

Patienteninformation

Vorgeburtliche Untersuchung auf cystische Fibrose

Was ist cystische Fibrose?

Die cystische Fibrose (CF, Mukoviscidose, Pankreasfibrose) ist die häufigste Erbkrankheit in der europäischen Bevölkerung. Ein Defekt im CF-Gen führt zu einer schweren Fehlfunktion bestimmter Körperdrüsen, die dadurch einen zähflüssigen Schleim ausscheiden. Dieser Schleim verstopft unter anderem das Bronchialsystem und die Ausführungsgänge der Bauchspeicheldrüse, was wiederum in den Lungen zu chronischen Infektionen und im Darm zu Verdauungsstörungen führt. Die Erkrankung ist schwer und fortschreitend. Trotz intensiver Therapie liegt die durchschnittliche Lebenserwartung der Betroffenen lediglich bei 25 bis 35 Jahren.

Welches Risiko besteht für Ihr Kind?

In der Schweiz erkrankt ca. eines auf 2000 Kinder an cystischer Fibrose. Die Krankheitsveranlagung wird von gesunden Eltern (Überträgern) an die Nachkommen weitergegeben. Überträger weisen neben einem defekten ein normal funktionierendes CF-Gen auf, was bewirkt, dass sie gesund bleiben. Erhält ein Kind ein verändertes CF-Gen sowohl von der Mutter als auch vom Vater, so wird es erkranken. In unserer Bevölkerung ist ca. jede 20-ste Person Überträger für ein verändertes CF-Gen. Diese hohe Überträgerhäufigkeit führt dazu, dass etwa jedes 400-ste Paar das Risiko für ein erkranktes Kind hat.

Wie wird cystische Fibrose vorgeburtlich diagnostiziert und wie sicher ist der Test?

Die cystische Fibrose lässt sich mit molekulargenetischen Methoden an Chorionzotten oder Fruchtwasserzellen nachweisen. Planen Sie eine vorgeburtliche Chromosomenanalyse, so kann am gleichen Untersuchungsmaterial auch cystische Fibrose ausgeschlossen werden. Wird beim Kind keine der untersuchten Mutationen gefunden, so ist das Risiko für eine cystische Fibrose verschwindend klein. In rund 5% der Untersuchungen wird beim Kind ein Überträgerzustand festgestellt, da einer der beiden Eltern bereits Überträger ist. Das Kind wird aber wie seine Eltern mit sehr grosser Wahrscheinlichkeit gesund sein (Restrisiko 0.5%). Bei blutsverwandten Eltern, die aus nicht europäischen Bevölkerungsgruppen stammen, kann die Aussagekraft des Tests eingeschränkt sein. Es ist deshalb wichtig, dass Sie diese Angaben an Ihren Arzt weiterleiten.

Wie lange dauert die Untersuchung und was kostet sie?

Ein Resultat liegt nach ca. einer Woche vor und wird Ihnen separat zum Resultat der Chromosomenuntersuchung mitgeteilt. Die Kosten für diese nicht kassenpflichtige Untersuchung betragen Fr. 300.–.

Benötigen Sie weitere Informationen?

Ihr Arzt berät Sie gerne, wenn Sie weitere Fragen haben oder unschlüssig sind, ob Sie die Untersuchung durchführen wollen oder nicht. Daneben stehen Ihnen in der genetischen Beratungsstelle der Genetica AG Fachpersonen für telefonische Auskünfte oder für eine Beratung zur Verfügung.