

## Ashkenazi Screening

### Genetik und Klinik

Die Vorfahren der Ashkenazim-Juden stammen ursprünglich aus Mittel- oder Osteuropa (Russland, Polen, Deutschland, Ungarn, Litauen, etc), wo diese jüdische Population Jahrhunderte relativ isoliert lebte und sich kaum mit der lokalen Bevölkerung vermischte. Aus diesem Grund ist die Inzidenz seltener genetischer Krankheiten resp. die Frequenz gesunder Überträger (vgl. unten) für diese Krankheiten im Vergleich zur übrigen europäischen resp. kaukasischen Population erhöht. In Israel wie auch in den USA gibt es deshalb schon lange Ashkenazi-Screeningprogramme für Ashkenazi-Paare, die einen Kinderwunsch haben.

Zu den häufigen und schweren genetischen Leiden in dieser Population gehören nachfolgende Krankheiten, wobei die Trägerfrequenz in Klammern aufgeführt ist: **Tay-Sachs-Krankheit** (1:30) , **Canavan-Krankheit** (1:36), **Morbus Gaucher** (1:15), **familiäre Dysautonomie** (1:30), **Niemann-Pick-Krankheit Typ A** (1 in 90), **Fanconi-Anämie** (1 in 89), **Bloom-Syndrom** (1 in 100) und **Mukopolidose Typ 4** (1 in 127). Daneben ist auch die **cystische Fibrose** (1:29) resp. das **fragile X-Syndrom** relativ häufig.

Falls nicht bereits eine der erwähnten Krankheiten in den Familien eines ratsuchenden Paares vorgekommen ist, kann das Screening auf die relativ häufigen Krankheiten beschränkt werden.

Die Abklärung erfolgt üblicherweise vor Eintritt einer Schwangerschaft (vgl. auch **Präkonzeptionelles Screening**) oder spätestens bei der ersten resp. zweiten Schwangerschaftskontrolle. Durch die einmalige Trägerabklärung (Heterozygotentest) bei der Patientin oder beim Partner wird bei unauffälligem Resultat das Risiko für eine der untersuchten Krankheiten bei Nachkommen massiv reduziert oder gar ausgeschlossen. Identifiziert man aber durch das Screening ein Paar mit grossem Risiko für betroffene Nachkommen, ist eine genetische Beratung zur Diskussion der Optionen (gezielte Pränataldiagnostik oder Alternativen zur Erfüllung des Kinderwunsches) indiziert und kassenpflichtig.

Krankheitsrisiko bei allfälligen Nachkommen nach unauffälligem Screeningtest bei Patientin (ohne Testung Partner):

Cystische Fibrose (Sens. 90%): 1:30'000, Tay-Sachs (Sens. 98%): 1:175'000, Gaucher (Sens. 89%): 1:7'700, Canavan (Sens. 99%): 1:504'000. Fam. Dysautonomie, Fanconi Anämie und fragiles X-Syndrom (Sens. 98-99%) praktisch vernachlässigbar.

### Dienstleistung

**Auftrag:** Trägerabklärung (Heterozygotentest) auf Cystische Fibrose (CF), Tay-Sachs (HEXA), Gaucher (GBA), Canavan (ASPA), Fanconi Anämie (FANCC), fam. Dysautonomie (IKBKAP) und fragiles X-Syndrom (FRAXA)

**Fachbereich:** Präkonzeptionell/Screeninguntersuchungen

**Methode:** Cystische Fibrose (CF): ARMS-PCR und Kapillarelektrophorese der kritischen Genregionen, Nachweis von 50 häufigen Mutationen im CFTR-Gen  
PCR und Schmelzkurvenanalyse (HRM) zur Erfassung der häufigsten Mutationen für: Tay-Sachs (HEXA) - Gaucher (GBA)- Fanconi Anämie (FANCC) - Fam. Dysautonomie (IKBKAP)  
FRAXA: PCR und Kapillarelektrophorese der Repeat-enthaltenden Genregion

**Gen(e):** CFTR - HEXA - GBA - ASPA - FANCC - IKBKAP - FRAXA

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** Venöses Blut

**Probengefäss:** EDTA- oder Heparin-Röhrchen

**Menge:** 1-5 ml

## Praktische Informationen

**Zustellung:** A-Post

**Dauer:** 2 Wochen

**Preis (TP):** 2042 (Diese Leistung ist nicht kassenpflichtig)

**Bemerkung:** -