

Welche Mikrodeletionssyndrome kann Panorama im Rahmen des Screenings erkennen?

- DELETIONSSYNDROM 22q11.2/DIGEORGE-SYNDROM**
 Kinder, die mit dem Deletionssyndrom 22q11.2 auf die Welt kommen, haben oftmals Herzfehler, Probleme mit dem Immunsystem und leichte bis mittelschwere geistige Behinderungen. Darüber hinaus kann es zu Nierenproblemen, Schwierigkeiten mit der Nahrungsaufnahme und/oder zu Krampfanfällen kommen.
- DELETIONSSYNDROM 1p36**
 Kinder, die mit dem Deletionssyndrom 1p36 geboren werden, haben einen schwachen Muskeltonus, Herz- und andere Geburtsfehler, geistige Behinderungen und Verhaltensprobleme. Etwa die Hälfte von ihnen leidet unter Krampfanfällen.
- ANGELMAN-SYNDROM**
 Kinder, die mit dem Angelman-Syndrom auf die Welt kommen, sind oft entwicklungsverzögert (etwa beim Sitzen, Krabbeln und Gehen), haben Krampfanfälle und Probleme mit dem Gleichgewicht und dem Gehen. Ferner haben sie starke geistige Beeinträchtigungen und die meisten von ihnen lernen nicht zu sprechen.
- CRI-DU-CHAT-SYNDROM, AUCH 5P-MINUS-SYNDROM GENANNT**
 Kinder, die mit dem Katzenschreisyndrom geboren werden, haben in der Regel ein niedriges Geburtsgewicht, einen kleinen Kopf und einen verminderten Muskeltonus. Es treten häufig Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme und der Atmung auf. Diese Kinder sind mittelschwer bis stark geistig behindert.
- PRADER-WILLI-SYNDROM**
 Kinder, die mit dem Prader-Willi-Syndrom auf die Welt kommen, haben einen schwachen Muskeltonus, Probleme mit der Nahrungsaufnahme und der Gewichtszunahme, und sind geistig behindert. Im Kindes- und Erwachsenenalter nehmen sie rasch an Gewicht zu und entwickeln oftmals adipositasbedingte medizinische Probleme.

| MIKRODELETIONS-SYNDROM | HÄUFIGKEIT IN LEBEND-GEBURTEN |
|---|-------------------------------|
| Deletionssyndrom 22q11.2/ DiGeorge-Syndrom | 1 in 2.000 ¹ |
| Deletionssyndrom 1p36 | 1 in 5.000 ² |
| Angelman-Syndrom | 1 in 12.000 ² |
| Cri-du-chat-Syndrom | 1 in 20.000 ³ |
| Prader-Willi-Syndrom | 1 in 10.000 ² |
| HÄUFIGKEIT DIESER SYNDROME INSGESAMT | Ca. 1 in 1.000 |

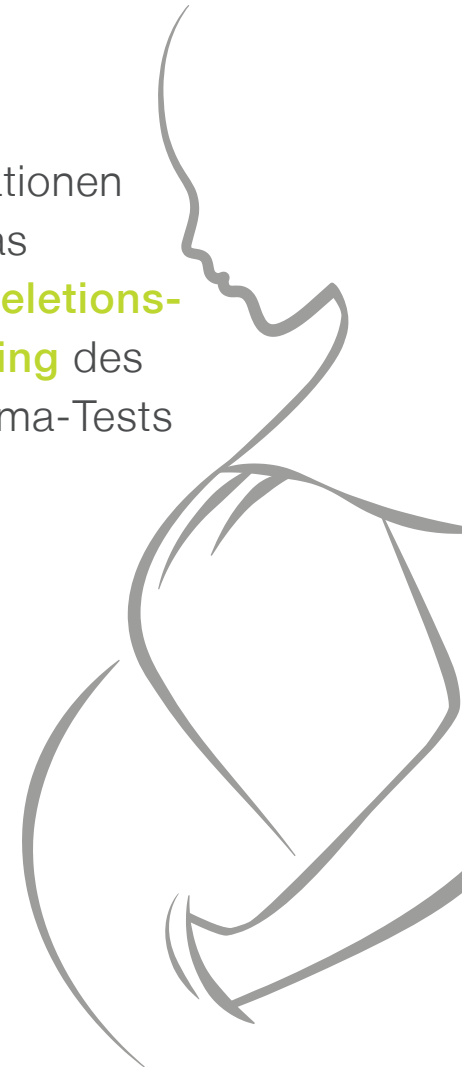
1. Nussbaum *et al* 2007. *Thompson and Thompson Genetics in Medicine* (7. Auflage). Oxford Saunders: Philadelphia/USA.
2. <http://www.genetests.org>.
3. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>

Ihr Kontakt - votre contact - il vostro contatto

genetica

Weinbergstrasse 9 Telefon 044 251 90 94
 CH-8001 Zürich Fax 044 261 62 97
 E-Mail info@genetica-ag.ch www.genetica-ag.ch

Informationen
 über das
**Mikrodeletions-
 screening** des
 Panorama-Tests



Panorama™ ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT), bei dem direkt aus dem Blut der Mutter ein Screening nach dem Down-Syndrom (Trisomie 21) und anderen genetischen Störungen durchgeführt wird, die durch zusätzliche oder fehlende Chromosomen im Chromosomensatz des Kindes hervorgerufen werden. Der Panorama-Test kam zum ersten Mal Anfang 2013 zum Einsatz und konzentrierte sich in erster Linie auf die Chromosomen 21, 18, 13, X und Y.

Eine bahnbrechende neue Möglichkeit – Panorama sucht jetzt nach Mikrodeletionssyndromen.

Bis heute gab es die Möglichkeit eines Screenings in Bezug auf Mikrodeletionen nicht. Ultraschall ist dafür nicht zuverlässig genug, ganz besonders nicht im ersten Schwangerschaftsdrittel. Die einzige Möglichkeit einer sicheren Diagnose liegt in invasiven Verfahren wie der Chorionbiopsie oder der Amniozentese, die aber ein geringes Risiko einer Fehlgeburt in sich bergen. Panorama ist eine nicht invasive, risikolose und höchst exakte Methode, um nach Mikrodeletionen zu suchen.

Was ist eine Mikrodeletion?

Eine Mikrodeletion ist das Fehlen eines kleinen Chromosomenstücks. Von einigen Mikrodeletionen weiß man, dass sie bestimmte genetische Syndrome mit schweren gesundheitlichen Beeinträchtigungen für das Kind hervorrufen, wie etwa geistige Behinderungen, Herz- und Atemwegsprobleme, Probleme mit dem Immunsystem oder der Nahrungsaufnahme und andere Probleme, die u. U. der sofortigen Versorgung nach der Geburt bedürfen.

Erhöht sich die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit einer Mikrodeletion zu bekommen, mit zunehmendem Alter der Mutter oder durch eine familiäre Vorbelastung?

Nein. Anders als beim Down-Syndrom und einigen anderen auf Chromosomenstörungen beruhenden Krankheitsbildern, bei denen das Risiko mit zunehmendem Alter der Mutter steigt, hat eine 20-Jährige dasselbe Risiko für das Auftreten einer Mikrodeletion wie eine 45-Jährige. In den meisten Fällen von Mikrodeletion besteht auch keine familiäre Vorbelastung.

Sollte ich mein Kind auf Mikrodeletionen untersuchen lassen?

Das ist eine Entscheidung, die Sie gemeinsam mit Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin treffen sollten. Wenn Sie sich gerne so gut wie möglich rückversichern möchten, dass Ihr Kind gesund ist, steht Ihnen dieser Test bereits ab der zehnten Schwangerschaftswoche zur Verfügung ($\geq 9+0$).

Wie funktioniert das Mikrodeletions-Screening?

Der Panorama-Test unterscheidet in der Blutprobe der Mutter zwischen kindlicher und mütterlicher DNA und untersucht, ob beim Kind ein hohes Risiko für eine bestimmte Mikrodeletion besteht. Der Test sucht nur nach Mikrodeletionen, die Syndrome mit beträchtlichen gesundheitlichen Beeinträchtigungen hervorrufen. Diese Syndrome und die Häufigkeit ihres Auftretens sind auf der Rückseite dieser Broschüre aufgelistet.

Was passiert, wenn mein Ergebnis auf ein erhöhtes Risiko hindeutet?

Auch wenn dieser Test eine hohe Erfassungsrate für die untersuchten Mikrodeletionen hat, entspricht die Sicherheit der Ergebnisse nicht 100%. Bei diesem Test handelt es sich um einen Screening-Test. Es ist wichtig zu wissen, dass nicht alle Frauen, deren Ergebnis auf ein erhöhtes Risiko hindeutet, ein Kind mit einer Mikrodeletion bekommen, und dass nicht alle Frauen, die ein Baby mit einer Mikrodeletion erwarten, ein Panorama-Testergebnis erhalten, das auf ein erhöhtes Risiko hindeutet. Frauen mit einem erhöhten Risiko sollten in der Folge zur Bestätigung einen diagnostischen Test durchführen lassen wie z. B. eine Amniozentese oder eine Chorionzottenbiopsie mit anschließender Microarrayanalyse. Es ist wichtig, dass Sie eine genetische Beratung in Anspruch nehmen und sich von Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin über die nächsten Schritte beraten lassen.

Wo erhalte ich nähere Informationen über diese Krankheitsbilder?

Sie können Ihren Arzt oder Ihre Ärztin fragen. Information oder Auskunft erhalten Sie auch unter www.genetica-ag.ch oder von der genetischen Beratungsstelle, Tel. 044 251 90 94.

Wieviel kostet der Test?

Panorama-Test: 950 CHF
Mikrodeletionsscreening: 230 CHF

