

Aktuelle

Labordiagnostik

September 2012

Geistige Retardierung

Klinische Relevanz

Etwa 2-3% der Bevölkerung weisen eine geistige Retardierung auf. Mit geistiger Retardierung ist eine Vielzahl von zahlenmäßigen und strukturellen Chromosomenveränderungen assoziiert. Je nach Studie liegen bei ca. 4-28% der Patienten lichtmikroskopisch erfassbare Chromosomenveränderungen vor, so dass die Chromosomenanalyse (Karyotypisierung) als Basisuntersuchung anzusehen ist. Mit der Chromosomenanalyse können aber nur strukturelle Chromosomenveränderungen erkannt werden, die größer sind als 5 Millionen Basenpaare. Mit der Oligo-Mikroarray-basierten vergleichenden Genomhybridisierung (kurz: Mikroarray-CGH) steht uns ein neues diagnostisches Verfahren zum Nachweis von strukturellen Chromosomenveränderungen zur Verfügung, die kleiner sind als 5 Millionen Basenpaare. Wie die Chromosomenanalyse erlaubt die Mikroarray-CGH den „genomweiten“ Nachweis von strukturellen Chromosomenveränderungen. Die Mikroarray-CGH wird deshalb auch als molekulare Karyotypisierung bezeichnet, mit der bei etwa 15% der Patienten mit Fehlbildungs/Retardierungssyndromen und unauffälligem Karyotyp Chromosomenverluste (Mikrodeletionen) und/oder -zugewinne (Mikroduplikationen) nachgewiesen werden können.

Indikation

Die Mikroarray-CGH-Diagnostik ist nicht nur für die Ursachenabklärung, sondern auch für die weitere Familienplanung von großer Bedeutung. Die Indikation für diese Untersuchung besteht bei Erfüllung einer der folgenden Kriterien (entnommen aus dem EBM, Stand 2. Quartal 2012, erstellt am 19.03.2012):

1. Isolierte geistige Retardierung, die mindestens einem Intelligenzquotienten (IQ) kleiner 70 entspricht, bei Patienten, die älter sind als 3 Jahre.
2. Es liegt eine geistige Retardierung in Kombination mit Dysmorphien vor (z. B. Hypertelorismus, Ohranomalien).
3. Es liegt eine tiefgreifende Entwicklungsverzögerung des Autismus-Formenkreises oder eine Fehlbildung und schwere Funktionsstörung des Gehirns vor, die nicht einer bekannten Ursache zuzuordnen ist.
4. Angeborene Fehlanlagen (z.B. Herzfehler, andere kleine oder große Fehlbildungen).
5. Es liegen multiple Dysmorphien vor.

Wir empfehlen eine Stufendiagnostik

1. Chromosomenanalyse:

Material: 5 ml Heparin-Blut (NH₄-Heparin, Monovette Sarstedt, blau), Säuglinge/Kinder 3 ml Heparin-Blut

2. Mikroarray-CGH*:

Material: 5 ml EDTA-Blut (Monovette Sarstedt, rot), Säuglinge/Kinder ab 3 ml EDTA-Blut

Sterile Entnahme notwendig, Blut in Monovette belassen.

Einwilligungserklärung gemäß GenDG notwendig.

*Fremdlaborleistung

Bei entsprechender Indikation werden die Kosten dieser Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten **nicht** das Budget des einsendenden Arztes (Überweisungsschein mit Ausnahmeindikation 32010).