

## Checkliste Unterlagen für genetische Beratung

Unterlagen	vorhanden
Kontaktformular/ Anmeldung zur genetischen Beratung	
Krankenversichertenkarte	
Überweisungsschein Muster 06 zur Mit-/Weiterbehandlung	
Vorbefunde von Ratsuchenden oder Familienangehörigen zur Fragestellung (Laborergebnisse, Arztbriefe), falls diese vorliegen	
Relevante Informationen zu Eigen- und Familienanamnese	

## Referenzen

(1) Stellungnahme des American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) zu panethnischem Carrier-Screening als generelle Option für Paare mit Kinderwunsch (ACOG Ausschuss, Nr. 690 2017)

(2) Anthony R. Gregg, et.al and ACMG Professional Practice and Guidelines Committee, Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and pre-conception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine (2021) 23:1793 – 1806

(3) Wyrwoll, M, Rudnik-Schöneborn S, Tüttelmann, F, Genetic counseling and diagnostic guidelines for couples with infertility and/or recurrent miscarriage. medizinische genetik 2021,33, no.1, pp. 3-12

DNA.  
Wissen.  
informierte  
Entscheidung.



**diagnosticum**

Zentrum für Humangenetik

Prof. Dr. med. Daniela Steinberger  
Fachärztin für Humangenetik  
Altenhöferallee 3  
60438 Frankfurt  
T +49 69-530 84 37-0  
F +49 69-530 84 37-11  
info@genetik.diagnosticum.eu  
genetik.diagnosticum.eu

akkreditiert durch:  CAP  
ACCREDITED  
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

## Genetische Beratung und Diagnostik bei Familienplanung

### Was ist eine genetische Beratung?

In einer genetischen Beratung können Fragen zu Erkrankungen, Fehlbildungen oder anderen Merkmalen, die mit einer möglichen erblichen Ursache einhergehen, besprochen und erläutert werden. Interessierte Einzelpersonen oder Familien (Ratsuchende), die diese Fragestellungen für sich selbst oder für ihre Kinder geklärt haben möchten, können eine genetische Beratung in Anspruch nehmen.

Mit der Beratung werden Ratsuchende dabei unterstützt, erbliche Merkmale/ Erkrankungen und Wahrscheinlichkeiten für deren Auftreten zu verstehen und die für sie besten Lösungsmöglichkeiten und Entscheidungen zu finden.

### Was beinhaltet eine genetische Diagnostik bei Familienplanung?

Ob eine genetische Diagnostik im Rahmen einer Familienplanung unter Berücksichtigung der individuellen Situation und klinischer Befunde sinnvoll ist oder nicht, kann im Beratungsgespräch geprüft und erläutert werden.

So können z.B. zytogenetische Analysen indiziert sein, um eine Veränderung der Chromosomen als Ursache von unerfülltem Kinderwunsch oder Fehlgeburten nachzuweisen oder auszuschließen. Chromosomen enthalten den eigentlichen Träger der Erbinformation, das Molekül DNA.

Basierend auf weiteren besonderen klinischen Befundssituationen sind auch DNA-Analysen als diagnostische Schritte zu diskutieren. So kann z.B. ein Screening auf Anlageträgerschaft für rezessiv-erbliche Erkrankungen bei Nachkommen erfolgen (s. Abb. 1).

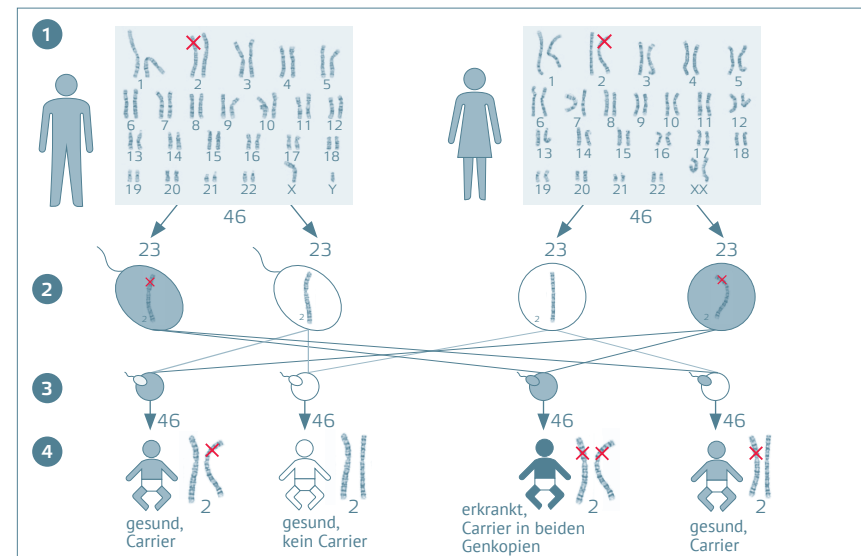
Bei diesem Carrier-Screening (s.Tab. 1) handelt es sich um eine Untersuchung auf Erkrankungen, für die in der Allgemeinbevölkerung oder in besonderen Populationen relativ häufig eine Anlageträgerschaft nachzuweisen ist.

Die Kenntnis einer Anlageträgerschaft für rezessive Erkrankungen ermöglicht einem Paar in Bezug auf die eigene Familienplanung verschiedene informierte Entscheidungen.



Mit den verschiedenen Varianten des Carrier-Screenings (essential, expanded, Duo) können Untersuchungen angefordert werden, die auf unterschiedliche Anforderungen und Indikationen angepasst sind (Tab. 1)<sup>1,2</sup>.

Carrier-Screening, essential	
Indikation	Beschreibung Analyse
<ul style="list-style-type: none"> <li>In-/Subfertilität</li> <li>reproduktionsmed. Maßnahmen geplant</li> <li>Eigen-/Familienanamnese hinweisend für erbliche Erkrankung</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Frequenz Anlageträgerschaft: &lt;1:100</li> <li>Anzahl Gene: 132</li> </ul>
Carrier-Screening, expanded	
<ul style="list-style-type: none"> <li>Verwandtenehe</li> <li>Eigen-/Familienanamnese hinweisend für erbliche Erkrankung</li> <li>Nachkommen kulturell/geografisch umschriebener Populationen</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Frequenz Anlageträgerschaft: &lt;1:500</li> <li>Anzahl Gene: 213</li> </ul>
Carrier-Screening, Duo	
<ul style="list-style-type: none"> <li>Verwandtenehe</li> <li>Eigen-/Familienanamnese hinweisend für erbliche Erkrankung</li> <li>Nachkommen kulturell/geografisch umschriebener Populationen</li> <li>Wunsch nach maximal möglichem Untersuchungsumfang</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Duo-Analyse (Analyse beider Partner) <ul style="list-style-type: none"> <li>Bericht zu klinisch relevanten Varianten in denselben Genen beider Partner als mögliche Ursache von Erkrankungen bei gemeinsamen Nachkommen</li> </ul> </li> <li>Frequenz Anlageträgerschaft: &gt;1:500</li> <li>Anzahl Gene: 611</li> </ul>



**Abb. 1 Prinzip eines autosomal-rezessiven Erbgangs**

- 1 beide Eltern sind gesund und tragen jeweils eine Anlage für eine erbliche Erkrankung auf einem Chromosom (X).
- 2 bei Entstehung von Ei- und Spermazellen werden die Chromosomenpaare aufgeteilt. Keimzellen enthalten daher 23 Chromosomen.
- 3 so enthalten 50% der Keimzellen Chromosomen mit einer Anlage für die Erkrankung und 50% nicht.
- 4 wenn beide Eltern die Anlage weitergeben, wird das gemeinsame Kind von der Erkrankung betroffen sein.

### Fakten zu unerfülltem Kinderwunsch<sup>3</sup>:

- 10-15% aller Paare sind von Infertilität betroffen.
- für 5-10% aller weiblichen und 5-20% aller männlichen Betroffenen können durch die derzeit etablierten diagnostischen Analysen genetische Ursachen identifiziert werden
- im ersten Trimester treten die meisten Fehlgeburten auf. Hiervon sind 60-70% auf Veränderungen der Chromosomenanzahl zurückzuführen.