



Reproduktionsgenetik / Infertilitätsstörungen

Spezial-Anforderungsbogen: Kinderwunsch

Adrenogenitales Syndrom (AGS) 21-Hydroxylase-Defizienz (CYP21A2)

AGS (OMIM #201910)
Erbgang
Autosomal rezessiv
Information
[Nimkarn et al., GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchtes Gen:
CYP21A2

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)
Methode und Dauer der Analyse
MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Androgen-Insensitivitäts- Syndrom (AIS)

OMIM #300068
Erbgang
X-chromosomal
Information
[Gottlieb et al, GeneReviews, 2014](#)

Untersuchtes Gen:
AR

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)
Methode und Dauer der Analyse
Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Androgenrezeptor- mangel

OMIM #300068
Erbgang
X-chromosomal
Information
[Gottlieb et al, GeneReviews, 2014](#)

Untersuchtes Gen:
AR

Material
2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)
Methode und Dauer der Analyse
Fragmentlängenanalyse, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Azoospermiefaktor (AZF)

Erbgang
Y-chromosomal

Information[Krausz et al., 2014, PMID: 24357628](#)[Fan et al., 2019, GeneReviews®](#)**Untersuchte Region:**

AZF (Mikrodeletionen am Y Chromosom in Yq11.23 im Intervall 5C (AZFa): sY84, sY86; Intervall 5Q und 6A (AZFb): sY127, sY134; Intervall 6D (AZFc): sY254, sY255)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Multiplex-PCR-Amplifikation, 2 – 8 Wochen

**Azoospermie /
kongenitale bilaterale
Aplasie des Vas deferens
(CBAVD)**

OMIM #277180

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information[Dequeker et al., 2009, PMID: 18685558](#)**Untersuchtes Gen:***CFTR***Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der AnalyseGlobal Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen**Faktor V Leiden (FVL) –
F5**

Thrombophilie (OMIM #188050)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:*F5* (c.1601G>A; R506Q, eigentlich p.R534Q, rs6025)**Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Global Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Hypogonadotroper
Hypogonadismus
(Kallmann-Syndrom;
kongenitaler
hypogonadotroper
Hypogonadismus, CHH)**

OMIM PS147950

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant; X-chromosomal

Information[Balasubramanian et al., 2017, GeneReviews®](#)**Untersuchte Gene:**8 Gene: *ANOS1* (=KAL1, XL), *CHD7* (AD), *FGFR1* (AD), *GNRHR* (AR), *IL17RD* (AD/AR), *PROKR2* (AD), *SOX10* (AD), *TACR3* (AR)**Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen



**Prämature
Ovarialinsuffizienz
(premature ovarian
failure, POF)**

OMIM #300624

Erbgang

X-chromosomal

Information

[Biancalana et al., 2015, PMID: 25227148](#)

Untersuchtes Gen:

FMR1

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Fragmentlängenanalyse, 2 – 8 Wochen, SBA, 2 – 8 Wochen, 2 – 8 Wochen

**Prothrombin-Variante -
F2**

Thrombophilie (OMIM #188050)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

F2 (c.*97G>A, 20210G>A, rs1799963)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Global Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen