



## DER GENETISCHE „SCHNELLTEST“

Der genetische Schnelltest dient der möglichst raschen Erkennung von numerischen Chromosomenstörungen, allen voran des Down-Syndroms, im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik. So kann er z.B. nach der → Fruchtwasserpunktion oder nach der → Chorionzottenbiopsie durchgeführt werden.

Der Schnelltest kann durch molekularzytogenetische („Interphase-FISH“) und durch molekulargenetische (Mikrosatellitenanalyse) Methoden erfolgen. Bei dem FISH-Test liegt das Ergebnis der Untersuchung ca. 48 Stunden nach Punktion vor; bei dem molekulargenetischen Test bereits 24 Stunden nach der Punktion. Im Gegensatz dazu nimmt die konventionelle → Chromosomenanalyse nach Zellkultur mindestens 10 Tage in Anspruch. Untersucht wird in beiden Fällen nur die Anzahl der Chromosomen 13, 18, 21 und der Geschlechtschromosomen X und Y. Damit werden die meisten Chromosomenstörungen erkannt. Nicht erkannt werden numerische Störungen anderer Chromosomen sowie die meisten strukturellen Störungen. Der Vorteil des Schnelltests besteht darin, dass die von vielen Schwangeren als be-

lastend empfundene Wartezeit bis zu einem ersten Ergebnis erheblich verkürzt wird. Der Nachteil besteht in der nicht 100%igen Empfindlichkeit und Genauigkeit der Tests. Daher sollte erwogen werden, ein auffälliges Ergebnis immer mithilfe des anderen Verfahrens zu überprüfen. Eine letzte Sicherheit gibt die konventionelle Chromosomenanalyse einige Tage später.

Ein auffälliges Ergebnis im Schnelltest, z.B. eine → Trisomie 21, kann durch verschiedene Chromosomenstörungen hervorgerufen werden, unter denen der Schnelltest nicht unterscheiden kann. Die häufigste ist eine *freie* Trisomie 21, bei der ein komplettes Chromosom 21 überzählig vorhanden ist. Möglich ist aber auch eine sog. *Translokationstrisomie*, eine Austausch von chromosomalen Fragmenten, bei der Teile oder ganze Chromosomen überzählig vorhanden sein können. Diese Störung kann sowohl neu aufgetreten sein als auch vererbt sein. Im letzten Fall kann unter Umständen das Wiederholungsrisiko bei weiteren Nachkommen erhöht sein. Dies hängt davon ab, ob ein Elternteil ein gesunder Träger der Translokation ist. Daher ist die Unterscheidung zwischen den beiden Möglichkeiten wichtig, und eine konventionelle Chromosomenanalyse sollte daher immer angeschlossen werden.