Stufendiagnostik in der Reproduktionsmedizin: Eine Übersicht für Ärzte

genetikum

Die genetische Beratung und Diagnostik spielt eine entscheidende Rolle in der Reproduktionsmedizin, da sie es ermöglicht, genetische Ursachen für Fertilitätsstörungen zu identifizieren, das Risiko von Erbkrankheiten zu beurteilen und personalisierte Behandlungsansätze zu entwickeln, die den Erfolg von assistierten reproduktionsmedizinischen Behandlungen erheblich steigern können.

Analysen & Methoden

Gezielte Durchführung einer genetischen Diagnostik abhängig von klinischen Befunden und ggf. als Stufendiagnostik

Chromosomenanalyse bei Frauen und Männern:

- Mikroskopische Untersuchung
- Chromosomenveränderung wie z. B. balancierte Translokationen können wiederholte Aborte verursachen

Molekulargenetische Analysen bei Frauen und Männern in Abhängigkeit von klinischen Befunden (siehe Rückseite):

- Einzelgenuntersuchung z. B. FMR1, CFTR
- Gen-Panel-Untersuchung (Next Generation Sequencing, kurz NGS) z. B. Gen-Panel "Azoospermie", "hypogonadotroper Hypogonadismus", "rezidivierende Molenschwangerschaften"

Was benötigen wir?

- ✓ Überweisungsschein Muster 10
- ✓ Probeneinsendeformular inkl. unterschriebener Einwilligungserklärung (nach § 8 GenDG) der Patienten
- ✓ 2ml Heparin-Blut für die Chromosomenanalyse
- ✓ 2ml EDTA-Blut für molekulargenetische Untersuchungen

Die genetische Diagnostik belastet nicht ihr Laborbudget!

Sollte eine Indikation vorliegen, ist die Diagnostik eine Leistung der gesetzlichen Kassen.

Dauer der Analysen:
AZF-Analyse ca. 1 Woche
Chromosomenanalyse ca. 2 Wochen
Einzelgenuntersuchung ca. 2-3 Wochen
Panelanalyse ca. 6 Wochen

Diagnostik bei Paaren vor assistierter Reproduktion

Stufendiagnostik

Frau

Gynäkologische Untersuchung / endokrinologische Diagnostik

- Eizellreifungs-störung → Gen-Panel Embryonaler Arrest / Eizellreifungs-störung (FES-040)
- Hypergonadotroper Hypogonadismus → Chromosomenanalyse → Primäre oder prämature Ovarial-insuffizienz → Einzelgen FMR1 → Gen-Panel Primäre Ovarial-insuffizienz (FES-030)
- Adrenogenitales Syndrom (AGS) → Chromosomenanalyse → Einzelgen CYP21A2 → Gen-Panel Atypisches Adrenogenitales Syndrom (FES-020)
- Rezidivierende Molen-schwangerschaft → Chromosomenanalyse → Gen-Panel Rezidivierende Molenschwan-gerschaft (FES-050)
- Hypogonadotroper Hypogonadismus (+/- Anosmie) → Chromosomenanalyse → Gen-Panel Kallmann-Syndrom / Hypogonado-troper Hypogona-dismus (FES-010)

Mann

Andrologische Untersuchung / Spermiogramm

- Hypogonadotroper Hypogonadismus (+/- Anosmie) → Chromosomenanalyse → Gen-Panel Kallmann-Syndrom / Hypogonado-troper Hypogona-dismus (FES-010)
- Hyper- / normogonado-troper Hypogonadismus → Chromosomenanalyse
- Oligozoospermie → Chromosomenanalyse → AZF*
- Azoospermie → Chromosomenanalyse → AZF* → Einzelgen CFTR <u>oder</u> Gen-Panel Azoospermie inkl. CFTR (FES-060)

*** Hinweis zur AZF-Analyse:** eine AFZ-Analyse ist nach aktuellen Leitlinien bei Männern mit einer nicht-obstruktiven Azoospermie bzw. einer Oligozoospermie von <5 Mio/ml indiziert.