

Medicover Genetics Berlin Diagnostikalgorithmus für Paare mit Fertilitätsproblemen und /oder habituellen Aborten 2022

- Adaptiert nach den AWMF-Leitlinien 015/050 und 015/085

I) Gynäkologische oder andrologische Untersuchung

II) Integrierte Labordiagnostik Fertilität/Sterilität:

1. Endokrinologie Stoffwechsel
2. Gerinnung
3. Infektionserreger
4. Immunologische Diagnostik: a) Zellulärer Immunstatus b) Zytokin Assays c) HLA-Analysen d) Autoimmundiagnostik e) Spermien-Antikörper
5. Genetische Diagnostik
6. Endometriale Mikrobiomanalysen
7. Spermien DNA Fragmentierungsassay
8. Polkörperdiagnostik / Präimplantationsdiagnostik
9. NIPT
10. Pränataldiagnostik

Diagnostikoptionen Frauen

Reproduktionsgenetik Klinischer Status	Chromosomen- analyse	FMR1- Repeat	CYP21A- Analyse	Paneldiagnostik	Chromosomen Mikroarray	Subtelomer- analyse / OGM (Bionano)	Immunologische Diagnostik	Gerinnungs- störungen	Endometriale Mikrobiom- Analyse
Hormonstatus unauffällig	Fakultativ				-	-	-	-	-
Hypergonadotroper Hypogonadismus	Obligat	Obligat			-	-	-	-	-
Primäre oder prämatüre Ovarialinsuffizienz	Obligat	Obligat		Optional	Optional	-	-	-	-
Hyperandrogenämie / Adrenogenitales Syndrom (AGS / Late- onset-AGS)			Obligat ¹	Optional		-	-	-	-
Hypogonadotroper Hypogonadismus	Optional			Optional		-	-	-	-
Eizellreifungsstörung	Fakultativ			Optional					
Wiederholtes Implantationsversagen	Fakultativ			Optional		Optional z. T. IGEL	Optional z. T. IGEL		Optional IGEL
Habituelle Aborte	Fakultativ					Optional z. T. IGEL	Optional z. T. IGEL	Optional	-
Abortgewebe	Fakultativ			Optional	Optional IGEL		-	-	-

¹ wird bei einer Frau eine klassische CYP21A2-Mutation nachgewiesen, besteht die Indikation zur genetischen Testung ihres Partners

Diagnostikoptionen Männer:

Reproduktionsgenetik Klinischer Status	Chromosomen- analyse	CHH- Paneldiagnostik	AZF- Mikrodeletion	CFTR- Mutation	ADGRG2- Mutation	Panel für monogene Spermienstörungen	Spermien DNA- Fragmentierungs- assay	Subtelomer- analyse / OGM (Bionano)
Hormonstatus unauffällig	Fakultativ							
Hyper- oder normogonadotroper Hypogonadismus	Obligat							
Hypogonadotroper Hypogonadismus	Optional	Optional						
Spermiogramm unauffällig	Fakultativ						Optional IGEL	
Oligozoospermie ($<5 \times 10^6$ /ml)	Obligat		Fakultativ			Optional wenn CA und AZF unauffällig		
Nicht obstruktive Azoospermie	Obligat		Obligat			Optional wenn CA und AZF unauffällig		
Obstruktive Azoospermie	Optional			Obligat ¹	Fakultativ			
Implantationsversagen / Habituelle Aborte der Partnerin	Fakultativ							Optional z.T. IGEL

¹ wird bei einem Mann mindestens eine klassische CFTR-Mutation nachgewiesen, besteht die Indikation zur genetischen Testung seiner Partnerin

Kinderwunsch / Pränatale Diagnostik

§20b AMG-Diagnostik

Endometriale Mikrobiomanalyse

Halosperm-Test

Carrier-Screening zur Risikopräzisierung: a) CF und SMA b) Panel-Diagnostik

PKD / PID / NI-PID

nur nach Rücksprache (das MVZ Martinsried ist ein zugelassenes PID-Zentrum)

NIPT Veracity 13/18/21 13/18/21/X/Y 13/18/21/X/Y/ Mikrodeletion

Abnahme-Kit anforderbar (das MVZ Martinsried ist für die Durchführung von NIPT akkreditiert)

Pränataldiagnostik

Chorionzottenanalyse

Fruchtwasseranalyse

Fetalblutanalyse