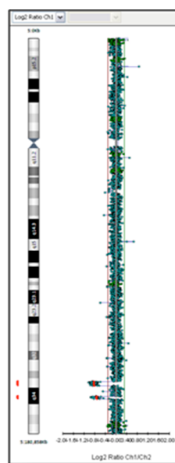


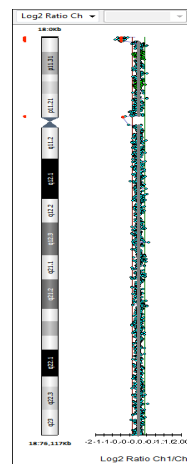
## Array-CGH

Mit der so genannten Array-CGH steht uns eine hochauflösende Methode für genomweite Untersuchungen zur Verfügung, mit der chromosomale Zugewinne (Duplikationen) oder Verluste (Deletionen) nachgewiesen werden können. Die herkömmliche Chromosomenanalyse kann Chromosomenaberrationen nur dann erkennen, wenn diese oberhalb einer Größe von 5 bis 10 Millionen Basenpaaren (Mb) liegen. Viele krankheitsverursachende Veränderungen, z.B. Mikrodeletionen, liegen jedoch unterhalb dieser Auflösungsgrenze und können deshalb anhand der Chromosomenanalyse nicht erkannt werden. Mikroskopisch sichtbare Veränderungen machen jedoch z.B. bei einer mentalen Retardierung nur einen kleinen Teil der Krankheitsursache aus. Es hat sich gezeigt, dass mit der Array-CGH zusätzlich bei bis zu 20 % der Patienten, die von einer mentalen Retardierung und/oder Fehlbildungen betroffen sind, Veränderungen nachweisbar sind, die für diese klinische Symptomatik verantwortlich gemacht werden können. Die Array-CGH ermöglicht somit eine genomweite Analyse von Mikrodeletionen und Mikroduplikationen und auch deren präzise Bruchpunktbestimmung.

Bei der Array-CGH wird die DNA des zu untersuchenden Patienten und eine Kontroll-DNA mit unterschiedlichen Fluoreszenzfarbstoffen markiert und gemeinsam auf den Array hybridisiert. Duplikationen oder Deletionen zeigen anhand des veränderten Verhältnisses der beiden Farben von Patienten zu Kontroll-DNA eine messbare Farbverschiebung, die wiederum einen Rückschluss auf genomische Imbalancen erlaubt. Das gesamte Erbgut ist auf dem Array durch eine Vielzahl von Sonden (DNA-Fragmenten) mit einem mittleren Abstand von 100 Kilobasenpaaren (kb) abgebildet. Im Bereich klinisch-relevanter Syndrome liegt die Dichte der Sonden im Genom mit 10 kb noch wesentlich höher. So können relevante Deletionen oder Duplikationen ab einer Größe von etwa 100 kb nachgewiesen werden.



**Abb.1:** Nachweis von 2 interstitiellen Deletionen in **5q33.3** und **5q34** bei einem psychomotorisch retardierten Kind mit milden dysmorphologischen Auffälligkeiten



**Abb.2:** Nachweis einer 850 kb großen, terminalen Mikrodeletion in **18p11.32** als Ursache einer Entwicklungsretardierung mit milden Dysmorphiezeichen

# Genetische Beratung und Diagnostik - Dr. med. A. Ovens-Raeder

**Die Array-CGH bietet somit die Möglichkeit einer genomweiten Abklärung von Imbalancen mit einer 20-100fach höheren Auflösung als es die konventionelle Chromosomenanalyse erlaubt.**

## **Indikationen:**

- Patienten mit mentaler Retardierung bzw. Entwicklungsverzögerung ungeklärter Ursache
- Patienten mit auffälligem Phänotyp mit scheinbar balancierter de novo Chromosomenaberration
- Patienten mit körperlichen Auffälligkeiten, die eine submikroskopische Chromosomenstörung als Ursache implizieren
- Feincharakterisierung zytogenetisch bereits identifizierter unbalancierter Chromosomenstörungen
- Klärung des Ursprungs von Markerchromosomen

## **Hinweis:**

Bei dieser Untersuchung muß aufgrund ihrer hohen Auflösung auch mit Ergebnissen gerechnet werden, die nach heutigem Kenntnisstand keine eindeutige Aussage darüber erlauben, ob diese als Ursache der untersuchten Erkrankung angesehen werden können, bzw. ob eine nachgewiesene Aberration krankheitsrelevant ist oder nicht.

## **Material:**

ca. 5 ml frisches EDTA-Blut

## **Dauer:**

1-2 Wochen

Die Array-CGH ist seit 1.1.2011 eine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen

Entsprechend §10 Absatz 1 GenDG soll bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung die verantwortliche ärztliche Person **nach** Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der betroffenen Person eine genetische Beratung durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach §7 Absatz 1 und 3 erfüllt, anbieten.

**Für eine genetische Beratung, in der auch persönliche Fragen zu dieser Methode ausführlich beantwortet werden können, stehen wir gerne jederzeit zur Verfügung.**

***Praxis für Genetische Beratung und Labor für genetische Diagnostik  
Dr. med. Angela Ovens-Raeder  
Fachärztin für Humangenetik  
Schönstr. 110a  
81543 München***

***Tel.: 089 6250 2880***

***Fax: 089-6250-2889***

***email: [info@genetik-muenchen.de](mailto:info@genetik-muenchen.de)***