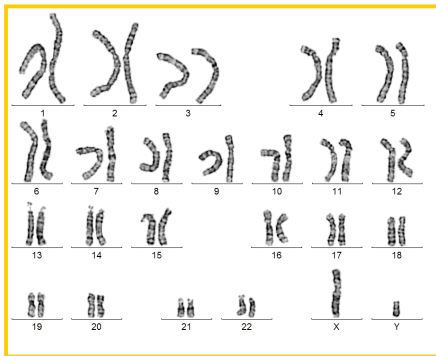


## Array-CGH zur Abklärung genomischer Imbalancen

Chromosomale Veränderungen des menschlichen Erbgutes sind eine der Hauptursachen für angeborene Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen. Viele Chromosomenveränderungen können über die klassische Karyotypisierung der Chromosomen und FISH-Untersuchungen nachgewiesen werden.



Bei der „**Karyotypisierung**“ wird das gesamte Erbgut mikroskopisch auf strukturelle Veränderungen durchsucht, allerdings mit relativ geringer Auflösung.

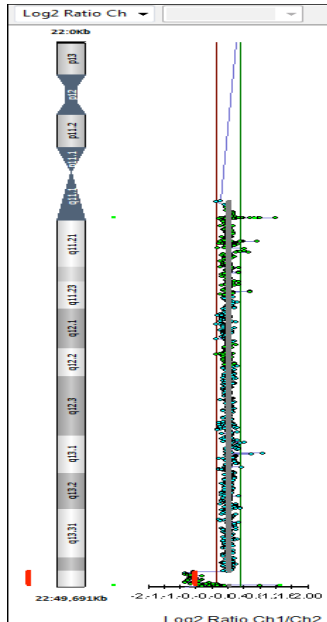
Probe: LSI 13 (grün) LSI 21 (rot)

Mit der **Fluoreszenz-insitu-Hybridisierung**, kurz **FISH** genannt, ist die Auflösung um ein vielfaches höher, aber es werden nur ganz bestimmte Bereiche auf den Chromosomen betrachtet.

rec(21)dup(21q) 21

In der postnatalen Diagnostik steht uns seit Jahren die sogenannte **Array-CGH** als hochauflösende Methode in der Diagnostik von Entwicklungsverzögerungen und Fehlbildungssyndromen zur Verfügung. Mit ihr können eine Vielzahl kleinster Veränderungen auf molekularer Ebene in einer einzigen Analyse nachgewiesen werden. Die Array-CGH verbindet somit die Vorteile beider Techniken, indem sie mit sehr hoher Auflösung alle Chromosomen auf aller kleinste Verluste (Mikrodeletionen) oder Zugewinne (Mikroduplikationen) überprüft. Die hohe diagnostische Zuverlässigkeit der Array-CGH konnte in vielen nationalen und internationalen Studien eindeutig bestätigt werden, sodass diese Methode auch zunehmend in der pränatalen Diagnostik an Bedeutung gewinnt und Anwendung findet.

In der pränatalen Diagnostik kann die hochauflösende Array-CGH vor allem dann eingesetzt werden, wenn der Verdacht einer chromosomal bedingten Erkrankung besteht, die klassische zytogenetische Diagnostik jedoch einen unauffälligen Befund ergeben hat. Ein weiterer Vorteil der Array-CGH liegt darin, dass ein Befund innerhalb weniger Tage vorliegt.



Bei der Array-CGH wird die DNA des zu untersuchenden Patienten und eine Kontroll-DNA mit unterschiedlichen Fluoreszenzfarbstoffen markiert und zusammen auf den Mikroarray hybridisiert. Chromosomale Zugewinne oder Verluste werden anhand des veränderten Verhältnisses der beiden Farben von Patienten zu Kontroll-DNA nachgewiesen. Diese Farbverschiebung kann automatisch erfasst und statistisch ausgewertet werden. Auf dem Array ist jeder Bereich des Erbguts durch eine Vielzahl von Klonen (DNA-Fragmenten) repräsentiert, die, je nach Art des eingesetzten Arrays, in einem mittleren Abstand von 1 Megabase (Mb) bis 100 Kilobasenpaaren (kb) aufgetragen sind. Im Bereich klinisch-relevanter Syndrome liegt die Klondichte mit bis zu 10 kb noch wesentlich höher.

**Abb.:** Array-CGH-Analyse  
Submikroskopische Deletion in 22q13.33

**Die Array-CGH bietet derzeit die bestmögliche Abklärung von submikroskopischen genomischen Imbalancen.**

### Indikationen:

- Fetale Auffälligkeiten im Ultraschall
- Differenzierte Abklärung auffälliger Chromosomenanalysen
- Verdacht auf unbalancierten Karyotyp

**Material:** 10 ml natives Fruchtwasser oder Chorionzotten

**Dauer:** ca. 3 bis 5 Werkzeuge

**Für eine genetische Beratung, in der auch persönliche Fragen zu dieser neuen Methode beantwortet werden können, stehen wir gerne jederzeit zur Verfügung**

**Praxis für Genetische Beratung und Labor für genetische Diagnostik**  
**Dr. med. Angela Ovens-Raeder**  
**Fachärztin für Humangenetik**  
**Schönstr. 110a**  
**81543 München**

**Tel.: 089 6250 2880**

**Fax: 089-6250-2889**

# **Genetische Beratung und Diagnostik - Dr. med. A. Ovens-Raeder**

*email: [info@genetik-muenchen.de](mailto:info@genetik-muenchen.de)*