

Kinderwunsch – Fortpflanzungsmedizin Genetische Abklärungen



Medizinische Genetik

In unserer Bevölkerung bleibt etwa jedes siebte Paar ungewollt kinderlos. Dank moderner Fortpflanzungsmedizin (Reproduktionsmedizin) kann der Kinderwunsch für viele dieser Paare jedoch in Erfüllung gehen. Unter Berücksichtigung der in der Bevölkerung am meisten verbreiteten Erbkrankheiten sind folgende genetische Abklärungen bei der medizinisch assistierten Fortpflanzung **indiziert**.

Analyse	Hintergrund
Blutgerinnungsstörung	Bei genetisch prädisponierten Patientinnen möglicher Anstieg von Östrogen aufgrund einer Stimulation mit FSH. Erhöhtes Risiko einer tiefen Venenthrombose. Empfehlung der Untersuchung von vier am Blutgerinnungsprozess beteiligten Genen (Faktor V, Faktor II, MTHFR und PAI-1).
Chromosomenanalyse* (Karyotyp)	Zum Ausschluss einer Chromosomenanomalie, die sowohl die Anzahl der Chromosomen (Geschlechtschromosomen) als auch deren Struktur betreffen kann (Verlust oder Zunahme von genetischem Material), als mögliche Ursache für Infertilität.
Cystische Fibrose	Mit einer Inzidenz von etwa 1:2500 in Mitteleuropa (25% sind Überträger/innen) eine der häufigsten autosomal rezessiv vererbten Erkrankungen.
Azoospermiefaktor (Y-Mikrodeletion)	Deletionen im AZF-Gen bei etwa 10% aller infertilen Männer mit einer Azoospermie (keine Verschlussazoospermie) oder einer ausgeprägten Oligozoospermie.
Spinale Muskelatrophie	Eine autosomal-rezessive Erkrankung mit einer Prävalenz von ca. 1:10000. Empfehlung eines präkonzeptionellen Screenings aufgrund relativ hoher Trägerfrequenz (1:50 in der Normal-population) auch bei einer unauffälligen Familiengeschichte.
Fragiles-X Syndrom	Eine X-chromosomal-dominant vererbte Erkrankung und die häufigste Ursache erblich bedingter mentaler Retardierung. Pathogenität bestimmt durch Anzahl Wiederholungen der CGG-Triplet-Sequenz im FMR1 (Fragile-X-Mental-Retardation-1)-Gen. Verminderte ovarielle Reserve beim Vorliegen einer FRA-X-Prämutation bei Patientinnen. Entwicklung einer prämaturnen Ovarialinsuffizienz (POI) bei 13 bis 26% der Betroffenen.
Kir-Typisierung/HLA-C	Assoziation mit Präeklampsie und habituellen Aborten. Es konnten bei Frauen mit habituellen Aborten bestimmte Gene für mehrere aktivierende KIR nicht nachgewiesen werden.

Ihr Ansprechpartner

Material: EDTA-Blut, *Heparin-Blut



Dr. rer. nat. Dieter von Au
 FAMH medizinische Genetik
 Telefon: 044 269 99 83

...und Ihre Partnerlabors