

Chromosomenuntersuchungen: Methoden, Aussagekraft und Grenzen

Uebliche (konventionelle) Chromosomenuntersuchung

Dabei werden Chromosomen unter dem Lichtmikroskop beurteilt. Sie erlaubt eine zuverlässige Diagnose von zahlenmässigen Chromosomenanomalien und solchen Chromosomenstrukturveränderungen, die mikroskopisch erkannt werden können. Dies trifft für Strukturveränderungen zu, die mindestens etwa 5 bis 10 Millionen Basenpaare umfassen. Alle Strukturveränderungen, die kleiner sind, können nicht zuverlässig erkannt werden.

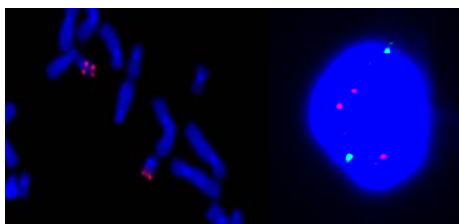
Normales Karyogramm nach GTG-Bänderung



Das technische Vorgehen orientiert sich an nationalen und internationalen Leitlinien. Die Angabe der geschätzten Bandenzahl im Befundbericht gibt einen Hinweis auf die Präparationsqualität. Je höher die Bandenzahl, desto kleinere Strukturveränderungen können erkannt werden. Liegt die Präparationsqualität deutlich unter dem Durchschnitt des externen Qualitätsvergleichs, wird im Befundbericht darauf hingewiesen.

Spezielle Untersuchungsmethoden: FISH

Bei der Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) wird mithilfe fluoreszenzmarkierter DNA-Sonden Vorhandensein oder Fehlen einer spezifischen Chromosomenregion nachgewiesen. Auf diese Weise lassen sich beispielsweise noch Stückverluste bis zu einer Grösse von etwa 100 kb diagnostizieren. Allerdings ist dies nur gezielt bei spezifischem klinischem Verdacht möglich.



FISH an Metaphase und Interphasekern

Die gleiche Technik erlaubt an Interphasezellkernen einen Schnelltest zur Diagnostik ausgewählter Trisomien.

Grenzen der Chromosomendiagnostik

Mosaikbefunde

Von einem Mosaikbefund wird gesprochen, wenn Zellen mit Chromosomenanomalie neben solchen mit normalem Chromosomensatz vorkommen. Die Konsequenzen eines Mosaikbefundes hängen vor allem davon ab, wie die Verteilung der Zellen in den verschiedenen Geweben des Körpers ist. Allgemein gilt vereinfacht: viele Zellen mit Chromosomenanomalie bedeuten schwerere Symptome, wenige Zellen bedeuten leichte oder keine Symptome.

Mosaikbefunde können durch keine Chromosomenuntersuchung mit Sicherheit ausgeschlossen werden, da immer nur eine extreme Auswahl von Zellen einzelner Gewebe untersucht werden kann.

Kleine Chromosomenstrukturveränderungen

Abhängig von der verwendeten Technik können Chromosomenstrukturveränderungen nur bis zu einer gewissen Minimalgrösse erkannt werden. Alle Veränderungen an der Chromosomen- oder Genomstruktur, die kleiner sind, müssen zwangsläufig unentdeckt bleiben.

Andere Anomalien

Veränderungen der Struktur einzelner Erbanlagen, uniparentale Disomien (Herkunft beider Chromosomen eines Paares von einem Elternteil) und auch Fehler bei der elterlichen Prägung bestimmter Erbanlagen können durch eine Chromosomenuntersuchung grundsätzlich nicht erkannt werden. Diese Anomalien können nur bei gezieltem Verdacht durch andere Untersuchungsmethoden diagnostiziert werden.

Neue Untersuchungsverfahren

Hochauflösende Chromosomenuntersuchung mit Hilfe von sog. Arrays oder Chips verbessern die Erkennung von Chromosomenstrukturanomalien erheblich. Diese werden gegenwärtig nach individueller Besprechung des Prozederes angewandt. Die Befunde werden ausnahmslos durch etablierte Untersuchungsverfahren bestätigt.

Bei Rückfragen oder weiterem Informationsbedarf wenden Sie sich bitte an das Chromosomenlabor: 061 6856389.