



# PraenaTest®

Informationen zu  
Chromosomenstörungen

Mehr Wissen schaffen

## Diese Chromosomenstörungen kann der PraenaTest® erkennen

### Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Bei der Trisomie 21 handelt es sich um eine Anomalie, die durch das Vorhandensein einer überzähligen Kopie von Chromosom 21 verursacht wird (drei Kopien anstelle von zwei).

#### Welche Merkmale kennzeichnen eine Trisomie 21?

Obwohl es bei Schwangerschaften mit Trisomie 21 zu Fehlgeburten kommen kann, sind Lebendgeburten häufig. Personen mit Trisomie 21 zeigen physische Auffälligkeiten und geistige Behinderungen in unterschiedlichen Ausprägungen. Häufige Folgen bei Trisomie 21 sind Herzfehler, Duodenalatresie, niedriger Muskeltonus und spezifische Gesichtszüge. Einige dieser strukturellen Ergebnisse lassen sich während des zweiten Trimesters im Ultraschall erkennen. Der Grad der geistigen Behinderung reicht von leicht bis schwer. Bei Menschen mit Down Syndrom besteht ein höheres Risiko für bestimmte Erkrankungen wie Schwerhörigkeit, Schilddrüsenerkrankungen, Leukämie im Kindesalter und Alzheimer. Menschen mit Down Syndrom sind u. U. lebenslang auf Betreuung angewiesen. Jedoch steigt der Anteil an Menschen mit Down-Syndrom, die Schulen besuchen und berufstätig werden, stetig. Menschen mit Down-Syndrom erreichen häufig das Erwachsenenalter.

#### Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?

Mit einem Anteil von einer auf 700 bis 800 Lebendgeburten ist Trisomie 21 die häufigste Chromosomenstörung. Diese Anomalie tritt in der Regel zufällig auf und wird mit fortgeschrittenem Alter der Mutter in Verbindung gebracht.

#### Ressourcen zu Trisomie 21:

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/chromosome/21>  
National Down Syndrome Society (NDSS; USA) <http://www.ndss.org>  
Down's Syndrome Association (GB) [www.downs-syndrome.org.uk](http://www.downs-syndrome.org.uk)  
Deutsches Down-Syndrom InfoCenter (Deutschland) [www.ds-infocenter.de](http://www.ds-infocenter.de)  
Down Syndrome Ireland (Irland) [www.downsyndrome.ie](http://www.downsyndrome.ie)  
European Down Syndrome Association [www.edsa.eu](http://www.edsa.eu)  
L'Associazione Italiana Persone Down (Italien) [www.aipd.it/site](http://www.aipd.it/site)  
Association Romande Trisomie 21 (Schweiz) [www.t21.ch](http://www.t21.ch)  
Down Syndrome Australia (Australien) [www.downsyndrome.org.au](http://www.downsyndrome.org.au)  
Canadian Down Syndrome Society (Kanada) [www.cdss.ca](http://www.cdss.ca)

## Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Bei der Trisomie 18 handelt es sich um eine Anomalie, die durch das Vorhandensein einer überzähligen Kopie von Chromosom 18 verursacht wird (drei Kopien anstelle von zwei).

### Welche Merkmale kennzeichnen Trisomie 18?

Schwangerschaften mit Trisomie 18 enden zwar häufig mit einer Fehl- oder Totgeburt, es sind jedoch auch Lebendgeburten möglich. Trisomie 18 führt zu schweren geistigen Behinderungen sowie zu Fehlbildungen, die auch Organe betreffen können. Zu den häufigen Merkmalen von Trisomie 18 zählen Herzfehler, Fehlbildungen des Gehirns, Muskel-Skelett-Erkrankungen, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Flexionskontraktur der Finger sowie ein geringes Geburtsgewicht. Zwar erreichen weniger als 10 Prozent der mit Trisomie 18 geborenen Babys das zweite Lebensjahr, jedoch können Betroffene mit dieser Anomalie durchaus auch Jahre oder sogar Jahrzehnte leben.

### Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?

Trisomie 18 tritt bei einer von 6.000 bis 8.000 Lebendgeburten auf. Diese Anomalie tritt in der Regel zufällig auf und wird mit fortgeschrittenem Alter der Mutter in Verbindung gebracht.

### Ressourcen zu Trisomie 18:

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/chromosome/18>

Unique, The Rare Chromosome Disorder Support Group <http://www.rarechromo.org>

## Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Bei der Trisomie 13 handelt es sich um eine Anomalie, die durch das Vorhandensein einer überzähligen Kopie von Chromosom 13 verursacht wird (drei Kopien anstelle von zwei).

### Welche Merkmale kennzeichnen eine Trisomie 13?

Schwangerschaften mit Trisomie 13 enden zwar in den meisten Fällen mit einer Fehl- oder Totgeburt, es sind jedoch auch Lebendgeburten möglich. Trisomie 13 führt zu schweren geistigen sowie körperlichen Behinderungen. Zu den häufigen Merkmalen von Trisomie 13 zählen Herzfehler, Omphalozele, Fehlbildungen des Gehirns wie Holoprosencephalie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte u. ä. Zwar erreichen weniger als 10 Prozent der mit Trisomie 13 geborenen Babys das zweite Lebensjahr, jedoch können Betroffene mit dieser Anomalie durchaus auch Jahre oder sogar Jahrzehnte leben.

### Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?

Trisomie 13 tritt bei ca. einer von 12.000 Lebendgeburten auf. Diese Anomalie tritt in der Regel zufällig auf und wird mit fortgeschrittenem Alter der Mutter in Verbindung gebracht.

### Ressourcen zu Trisomie 13:

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/chromosome/13>

Unique, The Rare Chromosome Disorder Support Group <http://www.rarechromo.org>

## Monosomie X (X0) / Ullrich-Turner-Syndrom

Bei der Monosomie X handelt es sich um eine Anomalie, die dadurch hervorgerufen wird, dass nur ein X-Geschlechtschromosom vorhanden ist und das andere Geschlechtschromosom fehlt.

### Welche Merkmale kennzeichnen eine Monosomie X?

Bei vielen Schwangerschaften mit Monosomie X kommt es zu einem Abort. Jedoch sind auch Lebendgeburten möglich. Der Phänotyp bei Frauen mit Monosomie X variiert. Frauen mit Monosomie X zeigen in der Regel eine normale Intelligenz, jedoch sind unterschiedliche Grade an Lernbehinderungen möglich. Häufige Merkmale bei Monosomie X sind Herzfehler, Fehlbildungen der Nieren, Hygrom, Kleinwüchsigkeit, angeborenes Lymphödem und primäre Ovarialinsuffizienz.

### Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?

Etwa eine von 2.500 Frauen wird mit Monosomie X geboren. Die Anomalie tritt in der Regel zufällig auf und steht meist nicht in Zusammenhang mit einem fortgeschrittenen Alter der Eltern.

### Ressourcen zu Monosomie X:

Turner Syndrome Society of the United States <http://www.turnersyndrome.org>

Turner Syndrome Society of the United Kingdom <http://www.tss.org.uk>

Turner Syndrome Resource List <http://www.kumc.edu/gec/support/chromosome.html#x0>



## Triple-X-Syndrom (XXX)

Beim Triple-X-Syndrom handelt es sich um eine Anomalie, bei der weibliche Patienten eine zusätzliche Kopie des Geschlechtschromosoms X aufweisen (drei Kopien des X-Chromosoms statt der üblichen zwei Kopien).

### Welche Merkmale kennzeichnen das Triple-X-Syndrom?

Beim Triple-X-Syndrom ist eine Lebendgeburt wahrscheinlich. Das Triple-X-Syndrom führt in der Regel nicht zu geistiger Behinderung oder schweren Geburtsfehlern. Häufige Folgen des Triple X Syndroms sind eine verzögerte sprachliche und motorische Entwicklung. Im pränatalen Ultraschall zeigen sich in der Regel keine Auffälligkeiten. Frauen mit Triple-X-Syndrom erreichen u. U. eine überdurchschnittliche Körpergröße. Die pubertäre Entwicklung und die Fruchtbarkeit sind nicht beeinträchtigt.

### Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?

Etwa eine von 1.000 Frauen wird mit dem Triple-X-Syndrom geboren. Diese Anomalie tritt in der Regel zufällig auf und wird mit fortgeschrittenem Alter der Mutter in Verbindung gebracht.

### Ressourcen zum Triple-X-Syndrom:

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome>  
National Organization for Rare Disorders <https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-x/>



## Klinefelter-Syndrom (XXY)

Beim XXY-Syndrom handelt es sich um eine Anomalie, bei der männliche Patienten eine zusätzliche Kopie des Geschlechtschromosoms X aufweisen (zwei Kopien des X-Chromosoms und eine Kopie des Y-Chromosoms anstelle von je einer Kopie).

### Welche Merkmale kennzeichnen das XXY-Syndrom?

Beim XXY-Syndrom ist eine Lebendgeburt wahrscheinlich. Männer mit XXY-Syndrom zeigen unterschiedliche Phänotypen. Häufige Folgen des XXY-Syndroms sind Lernbehinderungen, verzögerte sprachliche Entwicklung, eine erhöhte Körpergröße, Hypogonadismus und ein erhöhtes Risiko für Unfruchtbarkeit. Im pränatalen Ultraschall zeigen sich in der Regel keine Auffälligkeiten.

### Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?

Etwa einer von 600 Männern wird mit dem XXY-Syndrom geboren. Diese Anomalie tritt in der Regel zufällig auf und wird mit fortgeschrittenem Alter der Mutter in Verbindung gebracht.

### Ressourcen zum XXY-Syndrom:

Genetics Home Reference - <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome>  
National Organization for Rare Disorders - <https://rarediseases.org/rare-diseases/klinefelter-syndrome>  
Support Group UK: <http://www.ksa-uk.net>



## Diplo Y-Syndrom / Jacobs-Syndrom (XYY)

Beim XYY-Syndrom handelt es sich um eine Anomalie, bei der männliche Patienten eine zusätzliche Kopie des Geschlechtschromosoms Y aufweisen (eine Kopie des X-Chromosoms und zwei Kopien des Y-Chromosoms anstelle von je einer Kopie).

### Welche Merkmale kennzeichnen das XYY-Syndrom?

Beim XYY-Syndrom ist eine Lebendgeburt wahrscheinlich. Männer mit XYY-Syndrom zeigen unterschiedliche Phänotypen. Häufige Folgen des XYY-Syndroms sind eine verzögerte sprachliche Entwicklung und eine erhöhte Körpergröße. Im pränatalen Ultraschall zeigen sich in der Regel keine Auffälligkeiten. Es besteht eine leicht erhöhte Wahrscheinlichkeit, dass Männer mit XYY-Syndrom eine Autismus-Spektrum-Störung oder eine Lernbehinderung aufweisen. Die Fruchtbarkeit ist in der Regel nicht beeinträchtigt.

### Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?

Etwa einer von 1.000 Männern wird mit dem XYY-Syndrom geboren. Diese Anomalie tritt in der Regel zufällig auf und steht nicht in Zusammenhang mit fortgeschrittenem Alter der Eltern.

### Ressourcen zum XYY-Syndrom:

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/47xyy-syndrome>  
National Organization for Rare Disorders <http://rarediseases.org/rare-diseases/xyy-syndrome>

## RAAAs – Rare Autosomal Aneuploidies (Seltene autosomale Aneuploidien)

Dies sind Trisomien oder Monosomien aller anderen Chromosomen, d.h. der Chromosomen Nr. 1 – 12, 14-17 sowie 19, 20 und 22 sowie Monosomien der Chromosomen Nr. 13, 18 und 21. Beispielsweise liegt bei einer Trisomie 16 das Chromosom 16 dreimal anstatt zweimal vor, bei einer Monosomie 16 nur einmal anstatt zweimal. Da diese Fehlverteilungen in der Regel nicht mit dem Leben vereinbar sind, werden sie in einer intakten Schwangerschaft nur sehr selten bestimmt. Sollten in einer bestehenden Schwangerschaft seltene autosomale Aneuploidien gefunden werden, handelt es in den meisten Fällen um sogenannte Mosaik. Das heißt, dass nicht alle Zellen des Ungeborenen (fetales

Mosaik) oder nur Teile der Plazenta (plazentares Mosaik) betroffen sind. Es besteht die Möglichkeit, dass ein plazentares Mosaik keine klinische Relevanz hat, es kann jedoch auch beispielsweise mit einer Insuffizienz der Plazenta einhergehen. Ungeborene, deren Zellen von RAAAs betroffen sind, weisen zumeist schwere Fehlbildungen sowie Störungen in der geistigen Entwicklung auf. Das klinische Erscheinungsbild ist sehr unterschiedlich und vom betroffenen Chromosom abhängig. In einigen Fällen ist das klinische Erscheinungsbild auch normal. Lassen Sie sich umfassend von Ihrem Arzt über die möglichen Auswirkungen einer seltenen autosomalen Aneuploidie aufklären und beraten.

## CNVs – Copy Number Variations (Untersuchung auf partielle Duplikationen und Deletionen $\geq 7$ Mb der Chromosomen 1 bis 22)

Bei sogenannten Copy Number Variations handelt es sich um strukturelle Chromosomenveränderungen. CNVs umfassen partielle Duplikationen – den Zugewinn an Chromosomenteilen – sowie partielle Deletionen – den Verlust von Chromosomenteilen. Der PraenaTest® kann CNVs der Chromosomen 1 – 22 ab einer Größe von 7 Mb nachweisen. Mit einer Häufigkeit von 1 – 2 auf 10.000 Geburten sind sie sehr selten. CNVs sind häufig mit schweren Krankheitsbildern verbunden und führen z.B. zu Fehlbildungen der inneren Organe und/oder zu Störungen in der körperlichen und geistigen Entwicklung des ungeborenen Kindes.

Zu den beschriebenen Krankheitsbildern gehören beispielsweise das Prader-Willi-Syndrom, das Angelman-Syndrom und die Trisomie 9q. Die Ausprägung der Krankheitsmerkmale ist abhängig von der Größe der betroffenen Chromosomenregion bzw. von den Genen, die in dieser Region liegen. CNVs sind nicht zwingend von klinischer Bedeutung bzw. mit einem bestimmten Syndrom assoziiert. Sie können klinisch unauffällig sein. Lassen Sie sich umfassend von Ihrem Arzt über die möglichen Auswirkungen von partiellen Deletion und Duplikationen (CNVs) aufklären und beraten.

## Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom/Velo-Cardio-Faziale-Syndrom)

**Beim Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 handelt es sich um eine genetische Anomalie mit unterschiedlicher phänotypischer Ausprägung. Der PraenaTest® ist nur zur Erkennung der häufigsten Deletion mit einer Größe von 2,7 bis 3 Mb geeignet, die 85 % der Fälle mit Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 ausmacht.**

### **Welche Merkmale kennzeichnen das Mikrodeletionssyndrom 22q11.2?**

Der klinische Phänotyp fällt extrem unterschiedlich aus und reicht von mild bis schwer. Zu den häufigsten Merkmalen zählen Lernstörungen und Verhaltensauffälligkeiten, leichte geistige Behinderung, Fehlbildungen des Gaumens und Dysmorphismus. Bei 85 % aller Fälle treten Herzfehler auf. Ebenfalls treten Fehlbildungen der Nieren und Anomalien des Gehirns auf. Bei einigen Patienten kommt es zu Immunstörungen aufgrund von Thymushypoplasie und damit zu einem erhöhten Infektionsrisiko sowie zu Hypoparathyreoidismus, der Hypokalzämie verursacht. Die Lebenserwartung ist in der Regel nicht beeinträchtigt, dies hängt jedoch vom Schweregrad der Merkmale ab. Im pränatalen Ultraschall lassen sich strukturelle Anomalien erkennen. Ein normales Ultraschallergebnis schließt die Anomalie jedoch nicht aus.

### **Wie hoch ist die Prävalenz dieser Anomalie?**

Diese Anomalie tritt bei einer von 4.000 Lebendgeburten auf.

### **Ressourcen zum Mikrodeletionssyndrom 22q11.2:**

The International 22q11.2 Foundation Inc. <http://www.22q.org>

22q11.2 deletion syndrome-Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome>