unter **089 / 30 90 886 - 150** anzumelden.
Wir sind bestrebt, pränatale Proben in unserem Labor schnellstmöglich zu bearbeiten.

NIPT:	4 - 6 Werktage
Pränataler-FISH-Schnelltest:	1 Werktag
Chromosomen:	10 - 14 Werktage
Microarray, NGS:	max. 10 Werktage*
Trio-Exom-Analyse:	10 - 14 Werktage*

■ WICHTIGE RUFNUMMERN

Kontakt zu / konsiliarischer Austausch mit unserem ärztlichen Team

089 / 30 90 886 - 0

Probenmaterial / Abteilung Zytogenetik

089 / 30 90 886 - 550

Probenanmeldung / Logistik

089 / 30 90 886 - 150 oder per Fax -151

* Kultivierung des Fruchtwassers vor DNA-Extraktion oftmals notwendig.
Achtung: Verlängerte Bearbeitungszeit.

■ INFORMATIONSMATERIAL

Auf unserer Internetseite finden Sie umfangreiches Informationsmaterial sowohl zu weiteren klinischen Themen als auch zu organisatorischen Hinweisen.

Besuchen Sie uns unter www.mgz-muenchen.de



**Prof. Dr. med.
Elke Holinski-Feder**

Fachärztinnen für Humangenetik



**PD Dr. med.
Angela Abicht**

Dr. med. Stefanie Balg^{1,2}

Dr. med. Teresa Neuhann^{1,2}

Brigitte Schönfeld^{1,2}

Dr. med. Kerstin Becker^{1,2}

Dr. med. Verena Steinke-Lange^{1,2}

Dr. med. Yvonne Müller-Koch^{1,2}

Dr. med. Anne Behnecke^{1,2}

Dr. med. Silja Robling^{1,2,3}

PD Dr. med. Isabel Diebold^{1,2,4}

Pia Hauffa^{2,5}

¹ Fachärztin für Humangenetik

² in Anstellung

³ Fachärztin für Innere Medizin, am MGZ nicht praktizierend

⁴ Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin,
am MGZ nicht praktizierend

⁵ in Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder

PD Dr. med. Angela Abicht

Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ



Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00 festgelegten Umfang.

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München
Tel. +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax +49 (0)89 / 30 90 886 - 66
info@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de