

# Fertility Panel

Genetische Ursachen bei unerfülltem Kinderwunsch

## Wann ist das Fertility Panel Sinn sinnvoll?

Wer seit langem vergeblich versucht, eine Familie zu gründen, erlebt einen enormen psychischen Druck, emotionales Leiden und finanzielle Belastung. Es ist daher entscheidend, dass die Ursache so früh wie möglich erkannt wird. Schätzungen zufolge sind bis zu 10 % der Ursachen für ungewollter Kinderlosigkeit genetisch bedingt, z. B. durch erbliche Hormonstörungen.

Bei Verdacht auf eine genetisch bedingte Infertilität kann es sinnvoll sein, den unerfüllten Kinderwunsch mittels dem Fertility Panel abzuklären. Dafür müssen zunächst körperliche Ursachen für eine Infertilität ausgeschlossen werden:

- ☉ Primäre Ovarialinsuffizienz
- ☉ Eileiterverschluss
- ☉ Gebärmutterfehlbildung
- ☉ Myome, Polypen
- ☉ Endometriose
- ☉ PCO-Syndrom
- ☉ Eingeschränkte Spermienqualität oder verminderte Beweglichkeit der Spermien
- ☉ Verminderte oder keine Spermienproduktion
- ☉ Gestörter Transportweg der Spermien
- ☉ Immunologische Ursachen wie Antikörperbildung gegen Spermien
- ☉ Strukturelle Chromosomenabberationen (Diese werden nicht durch das Fertility Panel abgedeckt, eine zytogenetische Abklärung ist anzuraten.)

## Welche Gene werden untersucht?

Jedes der folgenden Gen-Sets kann einzeln oder in Kombination mit anderen Gen-Sets angefordert werden. Die Panels werden kontinuierlich und nach aktuellem Stand der Wissenschaft erweitert. Die aktuelle Genanzahl und Gene der Panels finden Sie auf unserer Homepage.

### Gen-Sets weibliche Fertilität:

- ☉ Primäre und vorzeitige Ovarialinsuffizienz (FER02)
- ☉ Ovarialdysgenese und primäre Amenorrhoe (FER03)
- ☉ Habituelle Abortneigung, Eizellreifungsstörung und embryonaler Arrest (FER04)
- ☉ Weibliche Infertilität (FER15)

### Gen-Sets männliche Fertilität:

- ☉ Azoospermie (FER06, AZF-Deletionsanalyse optional)
- ☉ Oligozoospermie (FER07)
- ☉ Asthenozoospermie (FER14)
- ☉ Teratozoospermie (FER09)
- ☉ Oligo-Astheno-Teratozoospermie (FER08)
- ☉ Männliche Infertilität (FER16)

### Gen-Sets geschlechtsunabhängige Fertilität:

- ☉ Angeborene Schilddrüsenfunktionsstörungen (FER05)
- ☉ Hypogonadotroper Hypogonadismus mit oder ohne Anosmie, inkl. Kallmann-Syndrom (FER10)
- ☉ Hypophyseninsuffizienz (FER11)



## Ihre Vorteile

Zusätzlich zur vollumfänglichen Analyse der Gene des angeforderten Gen-Sets erweitern wir die Analyse im Rahmen einer Differentialdiagnose um zusätzliche Gene. Wir berichten hier Varianten unklarer Signifikanz (ACMG Klasse 3) sowie pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten (ACMG Klassen 4 und 5) für das primär beauftragte Gen-Set. Bei den Genen, die aufgrund der Differentialdiagnose untersucht wurden, beschränken wir den Befund auf pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten (ACMG Klassen 4 und 5), die mit der Indikation der/des Ratsuchenden im Zusammenhang stehen könnten.

Das Panel für Fertilität basiert auf CeGaT's ExomeXtra®-Anreicherung. Dadurch können zusätzliche, phänotypisch in Frage kommende Gen-Sets anderer CeGaT-Panels, oder einzelne Gene, ohne zusätzliche Sequenzierung beauftragt werden. Falls Sie ein individuelles Panel zusammenstellen möchten, kontaktieren Sie uns. Wir unterstützen Sie gerne.

Neben dem primären Diagnostikauftrag kann zusätzlich die Beurteilung der ACMG-Gene, sowie die Erstellung eines pharmakogenetischen Profils beauftragt werden.

## Welche Methode wird genutzt?

Die Exom-basierte Sequenzierung wird auf unseren Illumina-Plattformen durchgeführt. Mittels hausinterner IT-Infrastruktur werden die Daten bioinformatisch analysiert.

Anschließend wertet unser Team aus Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern sowie Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik die Daten aus und erstellt einen medizinischen Befund.

Die Sensitivität beträgt > 99,9 % für heterozygote Varianten, die durchschnittliche Abdeckung beträgt > 140x

## Wie läuft die Untersuchung ab?

- ☉ Führen Sie ein Vorgespräch und eine Probennahme (1-2 ml EDTA-Blut) durch. Diese Leistungen können von Ihnen nach GoÄ abgerechnet werden.
- ☉ Füllen Sie das Einsendeformular und die Einverständniserklärung nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) gemeinsam mit Ihrer Patientin und/oder ihrem Patienten aus.
- ☉ Senden Sie die Probe zusammen mit dem ausgefüllten und unterschriebenen Einsendeformular an das Zentrum für Humangenetik (Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen). Gerne schicken wir Ihnen Probenversandboxen zum sicheren Transport Ihrer Probe. Dieser Service kann auf unserer Website angefordert werden und ist für Sie kostenfrei. Mit folgendem QR-Code gelangen Sie zum entsprechenden Formular:



Alle Einsendeformulare finden Sie unter folgendem Link:  
[www.humangenetik-tuebingen.de/downloads](http://www.humangenetik-tuebingen.de/downloads)

- ☉ Die Untersuchungsergebnisse werden nach ca. 2-3 Wochen Bearbeitungszeit den verantwortlichen ärztlichen Kolleginnen und Kollegen zugesandt.

## Gut zu wissen:

- ☉ Als Gynäkologin oder Gynäkologe können Sie die Analyse im Rahmen Ihrer Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung sowohl für die weibliche, als auch für die männliche (In-)fertilität anfordern. Als Urologe ist eine Beauftragung der männlichen Infertilitätsanalyse möglich.
- ☉ Besteht bei Ihrer Patientin und/oder ihrem Partner der Verdacht auf eine genetisch bedingte Infertilität, so ist die Leistung Teil der kassenärztlichen Versorgung.
- ☉ Abrechnungstechnisch ist eine genetische Anforderung keine labormedizinische Untersuchung. Obwohl der gleiche Überweisungsschein genutzt wird, ist eine genetische Anforderung daher nicht budgetiert.



Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189

Zentrum für Humangenetik Tübingen  
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup  
Paul-Ehrlich-Straße 23  
D-72076 Tübingen

Tel: + 49 (0) 7071 565 44 00  
Fax: + 49 (0) 7071 565 44 22

[www.humangenetik-tuebingen.de](http://www.humangenetik-tuebingen.de)  
[info@humangenetik-tuebingen.de](mailto:info@humangenetik-tuebingen.de)

Terminvereinbarung:  
Montag bis Freitag 8 bis 16:30 Uhr