

Family Planning Panel

Ermittlung des genetischen Risikos für ein Kind noch vor der Schwangerschaft

Wann ist das Family Planning Panel sinnvoll?

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.

Gemeinsame oder ähnliche Anlageträgerschaften können zu einem Risiko für das Kind führen. Mit dem Family Planning Panel kann ein Paar das genetische Risiko für ihr Kind noch vor der Schwangerschaft ermitteln.

In folgenden Konstellationen kann eine Untersuchung zur Abschätzung des Risikos für eine schwere genetische Erkrankung bei den Nachkommen sinnvoll sein:

- Bei Konsanguinität
- Bei signifikant erhöhtem Risiko
- Verdacht auf eine genetische Erkrankung unklarer Ursache in der Familie
- Bei Paaren, die Kinder mit Verdacht auf eine erblich bedingte Erkrankung verloren haben
- Paare, die das Basisrisiko verringern wollen

Welche Möglichkeit hat ein Paar bei einem erhöhten Risiko?

- Präimplantationsdiagnostik (PID)
- Eine pränatale Diagnostik
- Gegebenenfalls eine frühzeitige, gezielte Behandlung des Neugeborenen

Welche Gene werden untersucht?

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.

Zusätzlich werden weitere Gene, die einem elterlichen Imprinting unterliegen, sowie elterliche Mosaikvarianten in autosomal dominanten Genen untersucht.

Der Befund umfasst Variantenkonstellationen in Genen, die beim Nachwuchs des ratsuchenden Paares potenziell zu einer schweren Erkrankung mit einem Krankheitsausbruch in der Kindheit führen können.

Für die Auswertung kombinieren wir die genetischen Daten beider Elternteile und ermitteln daraus das Risiko für die Nachkommen.

Welche Methode wird genutzt?

Die Anreicherung der kodierenden Bereiche, sowie der angrenzenden Intronbereiche erfolgt mittels Hybridization-in-Solution-Technologie. Hierbei wird die Auswahl der anzureichernden Bereiche durch unsere Spezialistinnen und Spezialisten getroffen und ständig nach dem aktuellen Wissensstand angepasst. Die Hochdurchsatz-Sequenzierung wird auf der Illumina NovaSeq Plattform durchgeführt. Mittels unseres hausinternen Rechenzentrums werden die Daten bioinformatisch aufbereitet. Anschließend wertet unser Team, bestehend aus Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern sowie Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik, die Daten aus und erstellt einen leicht verständlichen medizinischen Befund.



Wie läuft die Untersuchung ab?

- Führen Sie ein Vorgespräch und eine Probenahme (1-2 ml EDTA-Blut) durch. Diese Leistungen können von Ihnen nach GoÄ abgerechnet werden.
- Füllen Sie das Einsendeformular und die Einverständniserklärung nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) gemeinsam mit Ihrer Patientin und/oder ihrem Patienten aus.
- Senden Sie die Probe zusammen mit dem ausgefüllten und unterschriebenen Einsendeformular an das Zentrum für Humangenetik (Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen). Gerne schicken wir Ihnen Probenversandboxen zum sicheren Transport Ihrer Probe. Dieser Service kann auf unserer Website angefordert werden und ist für Sie kostenfrei. Mit folgendem QR-Code gelangen Sie zum entsprechenden Formular:



Alle Einsendeformulare finden Sie unter folgendem Link:
www.humangenetik-tuebingen.de/downloads/

- Die Untersuchungsergebnisse werden nach ca. 3-4 Wochen Bearbeitungszeit den verantwortlichen ärztlichen Kolleginnen und Kollegen zugesandt.
- **Bitte beachten Sie:** Es sind Zufallsbefunde möglich, die nur ein Humangenetiker oder eine Humangenetikerin mit dem Patienten oder der Patientin besprechen darf. Die Fachgebundene genetische Beratung ist hierfür nicht ausreichend. In diesen Fällen bieten wir eine humangenetische Beratung per Videosprechstunde an.



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 8 bis 16:30 Uhr