Carrier-Testung

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) [Überträger-Testung](#)

Englischer Begriff transmitter analysis

Definition Bei einer Carrier- oder Überträger-Testung wird eine ratsuchende Person auf das Vorhandensein einer familiär segregierenden Genmutation getestet.

Beschreibung Bei einer Überträger- oder Carrier-Testung wird mittels molekulargenetischer Nachweismethoden getestet, ob Ratsuchende oder Patienten in ihrem Genom die bekannte und in ihrer Familie segregierende, d. h. vererbte,

Mutation tragen (s. a. ► [Mutationsanalyse](#)). Diese Analyse kann beispielsweise eingesetzt werden zu einer Risikovorhersage oder Abschätzung eines Wiederholungsrisikos für eine Erkrankung in der nächsten Generation, aber auch im Sinne der prädiktiven Diagnostik (s. a. ► [Prädiktive Diagnostik](#)) einer einen selbst betreffenden Late-onset-Erkrankung, wie z. B. Chorea Huntington, erblichen Darmkrebs oder erblichen Brust- und Eierstockkrebs.

Das Ergebnis einer Carrier-Testung dient zum einen der genetischen Beratung und der Familienplanung, ermöglicht aber im Sinne einer prädiktiven Testung oftmals eine gezielte Erkrankungsprävention.

Literatur

Kingsmore S (2012) Comprehensive carrier screening and molecular diagnostic testing for recessive childhood diseases. PLoS Curr 4: e4f9877ab8ffä9