

### Hinweise zur Anforderung:

#### Genetische Beratung

Information und Terminvergabe 069-530 84 37-0

#### Probenmaterial

Chromosomenanalyse postnatal – Heparin-Blut  
Molekulargenetische Analysen / Array CGH – EDTA-Blut

#### Anforderung

Labor-Überweisungsschein Muster 10  
Diagnose und Auftrag vgl. Anforderungsschein

**Weitere Informationen, Anforderungs- und Versandmaterial zu erhalten über unseren Client Service unter 069-530 84 37-0 oder [info@bio.logis.de](mailto:info@bio.logis.de).**

DNA.  
Wissen.  
informierte  
Entscheidung.

### Über bio.logis Zentrum für Humangenetik (ZfH)

bio.logis ZfH ist eine fachärztliche klinische Institution und ist seit 2009 mit einem umfassenden Spektrum der medizinischen Genetik in der regulären Krankenversorgung engagiert:

- genetische Beratung
- klinische Genetik
- Zytogenetik
- Molekulargenetik



Prof. Dr. med. Daniela Steinberger  
Fachärztin für Humangenetik  
Altenhöferallee 3  
60438 Frankfurt  
T + 49 69-530 84 37-0  
F + 49 69-530 84 37-11  
[info@bio.logis.de](mailto:info@bio.logis.de)  
[bio.logis.de](http://bio.logis.de) · [pgsbox.de](mailto:pgsbox.de)



## Genetische Diagnostik bei unerfülltem Kinderwunsch

Bei Infertilität oder Subfertilität eines Paares ist folgender diagnostischer Standard hinsichtlich Aufklärung und Ausschluss genetischer Ursachen indiziert:


- genetische Beratung
- Chromosomenanalyse beider Partner

Basierend auf weiteren besonderen klinischen Befundsituationen sind zu veranlassen:


- gezielte molekulargenetische Analysen

Darüber hinaus kann ein Screening bei beiden Partnern erfolgen, mit dem festzustellen ist, ob diese Anlageträger genetischer Varianten sind, die zu erblichen Erkrankungen bei den Nachkommen führen können. Es handelt sich dabei um eine Untersuchung auf Anlageträgerschaften, die relativ häufig in der Bevölkerung nachzuweisen sind (1:10–1:100). Für Partner aus der Ashkenasim-Population können zusätzliche Varianten für das Screening berücksichtigt werden (Carrier-Screening plus).

### Basisdiagnostik

-  **Chromosomenanalyse**  
zum Nachweis / Ausschluss  
· numerischer Aberrationen  
z. B. 45,X Turner Syndrom  
· struktureller Aberrationen  
z. B. Translokationen

-  **Neigung zu Habituellen Aborten**  
Thrombophilie-Disposition  
kombinierte Analyse (Panel) der  
Gene: *F2 F5 MTHFR PAI1*

-  **Chromosomenanalyse**  
zum Nachweis / Ausschluss  
· numerischer Aberrationen  
z. B. 47,XXY Klinefelter Syndrom  
· struktureller Aberrationen  
z. B. Translokationen



## Optionales Screening

### Ausschluss / Nachweis Anlageträgerschaft auf häufige Varianten (1:10 – 1:100) als Ursache rezessiver Erkrankungen bei Nachkommen

#### Carrier-Screening

- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, chronische Lungenerkrankung (*AAT*)
- Bloom Syndrom (*BLM*)
- Canavan Syndrom (*ASPA*)
- Familiäre Dysautonomie (*IKBKAP*)
- Familiäres Mittelmeerfieber (*MEFV*)
- Favismus, G6PD-Mangel (*G6PD*)
- Folsäure-Metabolismus, Spina bifida (*MTHFR, SLC19A1*)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (*ALDOB*)
- Hereditäre Schwerhörigkeit (*GJB2, GJB6*)
- Kupferspeicherung / Kupferspeicherkrankheit (*ATP7B*)
- MCAD-Mangel (*ACADM*)
- Morbus Gaucher (*GBA*)
- Morbus Niemann-Pick (*SMPD1*)
- Morbus Meulengracht (*UGT1A1*)
- Mukolipidose (*MCOLN1*)
- Mukoviszidose (*CFTR*)
- Sichelzellkrankheit (*HBB*)
- Tay-Sachs Syndrom (*HEXA*)
- Thrombophilie-Disposition (*F2, F5, MTHFR, PAI1*)

#### Carrier-Screening plus (Aschkenasim Panel)

- Ahornsirupkrankheit (*BCKDHB*)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, chronische Lungenerkrankung (*AAT*)
- Bloom Syndrom (*BLM*)
- Canavan Syndrom (*ASPA*)
- Familiäre Dysautonomie (*IKBKAP*)
- Familiäres Mittelmeerfieber (*MEFV*)
- Fanconi Anemie (*FANCC*)
- Favismus, G6PD-Mangel (*G6PD*)
- Folsäure-Metabolismus, Spina bifida (*MTHFR, SLC19A1*)
- Fragiles-X Syndrom (*FMR1*)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (*ALDOB*)
- Glykogenspeichererkrankung (*G6PC*)
- Hereditäre Schwerhörigkeit (*GJB2, GJB6*)
- Joubert Syndrom (*TMEM216*)
- Kupferspeicherung / Kupferspeicherkrankheit (*ATP7B*)
- MCAD-Mangel (*ACADM*)
- Morbus Gaucher (*GBA*)
- Morbus Niemann-Pick (*SMPD1*)
- Morbus Meulengracht (*UGT1A1*)
- Mukolipidose (*MCOLN1*)
- Mukoviszidose (*CFTR*)
- Nemalin-Myopathie (*NEB*)
- Sichelzellkrankheit (*HBB*)
- Spinale Muskelatrophie (*SMN1*)
- Tay-Sachs Syndrom (*HEXA*)
- Thrombophilie-Disposition (*F2, F5, MTHFR, PAI1*)
- Usher Syndrom Typ III (*CLRN1*)
- Walker-Warburg Syndrom (*FKTN*)

## Diagnostik bei weiteren Symptomen



- **Prämatüre Ovarialinsuffizienz**
  - Amenorrhoe vor 40. Lebensjahr
  - LH/FSH erhöht
  - Östrogen erniedrigt
  - AMH erniedrigt

Gene: *FMR1 BMP15 DIAPH2 ESR1 FIGLA FOXL2 FSHR GDF9 INHA LHCGR NOBOX NR5A1 SOHLH1*

- **late-onset Adrenogenitales Syndrom**

• Oligomenorrhoe / Zyklusstörung

• Hirsutismus

Gen: *CYP21A2*

- **Hypogonadotroper Hypogonadismus**

- sekundäre Amenorrhoe
- Verlust der Sekundärbehaarung
- Osteoporose
- Anosmie
- FSH / LH erniedrigt
- Östrogen erniedrigt

Gene: *KAL1 FGFR1 PROKR2 PROK2 CHD7 FGF8 FSHB GNRH1 GNRHR KISS1 KISS1R LHB SEMA3A SOX10 TAC3 TACR3*

- **Gonadendysgenese,**

- primäre Amenorrhoe
- sekundäre Amenorrhoe
- fehlende oder vermindert ausgeprägte sekundäre Geschlechtsmerkmale

Stufe 1, Gene: *AKR1C2 AKR1C4 AMH AMHR2 AR BMP15 CBX2 DHCR7 DHH DMRT1 FSHR GDF9 HSD3B2 NROB1 NR5A1 POR PSMC3IP SOX9 SRD5A2 STAR VAMP7*

Stufe 2, Gene: *ARX ATRX GATA4 H6PD HSD11B1 HSD17B3 HSD17B4 KAL1 (ANOS1) KIT LHCGR MAMLD1 MAP3K1 NR3C1 RSP01 STK11 WNT4 WT1 ZFPM2*



- **Störung der Spermatogenese**

- Azoospermie, nicht obstruktiv
  - Oligozoospermie
- AZF-Region, Gen: *CYP21A2*

- **obstruktive Azoospermie**

Gen: *CFTR*

- **Hypogonadotroper Hypogonadismus**

- Azoospermie
- Verlust der Sekundärbehaarung
- Atrophie der Hoden
- Osteoporose
- Anosmie
- LH / FSH erniedrigt
- Atropie der Hoden

Gene: *KAL1 FGFR1 PROKR2 PROK2 CHD7 FGF8 FSHB GNRH1 GNRHR KISS1 KISS1R LHB SEMA3A SOX10 TAC3 TACR3*

- **Gonadendysgenese**

- auffälliges Spermogramm
- fehlende oder vermindert ausgeprägte sekundäre Geschlechtsmerkmale

Stufe 1, Gene: *AKR1C2 AKR1C4 AMH AMHR2 AR BMP15 CBX2 DHCR7 DHH DMRT1 FSHR GDF9 HSD3B2 NROB1 NR5A1 POR PSMC3IP SOX9 SRD5A2 SRY STAR VAMP7*

Stufe 2, Gene: *ARX ATRX GATA4 H6PD HSD11B1 HSD17B3 HSD17B4 KAL1 (ANOS1) KIT LHCGR MAMLD1 MAP3K1 NR3C1 RSP01 STK11 WNT4 WT1 ZFPM2*

