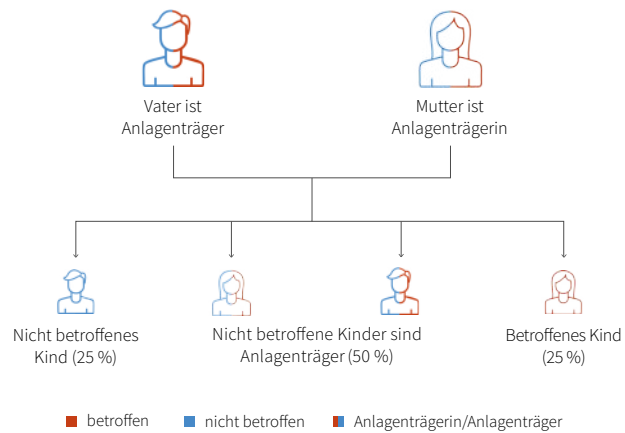


Beispiel eines möglichen Vererbungsmusters

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:



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.



Family Planning Panel

Risikoermittlung für mögliche Erbkrankheiten
Ihres Kindes noch vor der Schwangerschaft



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
D-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 Freitag 9 bis 18 Uhr

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 Anlagenträgerschaften 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.



02/2023

Wie läuft die Untersuchung ab?



Genetische Beratung durch qualifizierte 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 Beratung 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.

