



**GEMEINSCHAFTSPRAXIS FÜR HUMANGENETIK  
GENETISCHE BERATUNG & HUMANGENETISCHE LABORE**

DR. MED. USHA PETERS | DR. MED. SASKIA KLEIER | DR. MED. RIXA WOITSCHACH  
PRAENATALZENTRUM HAMBURG UND HUMANGENETIK IM GYNAEKOLOGICUM

**EINE NEUE METHODE  
IN DER HUMANGENETISCHEN  
DIAGNOSTIK: DIE ARRAY-CGH**



# EINE NEUE METHODE IN DER HUMANGENETISCHEN DIAGNOSTIK: DIE ARRAY-CGH

Die Array-CGH (Comparative Genomic Hybridisation, vergleichende genomische Hybridisierung) ist eine molekulargenetische Methode, um kleine Verluste bzw. Zugewinne an chromosomalem Material nachzuweisen, die unterhalb der Auflösungsgrenze einer konventionellen Chromosomenanalyse (~5 Mb) liegen.

## Anwendung / Indikation:

In der klinischen Diagnostik findet die Array-CGH Anwendung bei Patienten (hauptsächlich Kindern), die im Rahmen einer neuropädiatrischen bzw. entwicklungsneurologischen Beurteilung eine unklare mentale Retardierung aufweisen (IQ <70). Hierzu zählen ebenfalls Patienten mit einer mentalen Retardierung und mehreren dysmorphologischen Merkmalen. Wenn Störungen des autistischen Formenkreises unbekannter Ursache sowie multiple angeborene Fehlbildungen vorliegen, ist die Array-CGH ebenfalls das diagnostische Mittel der Wahl. Sie kann in bis zu 15% der Fälle mit unauffälligen genetischen Vorbefunden die krankheitsverursachende Veränderung detektieren (siehe Abbildung 1).

## Durchführung:

Patienten- und Referenz-DNA wird mit unterschiedlichen Fluorochromen farbmarkiert und auf einem Array hybridisiert (105K Array der Firma Agilent, Auflösung ca. 30 kb). Dieser Array besteht aus definierten DNA-Fragmenten (Sonden), die das gesamte Genom abdecken. Da die Patienten- bzw. Referenz-DNA mit unterschiedlichen Farbstoffen markiert worden ist, werden quantitative Veränderungen im Patientengenom durch eine Farbverschiebung des Fluoreszenzsignals bei Anregung des Arrays durch Laserlicht unterschiedlicher Wellenlänge sichtbar. Die Auswertung erfolgt mit einer speziellen Software.

## Was kann die Methode nicht leisten?

Monogene Erkrankungen (Punktmutationen), Triploidien sowie schwache Mosaiken und balancierte Translokationen werden nicht von ihr erfasst.

## Einsendung:

Material: 3–5 ml EDTA-Blut  
Versand: per Post oder Kurierdienst  
Dauer der Untersuchung: 2–4 Wochen

Kosten: Humangenetische Leistungen belasten nicht das Budget des anfordernden Arztes. Die Abrechnung erfolgt über EBM (Ziffer 11500) oder GOÄ. Die Kostenübernahme durch eine private Krankenversicherung bitte im Vorfeld vor Durchführung der Diagnostik mit der jeweiligen Krankenkasse abklären. Wir senden Ihnen gerne einen Kostenvoranschlag hierfür zu.

## Ausgewählte Literatur:

Pinkel et al. (2005). Comparative Genomic Hybridization. *Annu. Rev. Genomics Hum. Genet.* 6, 331-354.  
Feuk et al. (2006). Structural variation in the human genome. *Nature Reviews Genetics* 7, 85-97.  
Gecz et al. (2009). The genetic landscape of intellectual disability arising from chromosome X. *Trends in Genetics* 25, 308-316.  
Mefford et al. (2012). Genomics, Intellectual Disability, and Autism. *N Engl J Med* 366, 733-743.

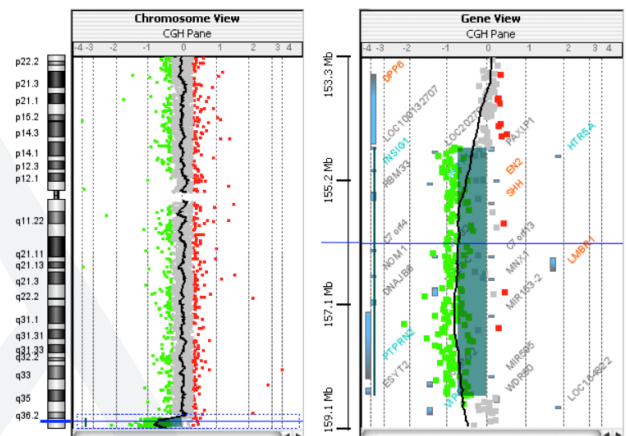


Abb. 1: Interstitielle Deletion in 7q36.2-7q36.3



# GEMEINSCHAFTSPRAXIS FÜR HUMANGENETIK GENETISCHE BERATUNG & HUMANGENETISCHE LABORE

DR. MED. USHA PETERS | DR. MED. SASKIA KLEIER | DR. MED. RIXA WOITSCHACH  
PRAENATALZENTRUM HAMBURG UND HUMANGENETIK IM GYNAEKOLOGICUM

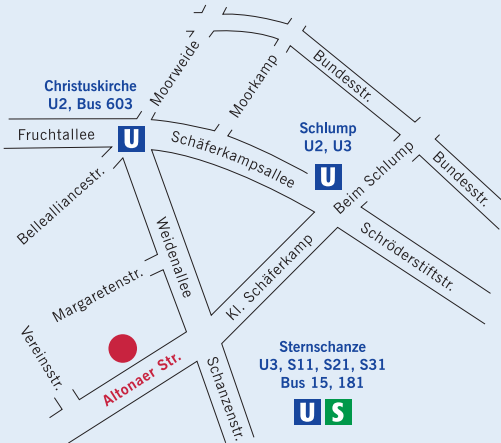
**Bei Fragen zur Array-Diagnostik  
wenden Sie sich bitte an:**

**Dr. rer. nat. Christian Kähler**

Gemeinschaftspraxis für Humangenetik  
Dres. Peters, Kleier, Woitschach  
Genetische Beratung und humangenetische Labore  
Altonaer Str. 61-63 20357 Hamburg

Tel. 040 / 43 29 26-0 Fax 040 / 43 29 26-20

[www.molekulargenetik.net](http://www.molekulargenetik.net) [info@molekulargenetik.net](mailto:info@molekulargenetik.net)



GEMEINSCHAFTSPRAXIS FÜR HUMANGENETIK  
ALTONAER STR. 61-63 | 20357 HAMBURG  
[WWW.MOLEKULARGENETIK.NET](http://WWW.MOLEKULARGENETIK.NET) | [INFO@MOLEKULARGENETIK.NET](mailto:INFO@MOLEKULARGENETIK.NET)  
TEL. 040 / 432 926-55 | FAX 040 / 432 926-20