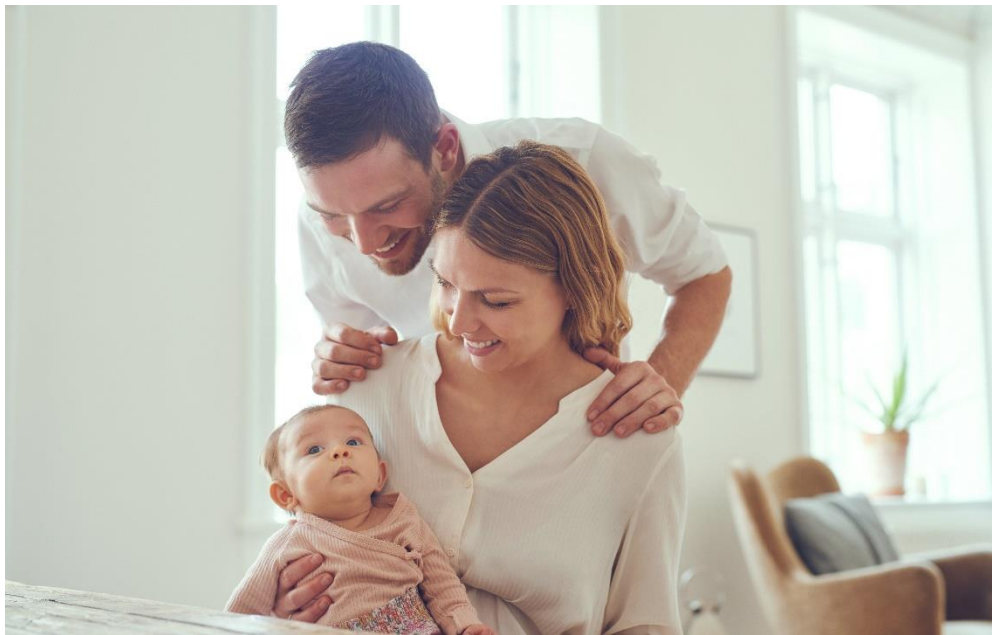


Merkblatt

Informationen für Träger des Cystische-Fibrose-Gens

Juni 2024

Sie wissen, dass Sie Träger oder Trägerin des Cystische-Fibrose-Gens sind? Haben Sie Fragen rund um die Familienplanung als CF-Genträger:in? Dieses Merkblatt bietet einige Informationen rund um das Thema – ohne Anspruch auf Vollständigkeit. Es ersetzt keine Beratung bei einem Humangenetiker oder -genetikerin.



Cystische Fibrose (CF) ist eine autosomal-rezessive Erkrankung. Das bedeutet, dass eine Person zwei Kopien des mutierten Gens (eine von jedem Elternteil) vererbt bekommen muss, damit die Krankheit ausbricht. So genannte «Genträger» haben eine normale und eine mutierte Kopie des Gens und sind gesund.

Vererbung

- **Wenn *ein* Elternteil Träger ist:** Wenn nur ein Elternteil Träger des CF-Gens ist, besteht kein Risiko, dass das Kind CF entwickelt, solange der andere Elternteil kein Träger ist. Es gibt jedoch eine 50% Wahrscheinlichkeit, dass das Kind selbst Träger wird.
- **Wenn *beide* Elternteile Träger/Trägerin sind,** besteht eine:
 - 25% Wahrscheinlichkeit, dass das Kind CF entwickelt (zwei mutierte Gene).
 - 50% Wahrscheinlichkeit, dass das Kind Träger wird (eine gesunde und eine mutierte Kopie).
 - 25% Wahrscheinlichkeit, dass das Kind keine Kopie des mutierten Gens erbt (zwei gesunde Gene).

Äusserlich gesunde Eltern, die aber ein defektes CF-Gen haben.
Bei der Vererbung gibt es drei Möglichkeiten:



Was bedeutet das CF-Gen für die Familienplanung?

- **Genetische Beratung:** Als CF-Genträger oder -trägerin empfehlen wir, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen. Eine genetische Beratung ist z.B. in einem Institut für Humangenetik einer Universitätsklinik möglich. Ein Genetiker/ eine Genetikerin kann detaillierte Informationen und Unterstützung bieten. Die Beratung ist keine Pflichtleistung der obligatorischen Krankenversicherung.
- **Partner / Partnerin testen:** Es kann für die Familienplanung wichtig sein zu wissen, ob der Partner / die Partnerin auch Träger einer CF-Mutation ist. Dies kann durch einen Gentest festgestellt werden. Dieser wird in der Regel ebenfalls nicht durch die Krankenkassen bezahlt. Auch hierfür erhalten Paare Beratung in der Humangenetik.
- **Pränatale Tests:** Falls bei einem Paar beide Partner Träger des CF-Gens sind, gibt es pränatale Tests (wie Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese), um festzustellen, ob der Fötus CF hat. Da diese Untersuchungen jedoch mit einem erhöhten Abort-Risiko einhergehen, muss man die Konsequenz der Untersuchung mit der Gynäkologin / dem Gynäkologen und mit dem Partner besprechen.

Kontakt und weitere Informationen

Cystische Fibrose Schweiz

Stauffacherstrasse 17A

3014 Bern

031 552 33 00

info@cystischefibroschweiz.ch

www.cystischefibroseschweiz.ch