



GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

BLAUE INFORMATIONSSREIHE

ARRAY-CGH



Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore
in Kooperation mit dem Pränatalzentrum Hamburg

ARRAY-CGH

Die Array-CGH ist eine ergänzende Methode zur klassischen prä- und postnatalen Zytogenetik, um kleine Verluste bzw. Zugewinne an chromosomalem Material nachzuweisen, die unterhalb der Auflösungsgröße einer konventionellen Chromosomenanalyse liegen.

ANWENDUNG / INDIKATION

In der klinischen Diagnostik findet die Array-CGH Anwendung bei Patienten (hauptsächlich Kindern), die im Rahmen einer neuropädiatrischen bzw. entwicklungsneurologischen Beurteilung eine unklare mentale Retardierung aufweisen (IQ <70). Hierzu zählen ebenfalls Patienten mit einer mentalen Retardierung und mehreren dysmorphologischen Merkmalen. Wenn Störungen des autistischen Formenkreises unbekannter Ursache sowie multiple angeborene Fehlbildungen vorliegen, ist die Array-CGH ebenfalls das diagnostische Mittel der Wahl. Sie kann in bis zu 15% der Fälle mit unauffälligen genetischen Vorbefunden die krankheitsverursachende Veränderung detektieren.

Bei bestimmten Indikationen, wie z.B. sonographischen Auffälligkeiten beim Feten, besteht die Möglichkeit ergänzend zur Zytogenetik pränatal eine Array-CGH (nach Amniocentese bzw. Chorionzottenbiopsie) durchzuführen.

INDIKATIONEN

- mentale Retardierung (IQ <70) unklarer Ursache
- mentale Retardierung (IQ <70) in Kombination mit dysmorphologischen Merkmalen
- Entwicklungsverzögerung
- Dysmorphiezeichen/Aangeborene Fehlbildungen (z. B. Herzfehler, Mikrozephalie)
- multiple angeborene Fehlbildungen unklarer Ätiologie
- Fehlbildungen und schwere Funktionsstörungen des Gehirns
- prä- und postnatale Wachstumsretardierung
- Verdacht auf Autismus unklarer Ursache
- Exakte Bruchpunktbestimmung bei Nachweis zytogenetischer Imbalancen
- bei Patienten mit den o.g. Symptomen und unauffälliger Chromosomenanalyse
- bei Patienten mit den o.g. Symptomen und balanciert erscheinenden chromosomalen Strukturveränderungen

DURCHFÜHRUNG

Patienten- und Referenz-DNA wird mit unterschiedlichen Fluorochromen farbmarkiert und auf einem Array hybridisiert (105K Array der Firma Agilent, Auflösung ca. 30 kb). Dieser Array besteht aus definierten DNA-Fragmenten (Sonden), die das gesamte Genom abdecken. Da die Patienten- bzw. Referenz-DNA mit unterschiedlichen Farbstoffen markiert worden ist, werden quantitative Veränderungen im Patientengenom durch eine Farbverschiebung des Fluoreszenzsignals bei Anregung des Arrays durch Laserlicht unterschiedlicher Wellenlänge sichtbar. Die Auswertung erfolgt mit einer speziellen Software.

WAS KANN DIE METHODE NICHT LEISTEN?

Monogene Erkrankungen (Punktmutationen), Triploidien sowie schwache Mosaik- und balancierte Translokationen werden nicht erfasst.

INFORMIEREN SIE SICH ÜBER DIE MÖGLICHKEITEN ZUR DURCHFÜHRUNG EINER ARRAY-CGH

EINSENDUNG

Postnatal: Material: 3-5 ml EDTA-Blut

Pränatal: nach Absprache

Versand: per Post oder Kurierdienst

Dauer der Untersuchung: 2-4 Wochen

Kosten: Humangenetische Leistungen belasten nicht das Budget des anfordernden Arztes. Die Abrechnung erfolgt über EBM (Ziffer 11500) oder GOÄ. Die Kostenübernahme durch eine private Krankenversicherung bitte im Vorfeld vor Durchführung der Diagnostik mit der jeweiligen Krankenkasse abklären. Wir senden Ihnen gerne einen Kostenvorschlag hierfür zu.

Aufgrund der hohen Komplexität dieser Methode empfehlen wir vor und nach jeder Untersuchung eine humangenetische Beratung.

In unserer Humangenetischen Praxis mit angeschlossenen genetischen Laboren in Hamburg sind vier Fachärztinnen für Humangenetik tätig. Wenn Sie eine humangenetische Beratung wünschen, können Sie gern einen **Beratungstermin** vereinbaren unter Telefon 040-432926-0 oder per Fax: 040-432926-20.



DR. MED. USHA PETERS



DR. MED. SASKIA KLEIER



DR. MED. ASTRID PREUSSE



DR. MED. BRITTA FIEBIG



**GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE**
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE



**GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE**
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE



GENETISCHE BERATUNG & TERMINVERGABE

Anmeldung unter Telefon 040-432 926-0
oder per Fax 040-432 926-20



FRAGEN ZUR ARRAY-DIAGNOSTIK?

Dr. rer. nat. Susanne Rudolph
berät Sie unter Telefon 040-432 926-26



UND SO ERREICHEN SIE UNS

Unsere Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore ist gut erreichbar und zentrumsnah im Hamburger Stadtteil Eimsbüttel gelegen.

PKW-ANFAHRT: Richtung Hamburg
Centrum / Hamburg Messe

PER FERNBAHN: Bis Hauptbahnhof
oder Bahnhof Dammtor, dann
S-Bahn bis Sternschanze,
ab dort fünf Minuten Fußweg

PER U-/S-BAHN ODER BUS:

U3 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

S11, S21, S31 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

Bus 15, 181 Sternschanze,
dann noch fünf Minuten Fußweg

