



**Datum:** 10.12.2018  
**E-Mail:** inspektionen@ages.at  
**Unser Zeichen:** INS-630140-0003-132

### **Cryos International – Donor ID QADIR**

Dem Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen wurde von der dänischen Behörde mitgeteilt, dass diese von der dänischen Gewebebank Cryos International (DK257551) über die Erkrankung des Spenders mit der Donor ID QADIR informiert wurde.

Im Zuge der DNA Analyse des Spenders wurde eine heterozygote Variante am CFTR-Gen (NM\_000492.3:c.1046C>T.p.Ala349Val) entdeckt, was bedeutet, dass es sich bei dem Spender um einen heterozygoten Träger für Zystische Fibrose handelt. Zystische Fibrose beeinträchtigt in erster Linie das Atmungs- und Verdauungssystem. Die Krankheit wird autosomal rezessiv vererbt.

Die spezifische Variante, die bei dem genannten Spender identifiziert wurde, hat in funktionalen Assays zwischen 25% und 75% wild-typ-CFTR Funktionen generiert und dürfte mit nicht-klassischer zystischer Fibrose-Symptomatik assoziiert sein, die u.a. zu Angenesis des Vas deferens, Bronchiektasie und Pankreatitis führen kann.

Die übermittelte Risikobewertung beinhaltet folgende Informationen:

Der Spender trägt eine heterozygote, voraussichtlich pathogene Mutation im CFTR-Gen. Das bedeutet, das Risiko ein Kind mit Zystischer Fibrose zu bekommen liegt, wenn die Empfängerin ebenfalls eine pathogene Mutation des CFTR Gens trägt, bei 25%. Die Trägerfrequenz für Zystische Fibrose variiert in den unterschiedlichen Populationen, in der kaukasischen Population liegt die Trägerfrequenz voraussichtlich bei 1/25.

Bei Rückfragen wenden Sie sich bitte an das Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen unter [inspektionen@ages.at](mailto:inspektionen@ages.at) bzw. direkt an die Gewebebank, von der die Samenspende bezogen wurde.



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

Plattner Verena  
am 10.12.2018

	<p>Dieses Dokument wurde amtssigniert. Informationen zur Prüfung der elektronischen Signatur und des Ausdrucks finden Sie unter <a href="http://www.basg.gv.at/amtssignatur">http://www.basg.gv.at/amtssignatur</a>.</p> <p>Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen Traisengasse 5, 1200 Wien</p>	
	Signaturwert	<pre>vaAso511auSaoGwv2cdl0futk esBhzwkccfl/Wigl nauhb ncgGeBlni25cPa51oTAVtdzi dnkl/BSdrz50B2a1WhAwT2apsbPGP hkThW2ATbB1zruawblrAvnkfWS00ccbAt tt/BirmbA02ml5eb2SpwAvBilGDdsb0 PSnoGitsw02vmch/a05Gdi/sSvIA</pre>