Genetische Diagnostik

Family Planning Panel

Risikoermittlung für mögliche Erbkrankheiten Ihres Kindes noch vor der Schwangerschaft

CeGaT

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 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.

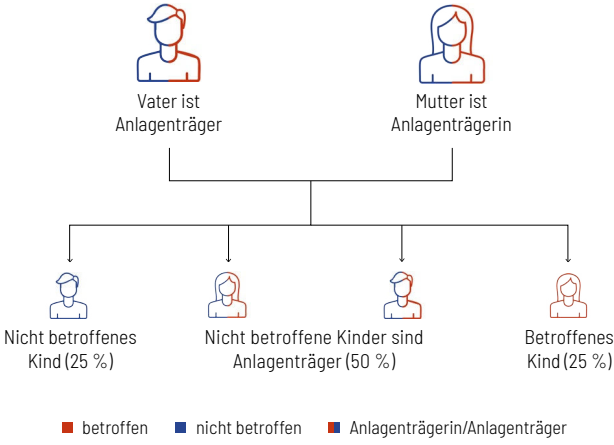
- Das Panel umfasst 1.943 Gene, die eine schwere Erkrankung in der frühen Kindheit verursachen.
- Gezielte Analysen zum Fragilen-X-Syndrom (FMR1-Repeat) und zur spinalen Muskelatrophie (SMN1-MLPA) werden ebenfalls durchgeführt.
- Für die Auswertung kombinieren wir die genetischen Daten beider Elternteile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

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:



Haben wir Ihr Interesse geweckt?

Wir freuen uns, von Ihnen zu hören.

Schreiben Sie uns per E-Mail unter **prevention@cegat.com** oder rufen Sie uns unter **+49 7071 565 44-238** an. Wir senden Ihnen gerne weitere Informationen zu unserem Präventionsangebot zu.

www.cegat.de/family-planning

Über uns

CeGaT ist ein weltweit agierender Anbieter von genetischen Analysen für verschiedenste Fragestellungen aus der medizinischen Praxis, Forschung und Pharmabranche.

Das 2009 in Tübingen gegründete Unternehmen kombiniert neueste Sequenziertechnologie und medizinische Expertise – mit dem Ziel, genetische Ursachen von Krankheiten zu identifizieren und die Patientinnen- und Patientenbetreuung zu unterstützen. Für Forschung und Pharmaindustrie bietet CeGaT ein breites Portfolio an Sequenzierdienstleistungen und Tumoranalysen an. CeGaT generiert die Datenbasis für klinische Studien und medizinische Innovationen und treibt die Wissenschaft mit eigenen Erkenntnissen voran.

Das inhabergeführte Unternehmen steht für Unabhängigkeit, eine umfassende persönliche Kundinnen- und Kundenbetreuung und herausragende Qualität. CeGaTs Labor ist nach CAP/CLIA, DIN EN ISO 15189 und DIN EN ISO/IEC 17025 akkreditiert und erfüllt damit höchste internationale Standards. Um erstklassige Ergebnisse zu erhalten, werden alle Prozesse unter wissenschaftlicher Aufsicht im eigenen Haus durchgeführt.

CAP ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

CLIA ZERTIFIZIERT ID: 99D2130225

DAkkS
Deutsche Akkreditierungsstelle
D-ML-13206-01-00

Akrreditiert nach
DIN EN ISO 15189:2014

CeGaT GmbH
Paul-Ehrlich-Str. 23
72076 Tübingen
Deutschland

Telefon: +49 7071 56544-55
Fax: +49 7071 56544-56
E-Mail: prevention@cegat.de
Web: www.cegat.de

2023/02