

DURCHFÜHRUNG DES CARRIER SCREENINGS

- 1 Terminvereinbarung für genetische Beratung und Blutabnahme für die Untersuchung
- 2 Molekulargenetische Analyse und Bewertung der Ergebnisse
- 3 Erstellung eines Befundes einschließlich einer fachwissenschaftlichen Begutachtung
- 4 Abschließende genetische Beratung durch einen Facharzt:in für Humangenetik

WIE GEHT ES NACH EINEM CARRIER SCREENING WEITER?

Der Befund wird persönlich mitgeteilt. Bei einem auffälligen Befund werden die möglichen Optionen während der humangenetischen Beratung besprochen:

- Erläuterung der Erkrankung in Hinblick auf Lebenserwartung und Behandlungsmöglichkeiten
- Pränataldiagnostik während der Schwangerschaft
- IVF und Präimplantationsdiagnostik
- Auswahl eines Spenders, der keine pathogene Variante im entsprechenden Gen aufweist

GRENZEN DES CARRIER SCREENINGS

Das Carrier Screening kann bei unauffälligem Ergebnis das Risiko, ein betroffenes Kind zu bekommen, reduzieren, aber es darf nicht als Ausschluss eines jeglichen erblichen Risikos betrachtet werden. Zum einen werden nicht alle krankheitsursächlichen Gene untersucht und zum anderen sind nicht alle Gene, die eine Krankheit verursachen, bekannt. Grenzen in den angewandten Technologien können ebenfalls dazu führen, dass nicht alle krankheitsursächlichen Varianten in den untersuchten Genen aufgedeckt werden können.

SIE HABEN FRAGEN?

Sollten Sie weitere Informationen benötigen oder ein besonderes Anliegen haben, können Sie uns gerne jederzeit per E-Mail an info@medicover-diagnostics.de kontaktieren.

ÜBER UNS

In unseren Laboren in Berlin, Köln und München bieten wir Ihnen maßgeschneiderte Diagnostik aus einer Hand. In unserem akkreditierten Stammhaus in Martinsried bei München decken wir alle großen diagnostischen Fachgebiete unter einem Dach ab: von Humangenetik über Laboratoriumsmedizin, Transfusionsmedizin, Mikrobiologie/Virologie, sowie Pathologie reicht die multidisziplinäre Expertise unseres Instituts. So können wir Ihnen direkt bei vielen Fragestellungen mit unseren erfahrenen Fachärzt:innen und Wissenschaftler:innen beratend zur Seite stehen.

Durch unsere zahlreichen Facharztpraxen bieten wir Ihnen deutschlandweit Zugang zu genetischer Beratung, sei es persönlich in unseren Facharztpraxen in Augsburg, Berlin, Hannover, Kempten, Köln, Martinsried, München sowie Potsdam, oder ortsunabhängig und ganz bequem über unser telemedizinisches Angebot.

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH
Tel: +49 89 895578-0
Fax: +49 89 895578-780
www.medicover-diagnostics.de
info@medicover-diagnostics.de



Scannen Sie den QR-Code, um zu unserem aktuellen Untersuchungsauftrag für Carrier Screen zu gelangen



Carrier Screening

Familienplanung und Genetik



WAS IST EIN CARRIER SCREENING?

Das Medicovert Carrier Screening ist ein genetischer Test, mit dem festgestellt werden kann, ob eine gesunde Person Anlageträger für eine rezessive genetische Erkrankung ist. Die durch das Screening gewonnenen Erkenntnisse können Paaren helfen, informierte Entscheidungen hinsichtlich der Familienplanung zu treffen. Über Möglichkeiten wird in der humangenetischen Beratung informiert.

KLINISCHER NUTZEN DES CARRIER SCREENINGS

Im Durchschnitt ist jede Person heterozygoter Träger (nur ein Allel betroffen) von ca. 3 pathogenen Varianten in Genen, die homozygot (beide Allele betroffen) bereits im Kindesalter zu einer schweren autosomal rezessiven Erkrankung führen können. Folglich haben 0,8 – 1 % aller nicht blutsverwandten Paare ein 25 %iges Risiko für ein Kind mit einer schweren rezessiven Erkrankung (Friedmann et al. 2021). Das Medicovert Carrier Screening kann helfen, dieses Risiko hinsichtlich einer Anlageträgerschaft bei einem Paar mit Kinderwunsch für rezessive vererbte Erkrankungen zu erkennen.

Die frühzeitige Kenntnis des Trägerstatus und des damit verbundenen Risikos, eine genetische Erkrankung an Nachkommen zu vererben, kann Betroffenen dabei helfen, informierte und individuelle Entscheidungen hinsichtlich der Familienplanung zu treffen. Hierzu gehören z.B. Informationen über Diagnostikmöglichkeiten während der Schwangerschaft sowie weitere Behandlungsmöglichkeiten.

FÜR WEN IST DAS MEDICOVERT CARRIER SCREENING GEDACHT?

- Paare, die eine Familie gründen möchten und mehr über ihren möglichen Anlageträgerstatus erfahren wollen
- Bevölkerungsgruppen mit einem erhöhten Risiko für bestimmte genetische Erkrankungen
- Blutsverwandte Paare
- Personen, die keine Informationen zur ihrer Familienkrankengeschichte haben
- Personen, die sich für eine künstliche Befruchtung entscheiden

EMPFEHLUNG DER FACHGESELLSCHAFT

- Verschiedene Fachgesellschaften (ACMG und ACOG) empfehlen ein panethnisches Carrier Screening, das sich nicht gezielt auf spezifische Varianten bzw. Erkrankungen beschränkt und unabhängig vom ethnischen Hintergrund allen Paaren mit Kinderwunsch angeboten werden kann.
- Der klinische Nutzen des gleichzeitigen Screenings auf mehrere Erkrankungen ist durch wissenschaftliche Daten belegt.

Kosten

Das Carrier Screening ist eine individuelle Gesundheitsleistung (IGeL).

UNSERE TESTS

MEDICOVERT CARRIER SCREENING (108 GENE EINSCHLIESSLICH CFTR)

900€ / PAAR

Mit dem Medicovert Carrier Screening werden Gene untersucht, die zu schweren rezessiven Erkrankungen führen und speziell von der Fachgesellschaft (ACMG) allen Paaren mit Kinderwunsch empfohlen wird. Die Untersuchung des Heterozygotenstatus wird als Gen-Panel (gleichzeitige Analyse von mehreren Genen) angeboten.

MEDICOVERT EXOM CARRIER SCREENING

1.500€ / PAAR

Bei Paaren mit einer erhöhten Risikokonstellation ein betroffenes Kind zu bekommen (z.B. bei blutsverwandten Paaren), wird ein erweitertes Exom-basiertes Screening empfohlen. Mit diesem Ansatz können auch äußerst seltene Anlageträgerschaften erkannt werden.

MEDICOVERT CARRIER SCREENING PLUS

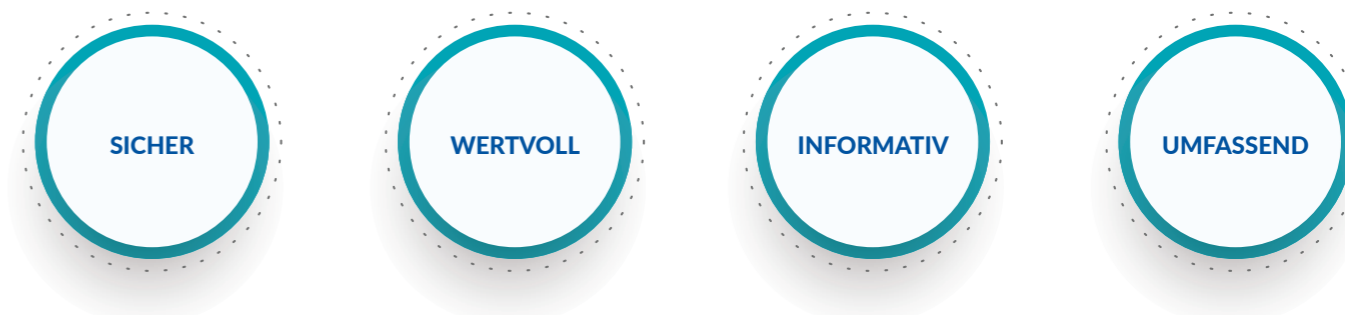
JE INDIKATION 300€ / RATSUCHENDE

Zusätzlich zu den genetischen Erkrankungen, die das Medicovert Carrier Screening und das Exom Carrier Screening abdecken, können mit dem Medicovert Carrier Screening Plus die Anlageträgerschaften für alpha-Thalassämie, Adrenogenitales Syndrom, Fragiles X-Syndrom, Duchenne- und Becker-Muskeldystrophie und spinale Muskelatrophie untersucht werden.

EINZELTESTS

Indikation	Gen(e)	Methode
Adrenogenitales Syndrom	CYP21A2	MLPA, Sanger Sequenzierung
Alpha-Thalassämie	HBA1 und HBA2	MLPA
Fragiles X-Syndrom	FMR1	Fragment analysis (PCR)
Duchenne- und Becker-Muskeldystrophie	DMD	MLPA
Spinale Muskelatrophie	SMN1	MLPA

VORTEILE DES MEDICOVERT CARRIER SCREENINGS



WAS BERICHTET WIRD

Das Ergebnis des partnerschaftlichen Medicovert Carrier Screenings wird in einem fachwissenschaftlichen Gutachten zusammengefasst und berichtet nur über Varianten, die bei beiden Ratsuchenden nachgewiesen wurden und für gemeinsame Kinder das Risiko erhöhen, von einer im Rahmen dieses Carrier Screenings untersuchten Erkrankung betroffen zu sein (Ausnahme X-gebundene Erkrankungen).

Für die aufgeführten Einzelindikationen, die im Rahmen des Medicovert Carrier Screening Plus untersucht werden, wird ein Gutachten für die Ratsuchende erstellt. Abhängig vom Ergebnis kann eine gezielte Untersuchung bei dem Partner angeschlossen werden.

Berichtet werden genetische Varianten, die nach dem aktuellen Stand der Wissenschaft als sicher oder wahrscheinlich krankheitsursächlich bewertet werden. Genetische Varianten, die aufgrund der Datenlage als nicht krankheitsursächlich einzustufen sind oder Varianten, für die die Krankheitsrelevanz aktuell noch nicht beurteilt werden können, werden nicht berichtet.