

Informationsblatt für das Subtelomer Screening

Allgemeine Information

Mentale Retardierung ($IQ \leq 70$) betrifft ca. 3 % der Bevölkerung. Bei bis zu 8% aller Fälle mit mentaler Retardierung ungeklärter Ursache liegen Mikrodeletionen oder Mikroduplikationen im Subtelomerbereich der Chromosomen vor. Die Subtelomerbereiche grenzen direkt an die Telomere, die die Enden der p- und q-Arme der Chromosomen bilden. Die Subtelomerbereiche sind sehr reich und bei der Keimzellenbildung können hier Umbauten geschehen, die entweder direkt oder in der nächsten Generation zu Gendosisdefekten führen können. Ein konventionelles Karyogramm (Bandenlevel 400-500) kann strukturelle Unterschiede ab ca. 5 Mb nachweisen. Beim Subtelomer Screening können mit MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification)-Kits alle Chromosomen gleichzeitig auf Abweichungen der Kopienzahl untersucht. Diese Technik ist sehr spezifischer, einfach und relativ schnell. Ein Nachteil ist, dass balancierte Translokationen nicht nachgewiesen werden können.

Einschlusskriterien

Moderate bis schwere mentale Retardierung **und** zwei der folgenden Merkmale

- Pränatale oder postnatale Wachstumsretardierung
- Pränatale oder postnatale Wachstumsabnormalitäten (z. B. Mikro- oder Makrozephalus)
- Akrofaziale Dysmorphiezeichen
- Einzelne oder mehrfache Fehlbildungen
- Verhaltensauffälligkeiten (Hyperaktivität, Aggressionen)
- Anfälle ("Seizures")

Ausschlusskriterien

Auffälliger Chromosomenbefund in der Zytogenetischen Analyse

Andere mit mentaler Retardierung assoziierte Syndrome (z.B. Fragiles-X-, Rett-, Prader-Willi-, Angelman- oder Beckwith-Wiedemann-Syndrom)

Auffälliger Befund bezüglich bekannter Syndrome mit Veränderungen der Chromosomen-Enden (z. B. ATR-16, Müller-Dieker-, Wolf-Hirschhorn-, Cri-du-Chat, De Grouchy I und II-Syndrom)

Material und vorraussichtliche Bearbeitungszeit

Es werden je 2-5 ml EDTA Blut **und** je 2-5 ml Heparin Blut benötigt und innerhalb von ca. 6 Wochen bearbeitet.