

### Klinische Angaben

- Anamnese, ggf. Familienanamnese (Formular auf Anfrage)
- Leitsymptome
- Infektionsanamnese
- Vorbefunde, Arztbriefe

### Basisdiagnostik Fertilität/Sterilität

#### I. Endokrinologie/Stoffwechsel

LH, FSH, DHEA-S, Testosteron, Östradiol, Prolaktin, Progesteron, TSH, FT3, FT4  
oraler Glucosetoleranztest (oGTT), Homocystein

#### II. Gerinnung

Quick, PTT, AT III, Protein S, Protein C, F XII, F XIII  
FV-R506Q, FII-G20210A  
Lupusantikoagulanz

#### III. Infektionserreger

EBV-, CMV-, Chlamydien-Serologie

#### IV. Immunologische Diagnostik

- Zellulärer Immunstatus
- Autoantikörperdiagnostik
- intrazelluläre Zytokine
- NK-Zytotoxizität
- HLA-Crossmatch
- KIR

#### V. Chromosomenveränderungen/Aneuploidien

- Chromosomenanalyse
- Polkörperdiagnostik (PKD)
- Präimplantationsdiagnostik (PID)
- Nicht Invasiver Pränataltest (NIPT)

### Untersuchungsmaterial auf Anfrage

### Dauer der Untersuchung auf Anfrage

### Kosten auf Anfrage

### Qualitätsmanagement

Akkreditiert nach DIN EN ISO/IEC 17025, DIN EN ISO 15189  
(DAC-ML-0258-04-00-01), EFI-Akkreditierung

### In Zusammenarbeit mit

### Facharztbereiche

Humangenetik

Kinder- und Jugendmedizin\*

Laboratoriumsmedizin

Mikrobiologie/Virologie

Transfusionsmedizin

Pathologie

\*nicht vertragsärztlich tätig

### Wiss. Fachabteilungen

Molekulargenetik

Neurogenetik

Pharmakogenetik/Nutrigenetik

Stoffwechselgenetik

Zytogenetik

Reproduktionsgenetik

Molekulare Onkologie

Immungenetik

Immunbiologie/Klinische Chemie

Abstammungsanalysen

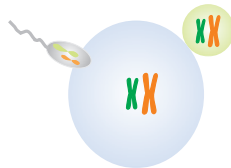
Bioinformatik

ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)  
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen



## FERTILITÄT/STERILITÄT

Beratung und Diagnostik



Akkreditiert nach DIN EN ISO/IEC 17025, DIN EN ISO 15189, EFI-Akkreditierung

[www.medizinische-genetik.de](http://www.medizinische-genetik.de)



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)

Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

Medizinisches Versorgungszentrum  
Lochamer Str. 29  
82152 Martinsried  
DEUTSCHLAND  
Tel: +49.89.895578-0  
Fax: +49.89.895578-780  
[www.medizinische-genetik.de](http://www.medizinische-genetik.de)  
[info@medizinische-genetik.de](mailto:info@medizinische-genetik.de)



## Labordiagnostik bei Fertilität/Sterilität

Im Konzept der gynäkologischen Endokrinologie und Sterilitätsmedizin ist die moderne Labordiagnostik ein **wichtiger Partner** bei der Differenzialdiagnostik der zugrunde liegenden Störung. Neben anatomischen Ursachen einer Sterilität (z.B. Uterusfehlbildungen), die in bis zu 30% der Fälle ursächlich sein können, spielen folgende Faktoren eine Rolle:

- Endokrine Faktoren/Stoffwechselstörungen
- Störungen im Gerinnungssystem
- Infektionen
- Immunologische Faktoren
- Chromosomenveränderungen/Aneuploidien

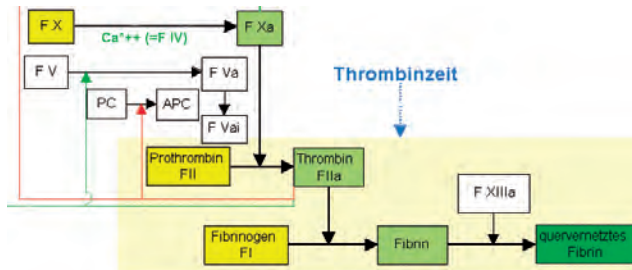
Alle Faktoren sind heute einer differenzierten Laboranalytik zugänglich und können in Abhängigkeit von der klinischen Symptomatik diagnostiziert werden. Störungen können zu wiederholten Implantationsfehlern (RIF) oder rezidivierenden Spontanaborten (RSA) führen sowie Komplikationen in der späteren Schwangerschaft (z.B. Gestosen, HELLP-Syndrom) nach sich ziehen.

### I. Endokrine Faktoren/Stoffwechselstörungen

- Corpus luteum-Insuffizienz: Progesteron, Östradiol
- Hyper- oder Hypothyreose: TSH, FT3, FT4; ggf. TRH-Test
- Hyperprolaktinämie: Prolaktin; ggf. MCP-Test
- PCO-Syndrom/Hyperandrogenämie (Insulinresistenz): Bestimmung des HOMA-Index, oGTT mit Insulinbestimmungen
- Hyperhomocysteinämie: Homocystein, MTHFR-C677T, -A1298C
- Late-onset AGS: 17-OH-Progesteron, Cortisol, CYP21A2-Mutationsanalyse
- seltene monogene Ursachen (z.B. FSH-Rezeptor-Defizienz)

### II. Störungen im Gerinnungssystem (Thrombophilie-Diagnostik)

- APC-Resistenz/Prothrombin: FV-R506Q, F2-G20210A
- Protein C, S, AT III: PROS1, PROC-, SERPINC1-Mutationsanalyse
- Lupusantikoagulanz (zum Ausschluss Antiphospholipid-Syndrom) - SERPINE1-4G/5G-Polymorphismus
- Faktor XII-Mangel: Faktor XII-Aktivität, F12-Mutationsanalyse
- Faktor XIII-Mangel: Faktor XIII-Aktivität, F13-Mutationsanalyse



Schematische Darstellung des Gerinnungssystems (Ausschnitt)

### III. Infektionserreger

Zahlreiche chronisch-persistierende oder akute Infektionen können eine Schwangerschaft verhindern oder gefährden:

- Chlamydien: Chlamydien-Serologie inkl. HSP
- EBV: EBV-Serologie
- CMV: CMV-Serologie

## IV. Immunologische Diagnostik

Störungen des mütterlichen Immunsystems können sowohl die Eizellreifung als auch die Nidation der Blastozyste negativ beeinflussen. Die Implantation und das frühe Embryonalwachstum stellen eine besondere Herausforderung für das mütterliche Immunsystem dar. Da der Embryo eine eigene immunologische Einheit darstellt, können in dem komplexen Zusammenspiel vielfältige Störungen auftreten, die diagnostisch erfasst werden können.

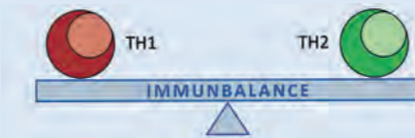
### Zellulärer Immunstatus



Der zelluläre Immunstatus liefert eine erste Aussage über das Immunsystem der Patientin. Hier können bereits erste Hinweise auf event. zugrundeliegende Autoimmunerkrankungen, chronisch persistierende Virusinfekte oder ein „überaktives Immunsystem“ erfolgen.

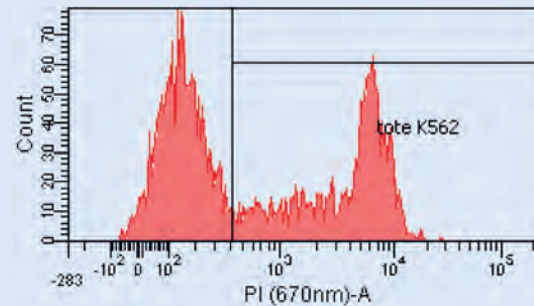
### Intrazelluläre Zytokine (TH1/TH2-Ratio)

Unter physiologischen Bedingungen sind im fein regulierten Immunsystem die Zellen der TH1- und TH2-Immunantwort ausgeglichen vorhanden. Eine bestehende Dysbalance kann sich auf die Einnistung negativ auswirken.



### NK-Zytotoxizitätstest

Die NK-Zellaktivität ist nicht allein von der Anzahl der NK-Zellen abhängig sondern auch von deren Funktionalität. Mithilfe des NK-Zytotoxizitätstest kann die Lysefunktion ermittelt werden. Eine zu hohe Lyserate kann zu einer Abstoßungsreaktion gegenüber dem Embryo führen.



Flowzytogramm: rechts durch NK-Zellen abgetötete (lysierte) K562-Zellen (nach 2-stündiger Inkubation), links intakte K562-Zellen. Visualisierung durch DNA-Farbstoff.

- HLA-Crossmatch
- Nachweis von antiparternalen Antikörpern im Serum der Frau.

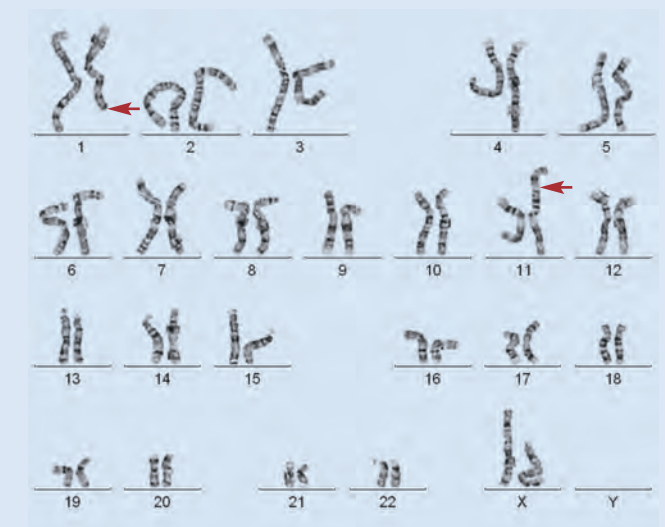
## Autoimmundiagnostik

Eine Reihe von Autoimmunerkrankungen können ebenfalls einen Einfluß auf die Fertilität haben

- APS-Syndrom: AAK gegen Cardiolipin, Annexin,  $\beta$ 2-Glykoprotein, Lupusantikoagulanz
- Autoimmunthyreoiditis: AAK gegen TAK, MAK, TRAK
- Zöliakie: AAK gegen Gliadin, Gewebstransglutaminase und Endomysium
- Rheumatische Erkrankungen: AAK gegen ANA, ENA, DNA etc.

## V. Chromosomenveränderungen/Aneuploidien

Sterilität kann auch auf eine Chromosomenanomalie zurückzuführen sein. Hierbei stehen Umlagerungen einzelner Chromosomenabschnitte (**Translokationen**) und chromosomale Fehlverteilungen (**Aneuploidien**) im Vordergrund. Im Vorfeld einer künstlichen Befruchtung (ICSI, IVF) sollte bei beiden Partnern eine Chromosomenanalyse (Karyogramm), einschließlich genetischer Beratung, durchgeführt werden. Zur Abklärung genetischer Ursachen wiederholter Fehlgeburten sowie eines Aborts nach IVF sollte eine Karyotypisierung des Abort-Materials bzw. beider Partner erfolgen.



Karyogramm mit einer Translokation zwischen Chromosom 1 und Chromosom 11 bei weiblichem Karyotyp.

### Erweiterte molekulargenetische Diagnostik

- Nachweis von Aneuploidien in den Polkörpern nach erfolgreicher ICSI: Polkörperdiagnostik (PKD)
- Nachweis von Aneuploidien und krankheitsassoziierten Mutationen in Trophoblastzellen: Präimplantationsdiagnostik (PID)\*
- Untersuchungen auf Aneuploidien (Trisomie 13, 18, 21) aus mütterlichem Blut: nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) - Prenatalis

\* vorbehaltlich Ausführungsbestimmungen des PräimpG