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 Analyse Global 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