



# Unerfüllter Kinderwunsch

Ursachen erkennen, Lösungen finden

Informationen für Paare,  
die auf ein Baby warten



**genetikum**<sup>®</sup>

GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK



## Das lange Warten auf ein Baby.

### Was können Sie tun?

#### Wann sollten Sie sich untersuchen lassen?

Von Unfruchtbarkeit (Infertilität / Subfertilität) spricht man, wenn auch zwei Jahre nach Absetzen von Verhütungsmitteln keine Schwangerschaft eingetreten ist. Spätestens dann sollten die Partner sich untersuchen lassen. Die Erfahrung zeigt aber: Besser ist es, bereits nach einem Jahr Unterstützung zu suchen. Das ermöglicht, Störungen frühzeitig zu erkennen und rechtzeitig zu behandeln. Außerdem: Je mehr Zeit verstreicht, desto mehr Stress baut sich bei den Partnern auf. Psychischer Druck wirkt sich negativ auf die Beziehung und die Fruchtbarkeit aus.

## Kinderlosigkeit kann behandelt werden

Sie und Ihr Partner wünschen sich ein Baby, Sie fühlen sich bereit für eine eigene Familie, der Zeitpunkt erscheint richtig – doch nichts passiert. Jeden Monat hoffen Sie aufs Neue, und jeden Monat müssen Sie die gleiche Enttäuschung erleben. Vielleicht ein erster Trost: Auch wenn die Welt voller Schwangerer, neugeborener Babys und glücklicher Familien zu sein scheint – Sie sind mit Ihrer Sorge nicht allein. Jedes achte Paar in Deutschland ist ungewollt kinderlos. Noch vor wenigen Jahrzehnten mussten betroffene Paare ihre Kinderlosigkeit meist als unabänderliches Schicksal akzeptieren. Heute kann die moderne Medizin vielen von ihnen helfen. Voraussetzung dafür ist allerdings, dass die Ursachen für die ungewollte Kinderlosigkeit erkannt werden. Diese können beim Mann, bei der Frau oder auch bei beiden Partnern liegen. Deshalb sollten sich immer beide Partner untersuchen lassen.

Was viele nicht wissen: **Fruchtbarkeitsstörungen können auch genetische Ursachen haben.** Darüber möchten wir Sie hier informieren. Gerne beantworten wir Ihnen auch persönlich Ihre Fragen.

**Die genetische Untersuchung bei unerfülltem Kinderwunsch ist eine Kassenleistung und wird über Überweisungs- oder Krankenschein abgerechnet.**



## Wenn das Baby nicht kommt: Wir suchen mit Ihnen nach den Gründen

### Was sind Chromosomen?

Chromosomen sind Strukturen in den Zellkernen, die unser Erbgut tragen. Rund 20 000 Gene sind auf 46 Chromosomen verteilt – präziser: auf 23 Chromosomen-Paaren mit je zwei sich entsprechenden Chromosomen, darunter ist ein Chromosomenpaar mit den Geschlechtschromosomen – bei Frauen sind dies zwei X-Chromosomen, bei Männern ein X- und ein Y-Chromosom. Doch anders als die restlichen Körperzellen enthalten die weiblichen Ei- und die männlichen Spermienzellen keine Chromosomenpaare, sondern nur jeweils einen Chromosomensatz. Zu dieser Besonderheit kommt es, wenn Ei- oder Spermienzellen in den jeweiligen Keimdrüsen (Eierstöcke und Hoden) gebildet und dabei die ursprünglich paarig angeordneten Chromosomen getrennt werden. Dabei können „Fehler“ passieren, mit Folgen für die Fruchtbarkeit oder eine eventuelle Schwangerschaft.

### Mögliche Ursache: eine Störung der Chromosomen

Die häufigste genetische Ursache für unerfüllten Kinderwunsch ist eine Veränderung der Chromosomen: Bei drei von hundert betroffenen Paaren wird bei Mann oder Frau eine Abweichung festgestellt. Neben einer Veränderung der Geschlechtschromosomen kann dies eine sogenannte balancierte Chromosomentranslokation sein.

Das bedeutet: Bei der Untersuchung der Zellkerne werden Chromosomenpaare gefunden, bei denen kleine Abschnitte wechselseitig ausgetauscht sind (Translokation). Das hatte zwar keine Folgen für die körperliche und geistige Gesundheit des betroffenen Partners. Anders aber ist die Situation, wenn er oder sie selbst ein Kind bekommen möchte. Denn bei der Bildung von Ei- oder Spermienzelle (siehe Kasten links) und der damit verbundenen Aufteilung der Chromosomen kann es nun zu Fehlkombinationen kommen (unbalancierte Translokation). Dann wird eine Befruchtung zwar möglich, doch fast immer ist bereits die früheste embryonale Entwicklung gestört – die befruchtete Eizelle nistet sich nicht in der Gebärmutter ein. Sollte die Schwangerschaft aber weiter bestehen, wird das Baby in seiner körperlichen und geistigen Entwicklung eingeschränkt sein.

**Ob bei Ihnen oder Ihrem Partner eine Chromosomenveränderung vorliegt, lässt sich mit einer Blutuntersuchung klären. Dafür reicht eine einfache Blutabnahme.**

**Grundsätzlich empfehlen wir deshalb allen Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch eine Chromosomenuntersuchung.**



Wichtige Frage:

Wie gesund sind die Spermien?

#### Es kommt nicht nur auf die Anzahl an

Bei der Ejakulation werden im Normalfall bis zu 300 Millionen Spermien ausgestoßen: Das sind 0,05 Millimeter kleine „Fäden“, die in ihrem „Kopf“ den halben Chromosomensatz des Mannes enthalten. Mittelstück und Schwanz dienen der Fortbewegung. Von Oligospermie spricht man, wenn das Ejakulat pro Milliliter weniger als 20 Millionen Samenfasern enthält, bei schwerer Oligospermie können es weniger als eine Million sein. Damit eine Befruchtung möglich ist, müssen die Samenfasern auch beweglich genug sein, um den Weg bis zur Eizelle zu bewältigen. Ist die Vitalität der Spermien eingeschränkt, spricht man von Asthenospermie, bei Veränderungen ihrer Gestalt von Teratozoospermie.

## Das OAT-Syndrom: Was steckt dahinter?

Heute ist es vollkommen selbstverständlich, dass sich auch der Mann untersuchen lässt, wenn ein Paar ungewollt kein Baby bekommt. Durch eine Untersuchung des Spermas kann festgestellt werden, ob das OAT-Syndrom (Oligo-Astheno-Teratozoospermie-Syndrom) Ursache der Kinderlosigkeit ist. Das bedeutet: Die Anzahl der Samenzellen ist deutlich verringert (Oligospermie) oder es sind gar keine Spermien (Azoospermie) im Ejakulat nachzuweisen; außerdem können die Beweglichkeit (Asthenospermie) oder die Form (Teratozoospermie) der Spermien verändert sein.

Für die Behandlung des OAT-Syndroms kommen heute mehrere Möglichkeiten in Frage. Doch bevor die Entscheidung für ein bestimmtes Verfahren getroffen werden kann, sollte der Befund noch genauer geklärt werden. Bei einer sehr niedrigen Spermienkonzentration (unter fünf Millionen Spermien pro ml) ist zum Beispiel ein Bluttest wichtig, mit dem geklärt werden kann, ob im Erbgut des Mannes Teile des Y-Chromosoms fehlen (AZF-Deletionen).

Eine weitere sehr wichtige Untersuchung: Heute weiß man, dass die Kinder von Männern mit einer schweren Oligozoospermie oder Azoospermie ein deutlich erhöhtes Risiko haben an Mukoviszidose zu erkranken. Das ist eine schwerwiegende Erkrankung, insbesondere der Lunge und der Bauchspeicheldrüse. Dieses Risiko sollte durch einen Bluttest ausgeschlossen bzw. erkannt werden, bevor eine Fruchtbarkeitsbehandlung geplant wird.

**Bei einer schweren Oligospermie und gleichzeitigem Kinderwunsch empfehlen wir, vorsorglich zu klären, ob bei den Partnern die Erbanlage zu Mukoviszidose besteht. Sprechen Sie uns bitte dazu an!**



## Genetische Beratung: Wir nehmen uns Zeit für Sie

### So kommen Sie zu uns

Für die Abklärung möglicher genetischer Ursachen Ihrer Kinderlosigkeit lassen Sie sich von Ihrem Frauenarzt zu uns überweisen, oder Sie machen direkt mit uns einen Termin aus. Für die genetische Beratung in unserer Praxis sollten Sie sich ein bis zwei Stunden Zeit nehmen. Der genaue Ablauf Ihrer genetischen Beratung ergibt sich aus Ihrer individuellen Situation und Fragestellung. Im Anschluss erhalten Sie von uns einen ausführlichen Beratungsbrief.

### So können wir Ihnen helfen

Verschiedene Diagnoseverfahren machen es heute möglich, genetische Ursachen des unerfüllten Kinderwunsches aufzuspüren.

Außerdem können erhöhte Risiken für angeborene Krankheiten oder Behinderungen des Babys erkannt werden. Der erste Schritt ist, dass Sie und Ihr Partner sich genetisch beraten lassen. Im Rahmen dieser Beratung nehmen sich speziell ausgebildete Ärzte Zeit für Ihre Fragen und Bedürfnisse:

- ▷ Wir erheben Ihre persönliche und familiäre gesundheitliche Vorgeschichte (Anamnese) und bewerten vorliegende ärztliche Befunde bzw. Befundberichte.
- ▷ Wir informieren Sie über mögliche Ursachen und Behandlungsmöglichkeiten von ungewollter Kinderlosigkeit.
- ▷ Wir erläutern Ihnen, welche genetischen Ursachen vorliegen können und wie sie erkannt werden.
- ▷ Wir erklären Ihnen ausführlich den Ablauf der unterschiedlichen, in Frage kommenden Untersuchungen.
- ▷ Wir helfen Ihnen bei der Familienplanung, wenn genetische Risiken, zum Beispiel wegen behinderter Personen in der Familie, bestehen oder befürchtet werden.



## Wir sind kompetente Partner für Sie und Ihre Familie

Das Genetikum ist ein spezialisiertes Facharztzentrum mit hochmodernem Labor. Seit mehr als 25 Jahren beraten wir Menschen mit Erkrankungsbildern, bei denen eine genetische Ursache eindeutig festgestellt wurde oder für möglich gehalten wird. Wir sind Ansprechpartner für Ärzte und Kliniken in allen Bereichen der humangenetischen Diagnostik und Vorsorge. Mehr als 200 000 Untersuchungen bestätigen die Zuverlässigkeit unserer labortechnischen Arbeit.

Für die persönliche genetische Beratung stehen wir Ihnen an den folgenden Standorten zur Verfügung:

- Neu-Ulm** Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Telefon 0731-98 49 00
- Stuttgart** Lautenschlagerstraße 23  
70173 Stuttgart  
Telefon 0711-22 00 92 30
- München** Weinstraße 11  
80333 München  
Telefon 089-24 20 76 70
- Singen** Virchowstraße 10c  
78224 Singen  
Telefon 07731-99 56 231
- Prien** Hochriesstraße 21  
83209 Prien  
Telefon 08051-96 32 767

## Unsere Ärzte, ihre Ansprechpartner

(Von links nach rechts)

- Dr. med. Karl Mehnert
- Dr. med. Gabriele du Bois
- Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn
- Helena Böhrrer-Rabel
- Dr. med. Silke Hartmann
- Dr. med. Eva Rossier
- Dr. med. Sonja Schuster
- Prof. Dr. med. Horst Hameister
- PD Dr. med. Wolfram Klein
- Prof. Dr. med. Gholamali Tariverdian
- Dr. med. Maren Wenzel
- Dr. med. Anna Lena Burgemeister
- Dr. med. Verena Pfaff



V5 / 2016-02

[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de)

Neu-Ulm | Stuttgart | München | Singen | Prien