

Ansprechpartner

Humangenetische Beratung



Dr. med. Ernst Krasemann
FA für Humangenetik
Tel.: +49(0)40/30955-430
Email: ekrasemann@fennerlabor.de



Dr. med. Ellen Jessen
FÄ für Humangenetik,
Psychosomatische Grundversorgung
Tel.: +49(0)40/30955-555
Email: ejessen@fennerlabor.de



Dr. med. Christiane Kling
Allgemeinmedizin,
Medizinische Genetik
Tel.: +49(0)40/30955-340
Email: ckling@fennerlabor.de

Cytogenetisches Labor



Prof. Dr. rer nat. Jürgen Kunz
Fachhumangenetiker (GfH)
Tel.: +49(0)40/30955-431
Fax: +49(0)40/30955-530
Email: jkunz@fennerlabor.de



Dr. rer nat. Sönke Arps
Fachhumangenetiker (GfH)
Tel.: +49(0)40/30955-432
Fax: +49(0)40/30955-530
Email: sarps@fennerlabor.de

Labor Dr. Fenner und Kollegen

Medizinisches Versorgungszentrum für
Labormedizin und Humangenetik

Anfahrt

Humangenetische Beratungsstelle
(Nähe Jungfernstieg, neben Europapassage)
Bergstr. 14 III.Stock, 20095 Hamburg

mit Bus/ Bahn:

Nähe Hauptbahnhof (DB)
S- und U-Bahn- Haltestellen:
Jungfernstieg S1, S2, S3, U1, U4
Rathaus U3

mit Auto:

Parkhaus Europapassage (kostenpflichtig)
Fahrstuhl vorhanden, bedingt rollstuhlgerecht

Terminvergabe und Organisation

Für weitere Fragen oder zur Terminvereinbarung für
eine humangenetische Beratung erreichen Sie unser
Sekretariat Humangenetik unter:

Tel. 040/30955-656
Fax 040/30955-235
Email: sekretariat-genetik@fennerlabor.de
Web: www.fennerlabor.de

Dr. med. Claus Fenner
Dr. med. Thomas Fenner
Dr. med. Ernst Krasemann
Dr. med. Ines Fenner
Prof. Dr. med. Holger-Andreas Elsner
Prof. Dr. med. Jörg Steinmann
Dr. med. Carmen Lensing
PD Dr. med. Moritz Hentschke
Dr. med. Ellen Jessen
Dr. med. Christiane Kling
Dr. med. Johanna Blankenfeld
Birgit Finke
Dr. med. Caroline Fenner

In Kooperation mit:

Dr. med. Hans-Joachim Günzl
Dermatologie, Pathologie

Dr rer. nat. Eckart Schnakenberg
Pharmako- und Toxikogenetik

Bergstraße 14 • 20095 Hamburg • 040 30955-0
fennerlabor@fennerlabor.de • www.fennerlabor.de

Vers. 1 05/2019

Patienteninformation

Sperm-FISH

Molekulargenetische Diagnostik an Spermien

 **FENNER**
Labor Dr. Fenner & Kollegen

Ursachen für männliche Infertilität

Ein unerfüllter Kinderwunsch betrifft etwa 12% der Paare im fortpflanzungsfähigen Alter. Dabei liegt die Ursache für die Unfruchtbarkeit (Infertilität) etwa zu gleichen Teilen bei dem Mann oder der Frau (jeweils etwa 40%). In den übrigen Fällen (etwa 20%) liegt eine Kombination von gesundheitlichen Störungen bei beiden Partnern vor.

Zu den häufigsten Ursachen für die männliche Unfruchtbarkeit gehören unter anderem eine von der Norm abweichende Qualität der Samenflüssigkeit (Ejakulat) sowie Probleme mit dem Samenerguss. Angeborene (genetische) Ursachen für die männliche Unfruchtbarkeit sind zwar selten, sollten aber bei ausgeprägten Einschränkungen der Spermienqualität sowie bekannten strukturellen Chromosomenveränderungen unbedingt abgeklärt werden.

Aneuploidien als Ursache für männliche Infertilität

Gewöhnlich enthält ein reifes Spermium 23 Chromosomen. Auch bei fertilen Männern findet sich in etwa bis zu 2,5% der Spermien eine von der Norm abweichende Chromosomenzahl, wobei jedes Chromosom betroffen sein kann. Es ist bekannt, dass bei Patienten mit einer eingeschränkten Samenqualität die Häufigkeit solcher Chromosomenfehlverteilungen (sog. Aneuploidien) deutlich erhöht sein kann (bis zu 40%). Hierdurch kann ein wiederholtes Implantationsversagen oder eine erhöhte Fehlgeburtsrate bei der Partnerin bzw. ein erhöhtes Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer Chromosomenveränderung bedingt sein.

Eine deutlich erhöhte Aneuploidierate in den Spermien kann auch bei Trägern einer balancierten Chromosomenstrukturveränderung (z.B. Translokation oder Inversion) vorliegen, die jedoch individuell in Abhängigkeit von der Art der Anomalie und den beteiligten Chromosomen variieren kann.

Was ist Sperm-FISH?

Bei der Sperm-FISH-Analyse wird an einer Ejakulatprobe die Aneuploidierate in den Spermien mittels der sog. Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) bestimmt. Hierzu werden mehrere spezifische DNA-Sonden an bestimmte in den Spermien befindliche Chromosomen angelagert und deren Signale unter dem Lichtmikroskop ausgewertet. Zur Abschätzung der Fehlverteilungsrates werden in der Regel die Signalmuster von fünf der 23 Chromosomen untersucht. Dies sind die Chromosomen 13, 18 und 21 sowie die Geschlechtschromosomen X und Y. Bei Trägern von Chromosomenstrukturveränderungen kommen darüber hinaus je nach Art der Veränderung spezielle DNA-Sonden zusätzlich zum Einsatz.

Wann ist ein Test sinnvoll?

Im Rahmen einer Kinderwunschbehandlung kann die Bestimmung der individuellen Rate an Chromosomenfehlverteilungen helfen, die Erfolgchancen einer künstlichen Befruchtung abzuschätzen oder Gründe für ein wiederholtes Implantationsversagen zu klären. Der Test ist sinnvoll:

- bei eingeschränkter Samenqualität, insbesondere bei höhergradiger Oligozoospermie
- bei wiederholten Aborten oder mehreren erfolglosen IVF/ICSI-Behandlungszyklen in der Partnerschaft
- bei Trägern balancierter Chromosomenstrukturveränderungen (Translokation, Inversion)

Was wird für den Test benötigt?

Zur Durchführung des Tests wird eine Ejakulatprobe mit einer ausreichenden Anzahl an Spermien in einem sterilen Behälter benötigt (Spermienkonzentration > 0,8 Mio/ml bei normaler Ejakulatmenge von 2 bis 3 ml). Bei niedrigeren Spermienkonzentrationen ist eine erfolgreiche Analyse unter Umständen nur aus mehreren (gepoolten) Ejakulaten möglich.

Welche Kosten fallen an?

Die Kosten für die Durchführung der molekularcytogenetischen Untersuchung betragen € 431,24 (bei Translokationsträgern € 491,58). Der Betrag wird privat in Rechnung gestellt, da die Kosten in der Regel nicht von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden. Insbesondere bei niedrigen Spermienkonzentrationen im Ejakulat kann eine Wiederholung der Untersuchung erforderlich sein, wobei diese nicht gesondert berechnet wird. In seltenen Fällen ist eine erfolgreiche Analyse nur nach einer vorherigen Aufbereitung des Ejakulates möglich. Hierfür anfallende Kosten sind ggf. mit dem jeweiligen Kinderwunschzentrum abzurechnen.

Zur Durchführung der Untersuchung werden etwa 2 Wochen benötigt.

Wir beraten Sie gerne

Für sämtliche Fragen im Vorfeld der Untersuchung sowie für eine humangenetische Beratung, auch zum weiteren Vorgehen nach Durchführung des Tests oder einer erfolglosen Kinderwunschbehandlung stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Wenn eine Sperm-FISH durchgeführt werden soll ...

... stellen wir Ihnen gerne unser Probenset zur Verfügung. Dieses enthält ein geeignetes Probengefäß und alle erforderlichen Unterlagen sowie einen Versandkarton. Zur telefonischen Anforderung erreichen Sie uns unter den umseitig aufgeführten Rufnummern.

Literatur

- Ramasamy et al.: Fluorescent in situ hybridization of human sperm: diagnostics, indications, and therapeutic implications. *Fertil Steril* 102:1534-1539, 2014
- Templado et al.: New insights on the origin and relevance of aneuploidy in human spermatozoa. *Mol Hum Reprod* 19:634-643, 2013