



MEDISYN



**Gentests für  
künftige Eltern**

Liebe zukünftige Eltern,

genetisch bedingte Krankheiten sind oft sehr schwerwiegende und unheilbare Krankheiten. In vielen Fällen sind Eltern, die eine genetisch bedingte Krankheit an ihre Kinder weitergeben, gesunde Merkmalsträger, die keine Krankheitssymptome aufweisen. Für die häufigsten in unserer Bevölkerung verbreiteten genetisch bedingten Krankheiten kann an dem Paar ein Gentest durchgeführt werden, wodurch das Risiko, ein krankes Kind zu bekommen, erheblich verringert wird.

# Gentests für künftige Eltern

## Empfehlung

Die Informationen, die Sie in diesem Dokument lesen, enthalten allgemeine Informationen. Wir empfehlen den Personen, die an der Durchführung dieser Tests interessiert sind, von ihrem Gynäkologen, Hausarzt oder genetischem Berater detaillierte und personalisierte Informationen anzufordern.

Wenn Sie Kenntnis von genetisch bedingten Krankheiten, geistigen Behinderungen oder angeborenen Missbildungen in Ihrer Familie haben, sprechen Sie vor einer Schwangerschaftsplanung mit Ihrem Arzt. In einigen Situationen (z. B. Herkunft aus einer aschkenasischen Bevölkerungsgruppe oder enge Verwandtschaft des Paares) kann ein individualisierter Test geeigneter sein (Informationen erhalten Sie auf Anfrage an die Abteilung für Genetik).

## Gentests vor der Schwangerschaft

### 1. Erkrankungen mit autosomal-rezessivem Erbgang

Hierbei handelt es sich um genetisch bedingte Krankheiten, bei denen sowohl Vater als auch Mutter ein defektes Gen auf das Kind übertragen müssen, damit sich die Krankheit manifestiert. In diesem Fall werden die Eltern als «gesunde Träger» bezeichnet, da sie selbst gesund sind, jedoch beide Träger einer genetischen Variante sind, die die Krankheit verursachen kann. Die 3 häufigsten Erkrankungen mit autosomal-rezessivem Erbgang innerhalb der mitteleuropäischen Bevölkerung sind:

- a. Mukoviszidose oder zystische Fibrose (betrifft in der Schweiz 1 von 2'500 Kindern)
- b. Spinale Muskelatrophie (SMA, betrifft in der Schweiz 1 von 3'500 Kindern)
- c. Hämoglobinopathien (z. B. die  $\beta$ -Thalassämie, betreffen in Europa 1 von 10'000 Kindern, in bestimmten Regionen Italiens jedoch weitaus mehr)

## 2. An das X-Chromosom gebundene genetisch bedingte Krankheiten

Dies sind Krankheiten, bei denen die Mutter sehr oft eine gesunde Trägerin ist und bei denen der genetische Defekt auf dem X-Chromosom vorliegt. Die häufigste Krankheit ist in diesem Fall das Fragiles-X-Syndrom (betrifft 1 von 4'000 Kindern).

Diese Krankheit ist die häufigste Ursache für eine erbliche geistige Behinderung und wird von der Mutter auf die Kinder übertragen. Obwohl auch Frauen betroffen sein können, sind die klinischen Auswirkungen bei Männern häufig schwerwiegender.

Der Test für das Fragiles-X-Syndrom wird nur der Mutter vorgeschlagen, da sie gesunde Trägerin einer sogenannten «Prämutation» sein kann.

## 3. Der konstitutionelle Karyotyp

Die Kenntnis des Karyotyps der künftigen Eltern ist nützlich, um balancierte chromosomale Translokationen auszuschließen, die zwar keinen besonderen Phänotyp beim Träger verursachen, jedoch zur Empfängnis von Kindern mit einer «unbalancierten» chromosomalen Struktur führen können, woraus sich gravierende Missbildungen und geistige Behinderungen ergeben können. Balancierte Translokationen bei einem der beiden Partner können ein Grund für Unfruchtbarkeit bzw. Subfertilität und wiederholte spontane Fehlgeburten sein, daher wird die Analyse des Karyotyps besonders dann empfohlen, wenn in der persönlichen oder familiären Anamnese Fälle von Unfruchtbarkeit bekannt sind.

Anhand des Karyotyps lässt sich auch eine Aneuploidie der X- oder Y-Chromosomen nachweisen, eine weitere mögliche Ursache für Fruchtbarkeitsstörungen.

## Wer sollte sich testen lassen und welches sind die möglichen Ergebnisse?

Wenn innerhalb der Familie keine besonderen Hinweise auf Mukoviszidose und SMA vorliegen, kann der Test auch nur an einem der beiden Partner durchgeführt werden. Wenn der Test negativ ausfällt, wird auch ohne den anderen Partner zu testen eine signifikante Verringerung des Risikos erreicht.

**Achtung:** Diese Basisrisiken beziehen sich auf Personen ohne Fruchtbarkeitsstörungen, bei denen keine angeborene Pathologien im Kreis der Familie bekannt sind. Sollte hingegen einer dieser Fälle auf Sie zutreffen, empfehlen wir Ihnen, mit dem Arzt zu besprechen, welche Strategie die beste ist.

## Wenn alle Ergebnisse normal sind (negativ)

Wer macht den Test?	Test	Trägerisiko	Empfindlichkeit des Tests	Risiko für die Nachkommen vor dem Test	Restrisiko für die Nachkommen, wenn der Test bei ihr oder ihm negativ ausfällt
 oder 	Mukoviszidose (Gen <i>CFTR</i> )	1:25 in Europa	80–90%	1:2'500	<b>&lt;1:10'000</b>
	Fragiles-X-Syndr. (Gen <i>FMR1</i> )	1:150	99%	1:4'000	<b>&lt;1:100'000</b>
 oder 	SMA (Gen <i>SMN1</i> )	1:40	95%	1:6'500	<b>&lt;1:100'000</b>
 und 	Hämoglobinopathien (hämatologische Tests)	1:10–1:30 Mittelmeerraum	90%	1:400	<b>1:30'000</b>
 und  §	Translokationen (Karyotyp)	1:350	>98%	Je nach Art der Translokation	<b>Sehr niedrig, wenn kein Elternteil Träger ist</b>

§ insbesondere bei vorhergehenden Fällen von Fruchtbarkeitsstörungen

## Wenn ein Ergebnis positiv ausfällt

Ein solches Ergebnis zeigt, dass für das Paar ein potenziell höheres Risiko besteht, ein Kind mit einer genetisch bedingten Krankheit zu bekommen. Es ist wichtig, dass Sie dies mit Ihrem Arzt und/oder einem Facharzt für Humangenetik ausführlich besprechen, um das spezifische Risiko, gegebenenfalls zusätzliche Tests und alternative Fortpflanzungsoptionen bewerten zu lassen.

## Blutentnahmen

<b>Karyotyp</b>	1 x 5 ml Lithium-Heparin-Blut
<b>Andere Tests</b>	2 x 4 ml EDTA-Blut
<b>Zeit bis zur Bekanntgabe des Ergebnisses</b>	15 Arbeitstage (in dringenden Fällen setzen Sie sich bitte mit dem Labor in Verbindung)



## Kontakt Daten für Informationen:

### **MEDISYN SA**

Abteilung für Genetik

Via Pianon 7

6934 Bioggio

Telefon +41 58 400 15 10

genetics.ti.ch@medisyn.ch



## MEDISYN

### **MEDISYN SA**

Sternmatt 6

6010 Kriens

[www.medisyn.ch](http://www.medisyn.ch)

© 2024 MEDISYN SA. Alle Rechte sind vorbehalten. Wir lehnen soweit gesetzlich zulässig jegliche Haftung für etwaige Irrtümer, Fehler oder ungenaue Preise ab. Sämtliche Texte, Bilder und Inhalte unterliegen dem Urheberrecht von MEDISYN SA.

Ausgabe 01/2024