



Datum: 24.01.2019
E-Mail: inspektionen@ages.at
Unser Zeichen: INS-630140-0003-135

Cryos International ApS – Donor SIXTEN

Dem Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen wurde von der dänischen Behörde mitgeteilt, dass sie von der dänischen Gewebebank Cryos International ApS (DK257551) über die Erkrankung zweier Kinder, welche mit dem Samen des Spenders SIXTEN gezeugt wurde, informiert wurde.

Im Bericht über die Erkrankung wurde bei einem Fötus (Gestationsalter: 20 Wochen) die vorläufige Diagnose transversaler Reduktionsdefekt des linken Armes gestellt, welche sich als fehlender Teil des linken Armes und fehlender linke Hand darstellt.

Im Fallbericht des zweiten Kindes wird ein Kind mit OA/TOF (Tracheo-ösophageale Fistel) und VACTERL (Vertebrale, Anale, Kardiovaskuläre, Treacheale, Ösophagale, Renale und Gliedmaßen Anomalien) beschrieben.

Genetische Untersuchungen zeigten eine 1.2Mb Duplikation am Chromosom 5q14.1 bei beiden Kindern. Untersuchungen des Spenders zeigten ebenfalls eine solche Mikroduplikation. Dass der Spender sowie seine Familie und weitere durch diesen Spender entstandene Kinder gesund sind bzw. gesund geboren wurden, legt nahe, dass es sich bei der Duplikation um eine seltene Kopienzahlvariation ohne klinische Signifikanz handelt.

Die übermittelte Risikobewertung beinhaltet folgende Informationen:

Bei isoliertem Auftreten fehlender Gliedmaßen handelt es sich üblicherweise um vereinzelte Vorfälle und sofern das der Fall ist, ist das Risiko des Wiederauftretens eines transversaler Reduktionsdefekts bei weiteren Kindern als gering zu werten. Derzeit ist jedoch nicht bekannt, ob der transversale Reduktionsdefekt mit weiteren Anomalien assoziiert ist oder ob es sich um ein Syndrom handelt.



Eine Duplikation von 1.2Mb auf Chromosome 5q14.1 konnte in beiden Kindern nachgewiesen werden, und es stellte sich heraus, dass die Duplikation vom Spender weitergegeben wurde. Aufgrund oben beschriebener Informationen (gesunder Spender, gesunde Familie des Spenders, etc.) dürfte es sich bei der Duplikation um eine seltene Kopienzahlvariation, ohne klinische Signifikanz, handeln.

Eine genetische Ursache kann jedoch nicht ausgeschlossen werden und der Spender könnte ein heterozygoter Träger einer rezessiv vererbaren Erkrankung sein, welche zu der beschriebenen Symptomatik führt. In einem solchen Fall wäre das Risiko ein Kind mit dem beschriebene Krankheitsbild zu zeugen bei 25%, vorausgesetzt die Empfängerin weist eine Mutation desselben Gens auf.

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.

Plattner Verena
am 24.1.2019

	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	GPeGtwr1AsBGW0aPen00c12A/ r2mhwATokWul2vfmoiGmh0TSTg SwrADnclIWckPuiTWbIBI/1WgPP kW05hmstolfiTdAw05BpcbW2/uTg i0bB0mhhrG1npz5rISABhsiz1uAtDI oWvpmn0/ImkA0/WPmgfGrdPk wwwcaAb5pAllu1a0razAmIWshntzeu0g	