

Checkliste Unterlagen für genetische Beratung

Unterlagen	vorhanden
Kontaktformular/ Anmeldung zur genetischen Beratung	<input type="radio"/>
Krankenversichertenkarte	<input type="radio"/>
Überweisungsschein Muster 06 zur Mit-/ Weiterbehandlung	<input type="radio"/>
Vorbefunde von Ratsuchenden oder Familienangehörigen zur Fragestellung (Laboregebnisse, Arztbriefe)	<input type="radio"/>
Relevante Informationen zu Eigen- und Familienvorgeschichte hinsichtlich Erkrankungen	<input type="radio"/>

Referenzen

1. Stellungnahme des American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) zu panethnischem Carrier-Screening als generelle Option für Paare mit Kinderwunsch (ACOG Ausschuss, Nr. 690 2017)
2. Anthony R. Gregg, et.al and ACMG Professional Practice and Guidelines Committee, Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and precon (2) ception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine (2021) 23:1793 – 1806
3. Wyrwoll, M, Rudnik-Schöneborn S, Tüttelmann, F, Genetic counseling and diagnostic guidelines for couples with infertility and/or recurrent miscarriage. medizinische genetik 2021,33, no.1, pp. 3-12

DNA.
Wissen.
informierte
Entscheidung.



diagnosticum

Zentrum für Humangenetik

MVZ diagnosticum Frankfurt

Zentrum für Humangenetik

Prof. Dr. med. Daniela Steinberger

Fachärztin für Humangenetik

Altenhöferallee 3

60438 Frankfurt

T +49 69-530 84 37-0

info@genetik.diagnosticum.eu

diagnosticum.eu

genetik.diagnosticum@mail.kim.telematik

akkreditiert durch:  CAP ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

Genetische Beratung und Diagnostik bei Familienplanung

Was ist eine genetische Beratung?

In einer genetischen Beratung können Fragen zu Erkrankungen, Fehlbildungen oder anderen Merkmalen, die mit einer möglichen erblichen Ursache einhergehen, besprochen und erläutert werden. Interessierte Einzelpersonen oder Familien (Ratsuchende), die diese Fragestellungen für sich selbst oder für ihre Kinder geklärt haben möchten, können eine genetische Beratung in Anspruch nehmen.

Mit der Beratung werden Ratsuchende dabei unterstützt, erbliche Merkmale/ Erkrankungen und Wahrscheinlichkeiten für deren Auftreten zu verstehen und die für sie besten Lösungsmöglichkeiten und Entscheidungen zu finden.

Was beinhaltet eine genetische Diagnostik bei Familienplanung?

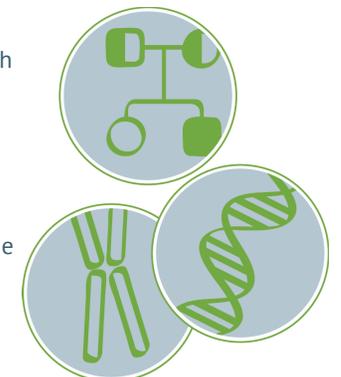
Ob eine genetische Diagnostik im Rahmen einer Familienplanung unter Berücksichtigung der individuellen Situation und klinischer Befunde sinnvoll ist oder nicht, kann im Beratungsgespräch geprüft und erläutert werden.

So können z.B. zytogenetische Analysen indiziert sein, um eine Veränderung der Chromosomen als Ursache von unerfülltem Kinderwunsch oder Fehlgeburten nachzuweisen oder auszuschließen. Chromosomen enthalten den eigentlichen Träger der Erbinformation, das Molekül DNA.

Basierend auf weiteren besonderen klinischen Befundssituationen sind auch DNA-Analysen als diagnostische Schritte zu diskutieren. So kann z.B. ein Screening auf Anlageträgerschaft für rezessiv-erbliche Erkrankungen bei Nachkommen erfolgen (s. Abb. 1).

Bei diesem Carrier-Screening (s.Tab. 1) handelt es sich um eine Untersuchung auf Erkrankungen, für die in der Allgemeinbevölkerung oder in besonderen Populationen relativ häufig eine Anlageträgerschaft nachzuweisen ist.

Die Kenntnis einer Anlageträgerschaft für rezessive Erkrankungen ermöglicht einem Paar in Bezug auf die eigene Familienplanung verschiedene informierte Entscheidungen.



Mit den verschiedenen Varianten des Carrier-Screenings (essential, duo-match) können Untersuchungen angefordert werden, die auf unterschiedliche Anforderungen und Indikationen angepasst sind (Tab. 1)^{1,2}.

	Indikation	Beschreibung Analyse
Carrier-Screening, essential	<ul style="list-style-type: none"> In-/Subfertilität reproduktionsmed. Maßnahmen geplant Eigen-/Familienvorgeschichte hinweisend für erbliche Erkrankung 	<ul style="list-style-type: none"> Frequenz Anlageträgerschaft <:500 Anzahl Gene > 220
Carrier-Screening, duo-match	<ul style="list-style-type: none"> Verwandtenehe Eigen-/Familienvorgeschichte hinweisend für erbliche Erkrankung Nachkommen kulturell/geografisch umschriebene Populationen Wunsch nach maximal möglichem Untersuchungsumfang 	<ul style="list-style-type: none"> Duo-Analyse (Analyse beider Partner) Bericht zu klinisch relevanten Varianten in denselben Genen beider Partner als möglich Ursache von Erkrankungen bei gemeinsamen Nachkommen möglichem Untersuchungsumfang

Tab.1: Indikation für Carrier-Screening und Beschreibung der Analyse

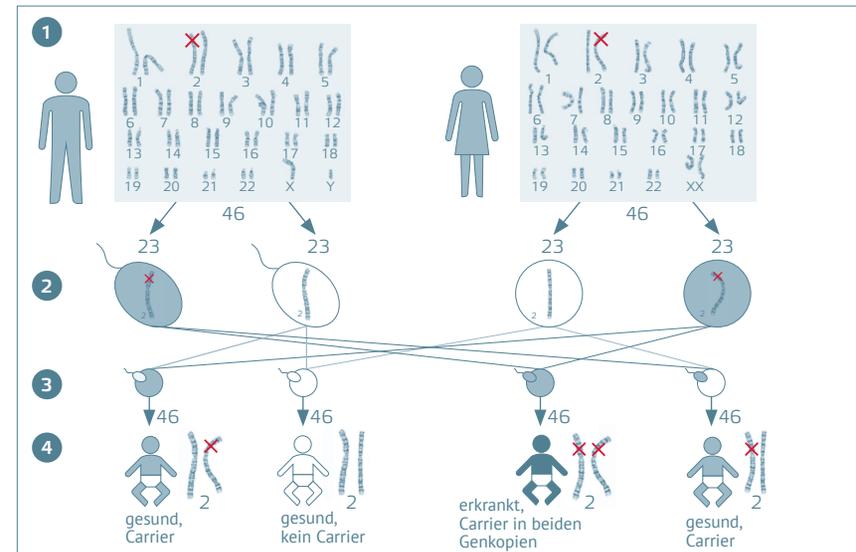


Abb. 1 Prinzip eines autosomal-rezessiven Erbgangs

- 1 beide Eltern sind gesund und tragen jeweils eine Anlage für eine erbliche Erkrankung auf einem Chromosom (X).
- 2 bei Entstehung von Ei- und Spermazellen werden die Chromosomenpaare aufgeteilt. Keimzellen enthalten daher 23 Chromosomen.
- 3 so enthalten 50% der Keimzellen Chromosomen mit einer Anlage für die Erkrankung und 50% nicht.
- 4 wenn beide Eltern die Anlage weitergeben, wird das gemeinsame Kind von der Erkrankung betroffen sein.

Fakten zu unerfülltem Kinderwunsch³:

- 10-15% aller Paare sind von Infertilität betroffen.
- für 5-10% aller weiblichen und 5-20% aller männlichen Betroffenen können durch die derzeit etablierten diagnostischen Analysen genetische Ursachen identifiziert werden
- im ersten Trimester treten die meisten Fehlgeburten auf. Hiervon sind 60-70% auf Veränderungen der Chromosomenanzahl zurückzuführen.