

# Information zur genetischen Diagnostik bei unerfülltem Kinderwunsch

### Humangenetische Empfehlungen zur diagnostischen Abklärung

# - von Fehlgeburtsneigung:

Die humangenetische Abklärung einer Fehlgeburtsneigung dient dazu, eine mögliche Ursache für die stattgefundenen Fehlgeburten zu finden und den Eltern im Falle des Auffindens einer möglicherweise vorliegenden elterlichen balancierten Chromosomenanomalie eine Risikoabschätzung für die Geburt eines Kindes mit einer Chromosomenanomalie mitteilen zu können.

Nach stattgefundener zweiter Fehlgeburt sollten deshalb folgende genetische Untersuchungen durchgeführt werden:

- Chromosomenanalyse der Eltern
- Thrombophilie-Screening bei der Mutter (Faktor-V, Faktor-II, Protein-C-, Protein-S- und AT-III-Mangel, Antikardiolipin-Antikörper-Bestimmung, Homocysteinbestimmung)

## - von reduzierter männlicher Fruchtbarkeit (Oligozoospermie, Asthenozoospermie):

- Chromosomenanalyse

### - von männlicher Unfruchtbarkeit (Azoospermie):

- Chromosomenanalyse
- Analyse Y-chromosomaler Deletionen (AZF-Deletionen)
- Analyse des CFTR-Gens bei Aplasie der Vasa Deferentia (in diesem Fall kann ein erhöhtes Risiko für ein Kind mit einer Mukoviszidose bestehen)

Biomedizinisches Zentrum Kardinal-Wendel-Str. 14 66424 Homburg Tel.: 0 68 41 / 777 84-50 Fax: 0 68 41 / 777 84-40 info@genetik-saar.de www.genetik-saar.de

# - bei vorzeitiger Menopause der Frau:

- Chromosomenanalyse
- Analyse des FMR1-Gens
- Ggf. Analyse weiterer relevanter Gene

### - bei weiblicher Unfruchtbarkeit:

- Chromosomenanalyse
- Ggf. Thrombophilie-Screening der Mutter

Vor jeder geplanten IVF-Maßnahme sollte zumindest eine Chromosomenanalyse der Eltern erfolgen, um ein erhöhtes Risiko für ein Kind mit einer chromosomalen Erkrankung nicht zu übersehen.

Für weitere Fragen sowie für ein genetisches Beratungsgespräch stehen wir jederzeit gerne zur Verfügung, Telefon-Nummer: 06841-777 8450.