

Präkonzeptionelles Screening: CF, SMA, FRAXA

Genetik und Klinik

Unter genetischem Screening versteht man die Abklärung eines möglicherweise vorhandenen Risikos für eine relativ häufige, schwere unheilbare Erbkrankheit bei Nachkommen. Die Abklärung erfolgt üblicherweise vor Eintritt einer Schwangerschaft (= präkonzeptionelles Screening) oder spätestens bei der ersten resp. zweiten Schwangerschaftskontrolle. Durch die einmalige Trägerabklärung (Heterozygotentest) bei der Patientin wird bei unauffälligem Resultat das Risiko für eine der untersuchten Krankheiten bei Nachkommen massiv reduziert oder gar ausgeschlossen. Identifiziert man aber durch das Screening ein Paar mit grossem Risiko für betroffene Nachkommen, ist eine genetische Beratung zur Diskussion der Optionen (gezielte Pränataldiagnostik oder Alternativen zur Erfüllung des Kinderwunsches) indiziert und kassenpflichtig.

In der europäischen Bevölkerungen sind cystische Fibrose und spinale Muskelatrophie die beiden häufigsten Erbkrankheiten, die zu schwerer Krankheit und reduzierter Lebenserwartung führen. Das über gesunde weibliche Trägerinnen (Konduktorinnen) vererbte fragile X-Syndrom ist, nach dem Down-Syndrom, die zweithäufigste Ursache für schwere geistige Behinderung bei Männern und kann auch bei Frauen zu beeinträchtigter Intelligenz führen. Zudem haben bestimmte Konduktorinnen ein erhöhtes Risiko für eine verfrühte Menopause (Klimakterium präcox; premature ovarian failure = POF) sowie im späteren Lebensalter die Entwicklung eines neurologischen Leidens.

Sensitivität: Krankheitsrisiko bei allfälligen Nachkommen nach unauffälligem Screeningtest bei Patientin (ohne Testung Partner): cystische Fibrose (Sens. 90%): 1:30'000 ; spinale Muskelatrophie (Sens. >98%): 1:190'000; fragiles X-Syndrom (Sens. >99%): praktisch vernachlässigbar.

Dienstleistung

Auftrag: Trägerabklärung (Heterozygotentest) auf cystische Fibrose (CF), spinale Muskelatrophie (SMA) und fragiles X-Syndrom (FRAXA)

Fachbereich: Präkonzeptionell/Screeninguntersuchungen

Methode:

- CF: ARMS-PCR und Kapillarelektrophorese der kritischen Genregionen, Nachweis von 50 häufigen Mutationen im CFTR-Gen
- SMA: Dosisbestimmung des SMN1-Gens mittels quantitativer Realtime-PCR
- FRAXA: PCR und Kapillarelektrophorese der Repeat-enthaltenden Genregion

Gen(e): CFTR - SMA - FRAXA

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): 833 (Diese Leistung ist nicht kassenpflichtig)

Bemerkung: -