

Testung auf Mikrodeletionen (peripheres Blut)

Mit Hilfe der FISH (Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung) lassen sich chromosomale Details darstellen, die unterhalb der Nachweisgrenze von Techniken der klassischen Zytogenetik liegen. Die Mikrodeletionsdiagnostik erfordert eine klinische Verdachtsdiagnose.

Indikationsbeispiele
Verdacht auf Mikrodeletionssyndrom, z.B. 22q11.2-Mikrodeletion (DiGeorge-Syndrom), Williams-Beuren-Syndrom, Smith-Magenis-Syndrom u.a.
Technik
FISH mit kommerziell erhältlichen Locus-spezifischen Sonden an Metaphasepräparaten und / oder an Interphasekernen
benötigtes Material
5 - 10 ml heparinisieretes Vollblut, bei Säuglingen und Kleinkindern 2 - 3 ml
Bearbeitungsdauer
2 bis 4 Wochen, bei eiligen Fällen 3 bis 10 Tage
Besondere Hinweise
Die FISH-basierte Mikrodeletionstestung wird immer in Verbindung mit einer Chromosomenanalyse vorgenommen. Die Testung auf Y-chromosomale Mikrodeletionen (Regionen AZFa, AZFb, AZFc) erfolgt nicht auf FISH-Basis, sondern mit Hilfe einer DNA-Analyse.