

Informationsblatt «Hämoglobinopathie-Test»

Was sind Hämoglobinopathien?

Hämoglobinopathien sind vererbte Erkrankungen des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) in den roten Blutkörperchen. Die häufigsten Formen sind Thalassämien und die Sichelzellerkrankung. Etwa 7 % der Weltbevölkerung sind Träger einer genetischen Veränderung in den Hämoglobin-Genen (WHO). Hämoglobinopathien können bei einer Blutstammzell-Transplantation vom Spender auf die Patientin übertragen werden.

Formen der Hämoglobinopathien

Betroffene (homozygote Ausprägung)

- Die genetischen Veränderungen liegen auf beiden Chromosomen (mütterlich und väterlich) vor.
- Erkrankung, die regelmässige medizinische Betreuung erfordert.

Träger (heterozygote Ausprägung)

- Die genetischen Veränderungen liegen nur auf einem der zwei Chromosomen vor.
- Träger sind meist gesund, können den Defekt jedoch an ihre Kinder weitergeben. Diese können erkranken, besonders wenn der andere Elternteil ebenfalls Träger ist.

Hämoglobinopathie-Test

Der Test prüft genetische Veränderungen in den Hämoglobin-Genen und wird durchgeführt, um eine Krankheitsübertragung bei einer Blutstammzell-Transplantation zu verhindern.

Wann wird der Test durchgeführt?

- Nur, wenn das Nabelschnurblut für eine Transplantation benötigt wird.
- Proben für den Test werden bei der Spende entnommen und können Jahre später untersucht werden.

Was kostet der Test?

Der Test ist für Sie kostenlos.

Ergebnisse des Hämoglobinopathie-Tests

Kinder unter 14 Jahren:

- Betroffene (homozygote Ausprägung): Eltern werden informiert, da es die Gesundheit des Kindes betrifft.
- Träger (heterozygote Ausprägung): Eltern können entscheiden, ob sie über die Trägerschaft informiert werden möchten.

Jugendliche ab 14 Jahren: Entscheiden selbst, ob sie die Testergebnisse erfahren möchten.

Warum diese Unterscheidung nach Alter?

Das Alter von 14 Jahren wurde gewählt, da wir davon ausgehen, dass die meisten Kinder in diesem Alter urteilsfähig sind.

Hinweis: Nach der Testdurchführung werden Sie von der Nabelschnurblutbank kontaktiert. **Halten Sie die Kontaktdaten bei der Nabelschnurblutbank aktuell.** Der Test wird möglicherweise erst Jahre nach der Spende durchgeführt.

Wenn ihr Kind in Aarau, Basel oder Bern zur Welt kam, wenden Sie sich bitte an:

  	Cord Blood Bank Basel Universitätsspital Basel Petersgraben 4 4031 Basel E-Mail: cbb@usb.ch	 usb.ch/cbb
---	---	---

Wenn ihr Kind in Genf zur Welt kam, wenden Sie sich bitte an:

 Hôpitaux Universitaires Genève 	Banque de Sang foeto-placentaire de Genève Hôpitaux Universitaires Genève Rue Gabrielle- Perret- Gentil 4 1211 Genève 14 E-Mail: hematopoiese.laboratoire@hug.ch
---	---

Beratung zu den Testergebnissen

Sie und/oder Ihr Kind haben das Recht, sich vor oder nach Bekanntgabe der Testergebnisse von einer medizinischen Fachperson beraten zu lassen. Diese Beratung ist für Sie kostenlos.

Was ist, wenn ich nicht möchte, dass ein Hämoglobinopathie-Test durchgeführt wird?

Ohne Einwilligung zur Durchführung des Hämoglobinopathie-Tests ist eine Nabelschnurblutspende leider nicht möglich.