

## Diagnose/Methoden-spezifische Hinweise für Einsender

### **Oligo-Array-CGH-Diagnostik**

Bei der Oligo-Array-CGH handelt es sich um eine hochauflösende Chromosomenanalyse. Im Vergleich zur klassischen, konventionellen Chromosomenanalyse (Karyotypisierung), bei der Zugewinne oder Verluste von genomischem Material ab ca. 5 Mb gefunden nachgewiesen werden können, erlaubt die Array-CGH eine Darstellung von Veränderungen  $<0,2\text{Mb}$ , je nach chromosomaler Region sogar  $<0,05\text{Mb}$ .

So kann in einer einzigen Untersuchung das Vorliegen von über 130 genetisch bedingten Mikrodeletions- und Mikroduplikations-Syndromen abgeklärt werden. Die Array-CGH ist mittlerweile die Standard-Analyse bei Kindern mit unklaren syndromalen Erkrankungen, mentaler Retardierung, multiplen Fehlbildungen, Autismus u.a.

### **Indikation zur Array-CGH-Untersuchung**

- Verdacht auf Retardierungs- oder Dysmorphie-Syndrom
- Charakterisierung eines veränderten Karyotyps
- Abklärung genomischer Veränderungen bei balanciert aussehenden Karyotypen und auffälligem Phänotyp
- Abklärung der möglichen genetischen Ursache bei multiplen Fehlgeburten
- Pränatal: Auffälliges Ersttrimester-Screening oder auffälliger fetaler Ultraschall

### **Für die Array-CGH-Untersuchung erforderliches Material**

Für postnatale Array-CGH-Untersuchungen werden etwa 3 – 4 ml EDTA-Blut benötigt, das nach Möglichkeit gekühlt werden sollte. Dabei sollten vom Zeitpunkt der Blutabnahme bis zum Eintreffen der Probe in unserem Labor nicht mehr als 2 Tage verstreichen. Array-CGH-Untersuchungen in der pränatalen Diagnostik werden nur nach Rücksprache bei schweren Ultraschallauffälligkeiten oder hochpathologischem Ersttrimester-Screening durchgeführt.

Zur Anforderung benutzen Sie bitte unser Formular „Auftragsformular Molekulargenetik/Molekularzytogenetik“ (s. Downloadbereich unserer Homepage ([www.praenatal.com](http://www.praenatal.com))).

Weitere Fragen zu dieser neuen Methode beantworten wir Ihnen gerne unter der Telefonnummer 0911 / 2061011 oder per E-Mail: [gslueter@praenatal.com](mailto:gslueter@praenatal.com).

### **Untersuchungszeit**

1-3 Wochen

### **Kosten**

Die Leistung wird über Kranken- oder Überweisungsschein nach EBM oder GOÄ mit der Krankenkasse abgerechnet. Auf Anfrage erhalten Sie von uns eine Kostenaufstellung. Humangenetische Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget.

Stand: Mai 2012