

BRIEFKASTEN

Q: Vor drei Jahren erfuhr ich bei Routine Bluttests in der Schwangerschaftsvorsorge, dass ich eine genetische Variante des CF Gens in mir trage. Das war ein absoluter Schock. Allerdings hatten auch schon meine Mutter, mein Vater und zwei Schwestern einen genetischen Test durchführen lassen und sie waren alle Träger des Gens. Jetzt versuche ich etwas darüber herauszufinden und zu erfahren, was ich tun kann, um die Möglichkeit von Symptomen zu minimieren, da ich bisher noch keine hatte. Ich hätte gerne noch weitere Kinder und ich wusste nicht, ob das für mich ein größeres Risiko sein könnte. Ich brauche dringend Informationen darüber, worauf ich achten muss und was für mich ein größeres Risiko sein könnte. Die Diagnose wurde bei mir im Alter von 21 Jahren gestellt und jetzt bin ich 24 Jahre alt. Es wäre toll, ein paar Informationen zu erhalten und wenn es etwas gibt, das ich tun kann, um bei der Recherche zu helfen, wäre ich mehr als glücklich, es zu versuchen. Vielen Dank im voraus und ich freue mich darauf, ein paar gute Informationen von Euch zu erhalten.

Taylor Suske, Georgia, USA

A: Eine Diagnose der Krankheit Zystische Fibrose (CF) kann nur durch eine Schweißmessung und/oder die genetische Ermittlung der paarweisen Mutation, die notwendig ist, um die Diagnose von CF zu stellen. Diese Mutation muss auf beiden Chromosomen 9 identifiziert werden. Diese befinden sich in den Zellkernen des Körpers. Per Definition existiert die Krankheit CF nur, wenn die Mutation in beiden Chromosomen vorhanden ist.

Du erwähnst, dass Du eine Variante von CF hast, die in einem Routine Bluttest in der Schwangerschaftsvorsorge entdeckt wurde. Es ist jedoch nicht klar, ob Du das Gen nur in einem der beiden Chromosomen 9 trägst oder ob es in beiden vorkommt. Du könntest auch eine andere der mehr als 1500 verschiedenen in den Chromosomen 9 bekannten CF-Mutationen in Dir tragen. Für den Fall, dass Du eine Mutation in nur einem der beiden Chromosomen 9 hast, wärst Du nur Träger des CF Gens und Dein Zustand wird "heterozygot" genannt. Sind die Mutationen in beiden Chromosomen 9 vorhanden, wird der Zustand "homozygot" genannt und die Charakteristik für die Krankheit CF wäre vorhanden. Ein Träger nur einer CF Mutation ist eine gesunde Person, so wie Deine Eltern und Schwestern. Diese Person wird niemals irgendwelche Symptome für CF haben. Hast Du die Mutation jedoch in beiden Chromosomen 9, hättest Du tatsächlich die Krankheit. Das muss in Deinem Fall geklärt werden.

Solltest Du, auf der Grundlage Deiner Beschreibung, CF haben, hast Du eine sehr milde Form der Krankheit, da trotz einer Schwangerschaft bis jetzt keine Symptome für CF aufgetaucht sind. In anderen Worten: Deine Form von CF wäre so mild, dass sich bis heute keine Symptome geäußert haben.

Das bedeutet, dass Dein gegenwärtiger Zustand keine Probleme für ein zweites oder drittes Kind aufwirft. Für den Fall, dass Symptome für CF vor, während oder nach zukünftigen Schwangerschaften auftreten, ist es ein Vorteil, Deine genetische Diagnose der CF Kondition zu kennen, um die Symptome angemessen zu behandeln. Die Diagnose CF ist wie ein Etikett, bedeutet aber nicht zwangsläufig, dass jeder Fall von CF ernst ist. Aus Deinem Brief geht nicht hervor, ob Du die Krankheit hast oder nicht. Du scheinst jedoch ein Träger des CF Gens sein, der eigentlich eine gesunde Person ist.

Anna Rüdeberg, Wabern, Schweiz
Medizinische Beraterin CFW



Translated by: Ulrike Walpert
Website/profile: www.proz.com/profile/79129
E-mail: ulrike.walpert@translation.proz.com