

Weitere Vorteile der Array-CGH

- Der Befund kann helfen, das Ausmaß der gesundheitlichen Beeinträchtigung abzuschätzen.
- Der Befund kann helfen, soziale Leistungen und Förderungen zu beantragen.
- Der Befund kann helfen, andere Betroffene zu identifizieren und die geeigneten Selbsthilfegruppen aufzusuchen, um Erfahrungen auszutauschen.
- Eltern und weitere Familienmitglieder können ihr Erbgut auf die identifizierten genetischen Veränderung testen lassen. Insbesondere, wenn ein erhöhtes Risiko besteht, die Chromosomenveränderung an Kinder weiterzugeben.

Was sind die Grenzen der Array-CGH?

- Manche chromosomalen Veränderungen können nicht durch Array-CGH erkannt werden (wenn die Veränderungen sehr klein sind oder wenn durch die Verschiebung der DNA weder ein Verlust noch eine Verdoppelung der DNA entsteht)
- Das menschliche Genom enthält eine Vielzahl variabler Kopienzahlen auch bei klinisch unauffälligen Menschen. Diese werden als CNVs ('copy number variations') bezeichnet und können einige kb bis mehrer Mb groß sein. Eine CNV kann die Ursache der Auffälligkeiten bei Ihrem Kind sein, jedoch sind manche CNVs in der allgemeinen Bevölkerung häufig und nicht mit klinischen Auffälligkeiten assoziiert. Wenn überprüft werden muss, ob eine mit der Array-CGH gefundene chromosomale Veränderung des Kindes von einem Elternteil geerbt oder neu („de novo“) erworben wurde, wird eine Blutprobe der biologischen Eltern für den CGH-Array benötigt.
- Manche variable Kopienzahlen, die gefunden werden, erklären vielleicht nicht die Symptome Ihres Kindes, können jedoch unabhängig Einfluss nehmen auf die gesundheitliche Zukunft des Kindes oder die von Familienmitgliedern..Besprechen Sie dies bitte mit Ihrem Arzt vor der Array-CGH Analyse.
- Halten sie auch nach dem Test Kontakt mit Ihrem Arzt , um zukünftige medizinische Entwicklungen über die Interpretation von verschiedenen CNV nutzen zu können, denn die Daten zu diesen variablen Kopienzahlen / Polymorphismen werden in Datenbanken gesammelt.

Was kann die Array CGH-nicht?

- Monogene Erkrankungen können nicht durch Array-CGH erkannt werden. Dazu ist eine molekulargenetische Analyse, z.B. Sequenzierung erforderlich.
- Strukturelle Chromosomenveränderungen, z.B. balancierte Translokationen oder Inversionen ohne Verlust genetischen Materials sind nicht nachweisbar

Familien sagen....

„ Unser Genetiker hat einen anschaulichen Vergleich benützt der uns geholfen hat den Test zu verstehen. ER hat gemeint die konventionelle Chromosomenanalyse ist wie wie eine Strassenkarte von einem Land anzuschauen, während ein Array-CGH mit Google Earth vergleichbar ist. Mit Google Earth kann man ganz nah hineinzoomen und sogar in einer Straße einzelnen Häuser erkennen, so wie man beim Array-CGH teilweise Rückschlüsse ziehen kann welche Gene fehlen oder verdoppelt sind.

„ Ohne Array-CGH wüssten wir die Diagnose meines Sohnes immer noch nicht. Jetzt wo wir eine Erklärung haben, können wir wieder in die Zukunft blicken und unser Leben planen.

Deutsche Übersetzung : Simona Bianconi 2014

Treten Sie Unique bei um mit Familien in Kontakt zu treten und weitere Informationen und Hilfe zu bekommen.

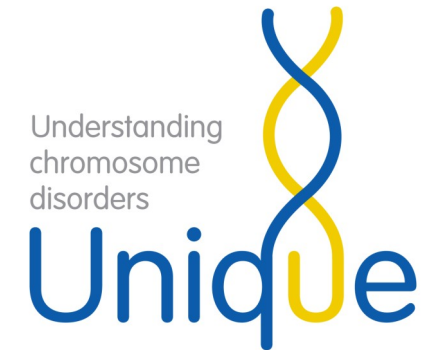
Unique ist eine gemeinnützige Organisation, die keine staatliche Unterstützung erhält und sich ausschließlich über Spenden und Zuwendungen finanziert. Wenn Sie können, spenden Sie uns über unsere Homepage auf www.rarechromo.org

Bitte helfen Sie uns Ihnen zu helfen!



Rare Chromosome Disorder Support Group,
G1, The Stables, Station Rd
West, Oxted, Surrey. RH8 9EE
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413



Array-CGH Untersuchung (Array CGH)

rarechromo.org

Was sind Chromosomen?

Chromosomen sind Strukturen im Inneren des Zellkerns, welche die Erbinformation (DNA= Desoxyribonukleinsäure) enthalten. Diese Erbinformation enthält einen genetischen Code, der die Anleitung für verschiedene Zellfunktionen enthält. Chromosomen kommen in Paaren, je ein Chromosom von jedem Elternteil, und sie sind von 1 bis 22 durchnummeriert. Zusätzlich besitzt jede Zelle auch noch die sogenannten Geschlechtschromosomen. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen und Männer je ein X- und ein Y-Chromosom. Jedes Chromosom besteht aus einem kurzen (p) Arm und einem langen (q) Arm.

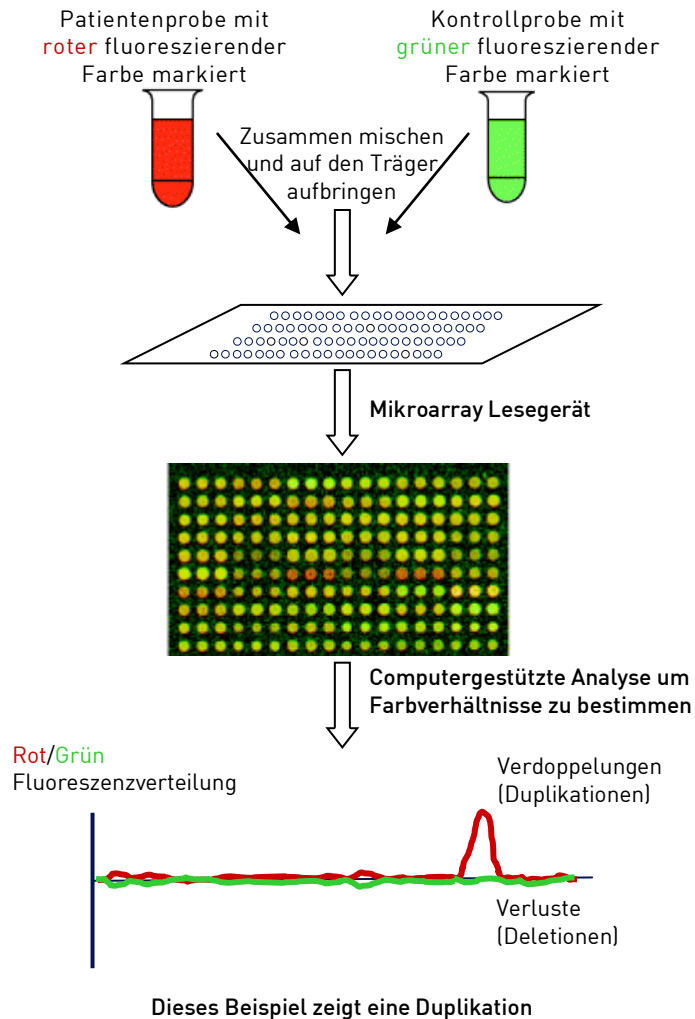
Chromosomen betrachten (Chromosomenanalyse)

Chromosomen können mit dem bloßen Auge nicht gesehen werden. Man kann sie jedoch anfärben und mit einem Mikroskop vergrößern. Dann lassen sich die typischen Streifenanordnungen, die für jedes Chromosom spezifisch sind, erkennen. Die Chromosomen lassen sich benennen, zählen und ordnen. Diese Untersuchung nennt man Chromosomenanalyse bzw. konventionelle Karyotypisierung. Sie erlaubt den sicheren Ausschluss der häufigsten zahlenmässigen Chromosomenstörungen (Trisomie 13, 18, 21). Gelegentlich werden auch bei der konventionellen Analyse strukturelle Veränderungen der Chromosomen entdeckt. Strukturelle Veränderungen umfassen den Verlust oder Zugewinn von genetischem Material oder die Verschiebung von Erbgut zwischen verschiedenen Chromosomen. Allerdings können sehr kleine strukturelle Veränderungen nicht immer bei der konventionellen mikroskopischen Chromosomenanalyse erkannt werden. In solch einem Fall wäre das Ergebnis der konventionellen Analyse unauffällig. Inzwischen gibt es jedoch einen genaueren genetischen Test, der sich Array-CGH (comparative genomic hybridization) -Untersuchung nennt. Dieser Test kann insbesondere kleine strukturelle Veränderungen von Chromosomen wie Verdoppelungen (Duplikationen) oder Verluste (Deletionen) identifizieren. So kann die Array-CGH Untersuchung auch bei unauffälligen genetischen Vorbefunden neue Erkenntnisse liefern.

Was ist die Array-CGH?

Die Array-CGH Untersuchung ist eine neue computergestützte Analyseverfahren, die ermöglicht, kleinste chromosomale Veränderungen, die mit dem Mikroskop nicht wahrnehmbar sind, zu entdecken. Solche kleinen Veränderungen werden auch Mikrodeletionen und Mikroduplikationen genannt. Die Array-CGH Methode wird auch „Mikroarray“ oder „CGH-Array“ genannt. Die Array-CGH Untersuchung vergleicht die Erbinformation (DNA) Ihres Kindes mit einer Kontroll DNA und entdeckt so quantitative Unterschiede zwischen diesen zwei Proben. Dadurch werden nicht nur Deletionen oder Duplikationen und deren Lokalisation erfasst, sondern es können auch Rückschlüsse darauf gezogen werden, welche Gene durch die Veränderung betroffen sind.

Das Prinzip der Array-CGH Untersuchung. Das Erbmaterial (DNA) des Patienten und eine Kontroll DNA werden mit verschiedenen Fluoreszenzfarbstoffen markiert (im Bild rot und grün) und auf einen „Array“ genannten Chip appliziert. Dieser Mikrochip ist mit mehreren tausend DNA-Sequenzen beschichtet, die sich mit der markierte DNA verbindet. Auf diese Weise kann dargestellt werden, ob im Genom des Patienten bestimmte Bereiche überzählige Informationen (Duplikationen) oder Verluste (Deletionen) aufweisen. Wenn die Menge der Patienten DNA und der Kontroll DNA gleich gross sind, ist auch die Menge der roten und grünen Fluoreszenz gleich. Bei einer Duplikation überwiegt die rote Fluoreszenz, bei einer Deletion überwiegt die grüne Fluoreszenz.



Was für eine Probe wird für die Array CGH Untersuchung benötigt?

Für die postnatale Array-CGH Analyse wird üblicherweise eine Blutprobe des Kindes oder Erwachsenen benötigt. Eine pränatale Array-CGH Analyse kann mit dem Erbmaterial durchgeführt werden, das im Rahmen einer Fruchtwasserpunktion (Amniozentese), Chorionzottenbiopsie oder einer Nabelschnurpunktion gewonnen wurde.

Warum wurde die Array CGH Analyse für unser Kind vorgeschlagen?

Ihr Pränataldiagnostiker oder Ihr Genetiker kann eine Array CGH Analyse vorschlagen wenn Ihr Kind eine Lernstörung, eine Entwicklungsverzögerung, eine Verhaltensauffälligkeit, eine angeborene Fehlbildung oder eine neurologische Erkrankungen, wie zum Beispiel zerebrale Krampfanfälle, hat. Untersuchungen haben gezeigt, daß in bis zu 15% der Kinder mit Entwicklungsverzögerung und/oder Lernschwäche mit ungeklärter Genese die CGH-Array Analyse eine chromosomale Auffälligkeit zeigt, die mit einer konventionellen Chromosomenanalyse nicht erkannt werden konnte.

Wie kommen wir zu den Befunden?

Der Befund wird üblicherweise von einem Humangenetiker oder vom behandelnden Arzt in der Pränataldiagnostik erklärt.

Wie lang dauert die Analyse?

Üblicherweise dauert die Analyse 6-8 Wochen. Im Falle einer Pränataldiagnostik oder einer neonatalen Diagnostik kann die Dauer bei besonderer Dringlichkeit beschleunigt werden.

Was sind die Vorteile der Array-CGH?

- Es können alle 46 Chromosomen gleichzeitig untersucht werden
- Der Test ist empfindlicher und genauer als die herkömmliche Chromosomenanalyse
- Wenn hier eine Ursache für die Auffälligkeit ihres Kindes gefunden wird, können möglicherweise weitere Untersuchungen vermieden werden.
- Mitunter kann man spezifische Gene identifizieren, die von einer Deletion oder Duplikation betroffen sind.
- Es kann auch bei bekannten Deletionen oder Duplikationen hilfreich sein die genaue Bruchstelle zu identifizieren.