



Datum: 25.01.2019
E-Mail: inspektionen@ages.at
Unser Zeichen: INS-630140-0003-136

Cryos International ApS – Donor SILAZ

Dem Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen wurde von der dänischen Behörde mitgeteilt, dass sie von der dänischen Gewebekbank Cryos International ApS (DK257551) über die Erkrankung eines Kindes, welches mit dem Samen des Spenders SILAZ gezeugt wurde, informiert wurde.

Im Bericht über die Erkrankung wurde ein Kind mit einer Makrozephalie beschrieben. Die genetische Abklärung zeigte eine Mutation im PTEN Gen. Eine Variante unbekannter Signifikanz des PTEN Gens (c.461T>G, pPhe154Cys) wurde gefunden.

Veränderungen des PTEN Gens können zu Makrozephalie, Entwicklungsverzögerung, frühzeitigem Auftreten von Tumorerkrankungen in Erwachsenen und Schilddrüsenproblemen bei Kindern führen.

Die genetische Untersuchung des Spenders zeigte, dass er Träger einer „unklassifizierten Genvariante“ des PTEN (c.461T>G, p.Phe154Cys) ist.

Nach Informationen des Spenders gibt es in seiner Familie jedoch keine Vorgeschichte von Magen-Darm Problemen, Autismus, bösartigen Erkrankungen, dermatologischen Anomalien oder Störungen in der Entwicklung des Nervensystems. Es gibt jedoch möglicherweise eine Tendenz zu größeren Kopfumfängen auf der mütterlichen Seite des Spenders, welche nahelegen, dass die Mutation mit gutartiger Makrozephalie assoziiert sein könnte.

Zusätzlich gibt es zwei weitere Berichte, welche beschreiben, dass im Zuge von Ultraschalluntersuchungen in der 20. Woche ein Kopfumfang in der 91. bzw. 95. Percentile und im zweiten Fall in der 98. Percentile gemessen wurde.



Des Weiteren gibt es einen dritten und vierten Bericht, in denen drei Kinder mit Makrozephalie und damit assoziierter PTEN Variation beschrieben werden. In diesen Fällen wurden keine pathologischen Zustände beschrieben.

Die übermittelte Risikobewertung beinhaltet folgende Informationen:

Genetische Untersuchungen zeigen, dass der Spender Träger einer „unklassifizierten Genvariante“ c.461T>G, p.Phe154Cys im PTEN Gen ist. Nach Angaben des Spenders könnte es eine Tendenz zu größeren Kopfumfängen in seiner Familie geben, jedoch keine anderen Erkrankungen, was nahelegt, dass die Mutation mit einer Form gutartiger Makrozephalie assoziiert sein könnte.

Da der Spender die genannte Mutation des PTEN Gens trägt, liegt das Risiko, unter Verwendung dieses Spenders, ein Kind mit einer solchen Mutation zu bekommen, welche voraussichtlich mit benigner Makrozephalie assoziiert ist, bei 50%.

Der Spender wurde durch die Gewebekbank permanent gesperrt.

Bei Rückfragen wenden Sie sich bitte an das Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen unter inspektionen@ages.at bzw. direkt an die Gewebekbank, von der die Samenspende bezogen wurde.

Dieses Schreiben entspricht dem aktuellen Informationsstand des BASG. Sobald weitere Informationen vorliegen, werden diese bekannt gegeben.

Für das Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen

Weber Katharina
am 25.1.2019

| | | |
|--------------|---|--|
| | Dieses Dokument wurde amtssigniert. Informationen zur Prüfung der elektronischen Signatur und des Ausdrucks finden Sie unter http://www.basg.gv.at/amtssignatur . | |
| | Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen Traisengasse 5, 1200 Wien | |
| Signaturwert | kA0dBBIW5zPbGA2s0vSf2s1 12tkB5chkgiPTwpSDi2W1PaGpfag/D c0G5lWnl/BcoDipwDdpAcT52odk vkubeeB/uP/kfG/1rgmhcvB1vzvD atrw2bt5D1siziDealkulTB5wT5f nlrGztAivpz1TkhkdT5BkuWto GibTdmihb/lbss/DSISDpfc | |