



Chromosomenanalyse

Die mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese gewonnenen Zellen werden extrahiert, kultiviert und anschließend analysiert. Dabei werden die Chromosomen der gewonnenen Zellen des Babys untersucht, die im Zellkern jeder Zelle vorhanden sind. Chromosomen sind Strukturen, die Gene und damit Erbinformation enthalten. Sie bestehen aus DNA, die mit vielen Proteinen verpackt ist. In Form eines sogenannten Karyogramms kann man die Chromosomen mit einem Lichtmikroskop darstellen. Der Mensch hat 22 Chromosomenpaare (Autosomen) und zusätzlich entweder 2 X-Chromosomen im weiblichen Geschlecht oder ein X- und ein Y-Chromosom im männlichen Geschlecht.

Trisomien, Fehlverteilung von Chromosomen

Bei einer Trisomie ist ein Chromosom dreifach statt zweifach vorhanden, alle anderen Chromosomenpaare sind normal. Die Trisomie entsteht durch Fehlverteilungen der Chromosomen, die unmittelbar vor der Befruchtung entstehen. Die häufigste Trisomie ist die Trisomie 21, auch als Down Syndrom bezeichnet, bei der statt eines Chromosomenpaares insgesamt 3 Chromosomen-21 vorhanden sind. Das Down Syndrom ist in den meisten Fällen nicht erblich, sondern tritt spontan als freie Trisomie auf. Die nächsthäufigsten Chromosomenstörungen sind die Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und die Trisomie 13 (Patau-Syndrom).

Dauer der Analyse:

Amniozentese: Der Zeitaufwand für eine solche Chromosomenanalyse liegt bei Fruchtwasserzellen zwischen 2 und 3 Wochen.

Chorionzottenbiopsie: Da bei der Chorionzottenbiopsie (Plazentapunktion) Plazentazotten entnommen werden, die viele teilungsfähige Zellen enthalten, gibt es ein erstes Ergebnis meist innerhalb weniger Tage (Direktkultur: die sich teilenden Zellen werden bereits nach 1 bis 3 Tagen analysiert, PCR-Schnelltest). Es wird aber immer noch zusätzlich eine Langzeitkultur angelegt, bei der die Chromosomen noch genauer und besser analysiert werden können und die ebenfalls nach 2 bis 3 Wochen fertig gestellt ist.