Zentrum für Humangenetik
Tübingen

Family Planning Panel

Risikoermittlung für mögliche Erbkrankheiten Ihres Kindes noch vor der Schwangerschaft

Ermitteln Sie das genetische Risiko für Ihr Kind noch vor der Schwangerschaft

Von knapp 800.000 jährlichen Neugeborenen in Deutschland weisen ca. 7 % unterschiedliche Fehlbildungen auf. Es wird davon ausgegangen, dass mindestens 20 % aller Fehlbildungen eine genetische Ursache haben, also eine Veränderung des Erbguts (der DNA) zugrunde liegt. Viele Menschen tragen krankheitsverursachende Varianten in ihrem Erbgut, ohne es zu wissen und ohne selbst zu erkranken. Man spricht hierbei von „Anlagenträgerschaften“ für eine genetische Erkrankung. Anlagenträgerschaften sind von Mensch zu Mensch unterschiedlich.

Sind beide Eltern gesund, aber Träger einer pathogenen Variante in einem Gen, das ursächlich für rezessiv vererbte Erkrankungen ist, besteht ein 25-prozentiges Risiko, dass gemeinsame Nachkommen von der Erkrankung betroffen sind. Gemeinsame oder ähnliche Anlageträgerschaften können also zu einem Risiko für das Kind führen.

Mit dem Family Planning Panel können Sie das genetische Risiko für Ihr Kind noch vor der Schwangerschaft ermitteln und so zu dessen Gesundheit beitragen.

Wie läuft die Untersuchung ab?

Genetische Sprechstunde mit qualifizierten Ärztinnen und Ärzte, **Blut- oder Speichelentnahme** für die Analyse

Sequenzierung aller Gene des Family Planning Panels mittels **Next Generation Sequencing**

Analyse und Interpretation der Sequenzierungsdaten

Erstellung eines **umfassenden** und **leicht verständlichen medizinischen Befunds** inklusive Interpretation und Empfehlungen

Abschließende **fachliche Besprechung** der Befunde und **Empfehlungen**

Was beinhaltet das Family Planning Panel?

Mit dem Family Planning Panel werden sowohl häufige genetische Erkrankungen, wie die cystische Fibrose oder die spinale Muskelatrophie (SMA), als auch sehr seltene Syndrome gezielt untersucht.

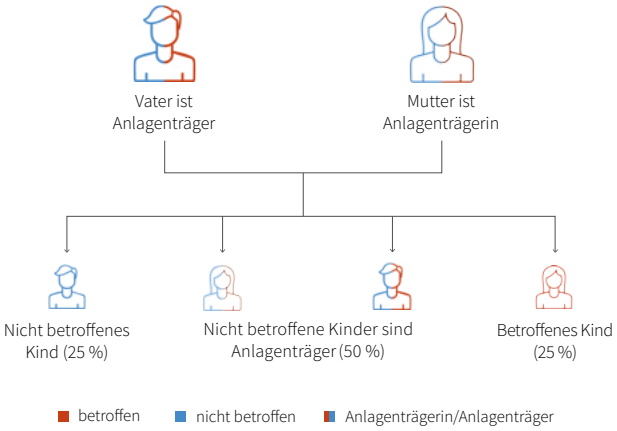
- Das Panel umfasst 1.943 Gene, die eine schwere Erkrankung in der frühen Kindheit verursachen.
- Gezielte Analysen zum Fragilen-X-Syndrom (FMR1-Repeat) und zur spinalen Muskelatrophie (SMN1-MLPA) werden ebenfalls durchgeführt.
- Für die Auswertung kombinieren wir die genetischen Daten beider Elternteile und ermitteln daraus das Risiko für Ihr Kind.

Das Ergebnis der genetischen Untersuchung in Kombination mit einer humangenetischen Sprechstunde ermöglicht es Ihnen, eine fundierte Entscheidung zu treffen. So können Sie sich frühzeitig über die verschiedenen Möglichkeiten, wie z. B. eine pränatale Diagnostik oder eine frühzeitige, gezielte Behandlung des Neugeborenen informieren.

Beispiel eines möglichen Vererbungsmusters

Jeder gesunde Mensch trägt krankheitsverursachende genetische Veränderungen in sich, die in bestimmten Konstellationen zum Auftreten einer Erkrankung führen. Eine genetische Untersuchung mit der Partnerin, bzw. dem Partner, hilft bei der Abschätzung des Risikos für schwere genetische Erkrankungen bei gemeinsamen Nachkommen.

In der folgenden Grafik wird das autosomal-rezessive Vererbungsmuster anhand einer Familienkonstellation erklärt:



02/2025

Der Weg zu uns

Sie finden uns an der **Ecke Waldhäuserstraße und Paul-Ehrlich-Straße** in Tübingen. Im Parkhaus am Ende der Paul-Ehrlich-Straße befinden sich Praxisparkplätze, die gerne genutzt werden können. Zudem befinden sich direkt vor dem Haus zwei Behindertenparkplätze.

DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-21320-01-00

Accredited by DAkkS according to
DIN EN ISO 15189:2014

Zentrum für Humangenetik Tübingen
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup
Paul-Ehrlich-Straße 23
72076 Tübingen

Tel: + 49 (0) 7071 565 44 00
Fax: + 49 (0) 7071 565 44 22

www.humangenetik-tuebingen.de
info@humangenetik-tuebingen.de

Terminvereinbarung
Montag bis Donnerstag 08:00–18:00 Uhr,
Freitag 08:00–15:00 Uhr