



Aufklärung zur Genetischen Diagnostik bei einer Fertilitätsstörung

Leider ist Ihr Kinderwunsch bislang unerfüllt geblieben. Bei Paaren mit dieser Fragestellung finden sich häufiger Chromosomenveränderungen und/ oder Veränderungen des Mukoviszidose-Gens beim Mann. Diese können Einfluss nehmen auf die Behandlungsmethode, Ihre persönliche Entscheidung über eine vorgeburtliche Diagnostik in einer Schwangerschaft, selten auch auf die Familienplanung als solche. Deshalb wird Paaren vor dem Behandlungsbeginn u.a. eine Genetische Beratung und Abklärung empfohlen.

Chromosomenstörungen

Unser Erbgut ist auf 46 Chromosomen verteilt, die in jeder Zelle enthalten sind. Es handelt sich um 23 Paare von je 2 einander entsprechenden Chromosomen. Bei der Aufteilung der elterlichen Chromosomen in der Ei- und Samenzelle vor der Befruchtung kommt es nicht selten spontan zu Fehlern: die befruchtete Eizelle kann ein überzähliges Chromosom haben. Dies kann grundsätzlich jedes Chromosom betreffen. Ein häufiges Beispiel ist die Trisomie des Chromosoms Nr. 21, das Down-Syndrom. In über 90% der Fälle werden sich Embryo und Plazenta mit einer solchen Chromosomenstörung nicht entwickeln können, es kommt zur Fehlgeburt.

Seltener sind Veränderungen der Chromosomen**struktur** bei einem der Eltern. So können Chromosomen z.B. kleine Abschnitte untereinander austauschen. Wir nennen dies eine „Translokation“. Wenn es dabei nicht zu einer Veränderung oder einem Verlust von Erbinformation kommt, wird dies ohne Folgen bleiben: wir nennen eine solche Translokation „balanciert“ – der Träger ist körperlich und geistig völlig gesund. Bei der Aufteilung der Chromosomen vor der Befruchtung kann es jedoch zu einer Fehlkombination der Chromosomen/ -abschnitte kommen, einer dann „unbalancierten“ Chromosomenveränderung. Diese befruchtete Eizelle enthält einen „unbalancierten Chromosomensatz“ und wird sich zumeist nicht weiterentwickeln. Ein Kind mit einer unbalancierten Chromosomenveränderung wird in seiner körperlichen und geistigen Entwicklung sehr eingeschränkt sein, unabhängig von den beteiligten Chromosomen und der Größe der verlagerten Chromosomenabschnitte.

Das auffällige Spermogramm

Ist die **Zahl** der Spermien verringert (**Oligo-** oder **Azoospermie**), bei einem größeren Anteil auch die Beweglichkeit (**Asthenospermie**) bzw. die Form verändert (**Teratospermie**), sprechen wir vom OAT-Syndrom. Ursächlich für einen Mangel an Spermien im Ejakulat kann eine Entwicklungsstörung der Samenleiter sein, eine Duktusaplasie (CBAVD/CUAVD). Männer mit einer Duktusaplasie sind sehr häufig Anlageträger für eine Mukoviszidose. Die Mukoviszidose ist eine zumeist schwere chronische Erkrankung, die vor allem Lunge, Bauchspeicheldrüse und Leber betrifft. Ist die Partnerin ebenfalls Anlageträgerin für diese Erkrankung (in unserer Bevölkerung ist dies etwa jeder 20.), können gemeinsame Kinder an einer Mukoviszidose erkranken - die Wahrscheinlichkeit beträgt dann rechnerisch 25%.

Chromosomenveränderungen sowie auch Veränderungen des Mukoviszidose - Gens lassen sich weitestgehend aus einer Blutprobe, vorgeburtlich aus Fruchtwasser oder Chorionzotten erkennen. Bei einem auffälligen Befund wird Ihnen bei einem Facharzt/ einer Fachärztin eine **Genetische Beratung** für Humangenetik zur Erläuterung angeboten, die auch Ihre Angaben zur eigenen Krankengeschichte und Familienanamnese berücksichtigt. Dabei werden auch evtl. weitergehende Untersuchungen sowie die Möglichkeiten der weiteren Vorgehensweise mit Ihnen besprochen. Sie erhalten hier eine ausführliche Information zu Ihrer spezifischen Frage, den vorliegenden eigenen und familiären Befunden, die abschließend in einem Beratungsbrief für Sie zusammengefasst werden. Mit Ihrem Einverständnis erhält Ihr Arzt einen ärztlichen Bericht. Die Kosten der Genetische Beratung werden von Ihrer Krankenversicherung getragen.

Grundsätzlich können Sie eine Genetische Beratung bei allen Fragen zu erblichen Erkrankungen in der Familie oder genetischer und vorgeburtlicher Diagnostik im Allgemeinen in Anspruch nehmen.