

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH**Pränatal-Medizin**

Friends Tower I, Friedenheimer Brücke 19, 80639 München
Tel. +49 89 130744-0, Fax. +49 89 130744-99
praenatalmedizin@ctde.eurofinseu.com
www.praenatal-medizin.de

Humangenetik in Augsburg

Viktoriastraße 3b, 86150 Augsburg
2. Etage im Regus Business Center, Zugang auch von Gleis 1 bei D
Tel. +49 821 7898-5042, Fax +49 821 7898-5001
humangenetik-in-augsburg@ctde.eurofinseu.com
www.humangenetik-in-augsburg.de

Labor für Zytogenetik und molekulare Genetik

Lochhamer Straße 15, 82152 Planegg
Tel. +49 89 130744-22
humangenetik@ctde.eurofinseu.com

Fachärzte für Pränatalmedizin

Dr. med. Anne Janke
Dr. med. Daniela Bayer
PD Dr. med. Julia Jückstock

Fachärzte für Humangenetik

Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas
Daniela Liebrecht
Dr. med. Franziska Reschke
Dr. med. Dennis Witt M.Sc., B.Sc.

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH

Geschäftsführer: Dr. Florian Vogel
Roel de Nobel (Sprecher der Geschäftsführung)

Array-CGH

**Hochauflösende
molekulare Karyotypisierung**



Wertigkeit der Diagnostik

Warum beschäftigen wir uns mit Chromosomenstörungen?

Die weitaus meisten Kinder werden gesund geboren, aber bei einem von 100 Neugeborenen liegt eine schwere geistige oder körperliche Behinderung vor. Diese Wahrscheinlichkeit steigt mit dem Alter der Mutter an und liegt bei Frauen über 35 Jahren bei zwei von 100, bei über 40-jährigen bei mehr als drei von 100. In vielen Fällen ist eine chromosomale Aberration die Ursache.

Vorkommen (Inzidenz) chromosomaler Aberration

1%	aller lebend Geborenen
2%	aller lebend Geborenen bei Frauen > 35 Jahre
60%	aller Frühaborte und Fehlgeburten
3,7%	der Kinder mit Entwicklungsverzögerung
7,4%	der Kinder mit Autismus / ASD

Was bringt die Untersuchung – Wertigkeit

Mit der Array-CGH wird das gesamte Genom auf das Vorliegen von zusätzlicher Information (Duplikation eines Chromosomenabschnitts) oder fehlender Information (Deletion eines Chromosomenabschnitts) untersucht. Im Vergleich zur mikroskopischen Darstellung der Chromosomen im Rahmen der klassischen Chromosomenanalyse ist eine etwa **100-fach detailliertere Analyse** möglich.

Kleine Deletionen und Duplikationen sind die Ursache vieler genetischer Syndrome, geistiger Entwicklungsstörungen, manchen Fällen von Autismus und anderen angeborenen Fehlentwicklungen. Mittlerweise sind mehrere hundert Mikrodeletion- und Mikroduplikationssyndrome bekannt.



