Medizinische Universität Graz

Institut für Humangenetik
Neue Stiftingtalstraße 2, A-8010 Graz
humangenetik@medunigraz.at
Tel. +43 / 316 / 385-73800
Fax +43 / 316 / 385-79620

Informationsblatt zum PCR-Schnelltest

Unter “PCR-Schnelltest“ versteht man ein spezielles Verfahren (die sogenannte Polymerase-Ketten-Reaktion (PCR)), das den Nachweis von Aneuploidien (Änderung der Anzahl der Chromosomen) der Chromosomen 13, 18 und 21 aus Fruchtwasserzellen und Chorionzottenbiopsieproben **innerhalb weniger Tage (2 - 5 Arbeitstage)** erlaubt. Mittels PCR-Schnelltest erhält man nur ein vorläufiges Ergebnis, das endgültige Ergebnis der Chromosomenanalyse liegt in der Regel nach zwei bis drei Wochen vor.

Der PCR-Schnelltest ermöglicht die Bestimmung der Anzahl folgender Chromosomen:

- Chromosom 13
- Chromosom 18
- Chromosom 21

Jedes Chromosom sollte zweimal vorhanden sein. Eine Abweichung von dieser zweifachen Kopienzahl kann zu bestimmten Syndromen führen. Das bekannteste Beispiel ist die Trisomie 21 (d.h. das Chromosom 21 ist dreimal statt zweimal vorhanden), die zum Down-Syndrom führt.
Da die Geschlechtschromosomen nicht untersucht werden, lässt dieser Test keinen Rückschluss auf das Geschlecht des Feten zu.

Sensitivität des PCR-Schnelltests
Der PCR-Schnelltest ist ein etabliertes Verfahren für das umfangreiche Erfahrungen bestehen. In einer Übersichtsarbeit wurden die Ergebnisse von ca. 18.000 Fruchtwasser- / Chorionzottenproben zusammengefasst. Dabei wurden Chromosomenstörungen der Chromosomen 13, 18 und 21 in 99,99 % der Fälle korrekt erkannt (Hulten *et al.,* 2003).

Sicherheit und Fehlermöglichkeiten
Der PCR-Schnelltest erfasst nicht alle Chromosomenanomalien sondern lässt nur Aussagen zur Anzahl der vorgenannten Chromosomen zu. Somit gibt der PCR-Schnelltest nur einen Hinweis für die Diagnose der klinisch wichtigsten Chromosomenstörungen. Der PCR-Schnelltest wird durch eine vollständige zytogenetische Untersuchung ergänzt. Laut internationalen Richtlinien sollte bei Vorliegen eines pathologischen PCR-Schnelltestbefundes allein ohne abgeschlossene zytogenetische Untersuchung noch kein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt werden. Die zytogenetische Untersuchung dauert wegen der erforderlichen Kultivierung der Zellen üblicherweise 2 - 3 Wochen.

Medizinische Universität Graz, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 Graz - www.medunigraz.at

Rechtsform: Juristische Person öffentlichen Rechts gem. Universitätsgesetz 2002. Information: Mitteilungsblatt der Universität und www.medunigraz.at. DVR-Nr. 210 9494.
UID: ATU 575 111 79. Bankverbindung: Bank Austria Creditanstalt IBAN AT931200050094840004 BIC BKAUATWW, Raiffeisen Landesbank Steiermark IBAN AT443800000000049510 BIC RZSTAT2G

Mosaikbefunde (mindestens 2 unterschiedliche Zelllinien für die untersuchten Chromosomenveränderungen; z.B. Zellen mit einer Trisomie 21 neben normalen Zellen) können ab einer Beteiligung von ca. 30 % pro Zelllinie erkannt werden. D.h. nicht alle Mosaikkonstellationen werden mit dem PCR-Schnelltest korrekt erkannt.

Ausschluss einer Kontamination mit mütterlichen Zellen
Die Befunde beruhen darauf, dass ausschließlich fetale Zellen in der Probe enthalten sind. Deshalb kann die Aussagekraft des PCR-Schnelltests eingeschränkt sein, wenn auch Zellen der Mutter (z.B. Blut) in der Probe vorhanden sind. Aus diesem Grund empfiehlt es sich bei der Zusendung von Fruchtwasser- / Chorionzottenproben auch mütterliches Blut (EDTA-Röhrchen) zum Kontaminationsausschluss mitzusenden.
Umgekehrt kann der PCR-Schnelltest auch zum Ausschluss einer mütterlichen Kontamination bei blutigen Fruchtwasserproben bzw. mütterlich kontaminierten Chorionzottenbiopsieproben eingesetzt werden. In diesen Fällen wird in der Regel kein PCR-Schnelltestbefund erstellt. Auch im Falle einer Kontamination mit mütterlichen Zellen kann aufgrund der unterschiedlichen Wachstumseigenschaften der fetalen Zellen bei der Kultivierung in den meisten Fällen eine zytogenetische Auswertung innerhalb von 2 - 3 Wochen nach Punktion durchgeführt werden. Bei Kontamination mütterlicher Zellen kann es also sein, dass der PCR-Schnelltest nicht aussagekräftig ist, während die routinemäßig durchgeführte Chromosomenanalyse eine Beurteilung des kindlichen Chromosomenstatus erlaubt.
In seltenen Fällen müssen bei bestimmten Befunden noch Blutproben der Eltern (also auch des leiblichen Vaters) nachgefordert werden.

Dauer der Untersuchung
Der PCR-Schnelltest liefert in der Regel ein Resultat **in 2 - 5 Werktagen nach Eingang der Probe**. Manchmal kann es sein, dass der erste Befund nicht aussagekräftig genug ist und deshalb weitere zusätzliche Untersuchungen durchgeführt werden müssen. In diesen Fällen kann sich die Dauer der Untersuchung um einzelne Tage verzögern. Es besteht grundsätzlich kein Zusammenhang zwischen der Dauer der Untersuchung und dem Ergebnis.

Aufbewahrung des Probenmaterials
Überschüssiges Probenmaterial bewahren wir zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse auf.

Befundweitergabe
Sie und Ihr betreuender Frauenarzt bzw. Ihre betreuende Frauenärztin werden sowohl bei unauffälligem Befund, als auch bei auffälligem oder kontrollbedürftigem Ergebnis von uns sofort telefonisch oder schriftlich verständigt.

Literatur
Hultén MA, Dhanjal S, Pertl B. Rapid and simple prenatal diagnosis of common chromosome disorders: advantages and disadvantages of the molecular methods FISH and QF-PCR. Reproduction. 2003 Sep;126(3):279-97.

Mann K, Petek E, Pertl B. Prenatal detection of chromosome aneuploidy by quantitative fluorescence PCR. Methods Mol Biol. 2008;444:71-94.

Medizinische Universität Graz, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 Graz - www.medunigraz.at
Rechtsform: Juristische Person öffentlichen Rechts gem. Universitätsgesetz 2002. Information: Mitteilungsblatt der Universität und www.medunigraz.at. DVR-Nr. 210 9494.
UID: ATU 575 111 79. Bankverbindung: Bank Austria Creditanstalt IBAN AT931200050094840004 BIC BKAUATWW, Raiffeisen Landesbank Steiermark IBAN AT443800000000049510 BIC RZSTAT2G