

# Was ist Humangenetik?

**Die Humangenetik** ist ein ärztliches Aufgabengebiet der Medizin, das sich mit der Weitergabe von Erbinformationen beim Menschen beschäftigt. Die Humangenetik umfasst sowohl den Aufbau als auch die verschiedenen Funktionen der Gene.

Dabei beschäftigt sich die Humangenetik mit dem Genom und den sich daraus ableitenden Arbeitsfeldern.

Das menschliche Genom verteilt sich auf 46 Chromosomen und umfasst etwa 3 Milliarden Basenpaare, es weist 50.000 bis 100.000 Gene auf.



■ **Prof. Dr. med. habil. Elisabeth Gödde**  
**Fachärztin für Humangenetik, Psychotherapie**

Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde ist Fachärztin für Humangenetik und Psychotherapeutin. Sie ist seit 1993 in einer humangenetischen Praxis mit angeschlossenem Labor tätig.

Im Zentrum der Praxis steht die humangenetische Beratung für Menschen, die aufgrund von Erkrankungen oder Risikofaktoren bei sich selbst, ihren Kindern oder anderen Familienmitgliedern Rat zu genetischen Fragen suchen.

## Zur Terminvergabe für die humangenetische Beratung

Beratungstermine nach telefonischer Anmeldung:

**Recklinghausen** | Telefon 02361 6888886

**Datteln** | Telefon 02363 305872

**Bielefeld** | Telefon 0521 5611621

## Kinderwunschzentrum Münster

**Dr. Dr. med. Lutz Belkien**

**Dr. med. Caroline Niehoff**

**Prof. Dr. med. A. Kamischke**

Fachärzte für Gynäkologie, Geburtsmedizin und Andrologie  
Gynäkologische Endokrinologie & Reproduktionsmedizin

Hötteweg 5-7 | 48143 Münster

Tel. 0251-482670 | Fax: 0251-4826777

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

[info@kinderwunschtherapie.de](mailto:info@kinderwunschtherapie.de)

### Öffnungszeiten

Montag 7.30 Uhr - 17.30 Uhr

Dienstag/Donnerstag 7.30 Uhr - 18.30 Uhr

Mittwoch/Freitag 7.30 Uhr - 12.30 Uhr

Jeden dritten Donnerstag im Monat findet um 19.30 Uhr unser kostenloser **Informationsabend** statt.

## Humangenetische Beratung

**Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde**

Fachärztin für Humangenetik, Psychotherapie

**Recklinghausen:** Am Prosper-Hospital

Mühlenstraße 27 | 45659 Recklinghausen

Telefon 02361 6888886

**Datteln:** An der Vestischen Kinder- und Jugendklinik

Dr-Friedrich-Steiner Str. 5 | 45711 Datteln

Telefon 02363 305872

**Bielefeld:** An der pro familia-Beratungsstelle

Stapenhorststraße 5 | 33615 Bielefeld

Telefon 0521 5611621

## MVZ Kinderwunsch- & Hormonzentrum Münster

Schwerpunkt für gynäkologische Endokrinologie,  
Reproduktionsmedizin und Laboratoriumsmedizin



## Genetik bei Kinderwunsch

■ **Prof. Dr. med. habil. Elisabeth Gödde**

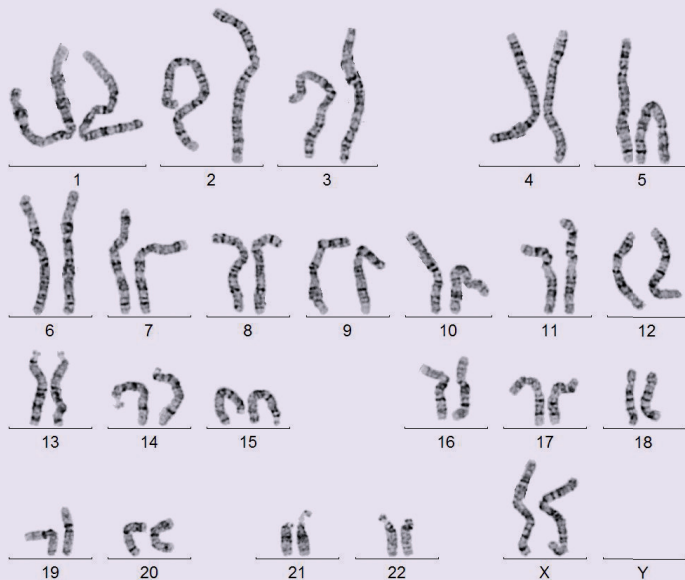
Fachärztin für Humangenetik, Psychotherapie

# Mit Vorsorge die Chancen für eine erfolgreiche künstliche Befruchtung erhöhen

## Unerfüllter Kinderwunsch – eine Einführung

Unerfüllter Kinderwunsch ist ein häufiges Problem – betroffen sind etwa 15% der Paare im reproduktiven Alter. Die Ursachen der sogenannten Infertilität sind vielfältig. Dabei sind Männer und Frauen etwa gleich häufig betroffen. Genetische Veränderungen können in beiden Geschlechtern eine Unfruchtbarkeit bedingen.

Wenn Sie Fragen haben, in wie weit eine genetische Untersuchung bei Ihnen sinnvoll ist, sprechen Sie uns, das Team des Kinderwunschzentrums Münster, an.



Unauffälliger weiblicher Chromosomensatz

## Welche genetischen Ursachen gibt es?

Genetische Veränderungen betreffen meist entweder die Chromosomen (Träger der Erbinformation) selbst oder die darauf gespeicherten Gene. Bei chromosomalen Veränderungen unterscheidet man zwischen Abweichungen der Chromosomenstruktur und der Chromosomenzahl.

**Veränderungen der Chromosomenstruktur** sind bei gesunden Patienten mit unerfülltem Kinderwunsch in der Regel balanciert. Ein Beispiel ist der Austausch von chromosomalem Material zwischen zwei Chromosomen ohne dass dabei etwas fehlt (balancierte Translokation). Hier besteht ein erhöhtes Risiko dafür, dass der Chromosomensatz der Keimzellen unbalanciert ist. Bei einem unbalancierten Chromosomensatz ist die Befruchtung und die Einnistung erschwert. Das Risiko für Fehlgeburten ist erhöht. Nur selten wird ein behindertes Kind geboren.

**Veränderung der Chromosomenzahl** betreffen bei der Fragestellung unerfüllter Kinderwunsch fast ausschließlich die Geschlechtschromosomen. Bei der Frau findet sich z.B. das Fehlen eines X-Chromosoms (Turner-Syndrom), beim Mann das Vorhandensein eines zusätzlichen X-Chromosoms (Klinefelter-Syndrom).

**Veränderungen auf Gen-Ebene** betreffen bei unerfülltem Kinderwunsch meistens den Mann. Der Verdacht besteht hier bei einer stark verminderten Anzahl an Spermien. Bestimmte Mutationen im **CFTR**-Gen führen zu einem Verschluss der Samenleiter. Die Spermien werden hier normal produziert, gelangen jedoch nicht in das Ejakulat. Eine Schwangerschaft kann auf künstlichem Wege erzielt werden, nachdem Spermien operativ aus dem Hoden entnommen wurden. Eine zweite genetische Veränderung, die zu einer verminderten Spermienkonzentration führt, ist ein Verlust bestimmter Abschnitte des Y-Chromosoms. Betroffen ist die sogenannte Azoospermiefaktor-Region (**AZF**-Region), die für die Produktion und Ausreifung funktionsfähiger Spermien wichtig ist.

## Welche genetischen Untersuchungen sind sinnvoll?

Zur diagnostischen Abklärung eines unerfüllten Kinderwunsches kann eine **Chromosomenanalyse** bei beiden Partnern in Hinblick auf Veränderungen der Chromosomenzahl und der Chromosomenstruktur durchgeführt werden. Hierfür werden 5-10 ml Heparinblut benötigt.

Bei einer Spermienkonzentration im Ejakulat von unter 1 Mio/ml ist eine Untersuchung der **AZF**-Region indiziert. Die Untersuchung kann aus 5 ml EDTA-Blut des Partners durchgeführt werden.

Für die Chromosomenanalyse und die Untersuchung der **AZF**-Regionen und des **CFTR**-Gens wird eine Einwilligungserklärung nach Gen-Diagnostikgesetz benötigt.

Die Blutentnahmen für eine genetische Analyse werden bei uns im Kinderwunschzentrum durchgeführt. Die Befundmitteilung erfolgt durch die Ärzte des Kinderwunschzentrums Dr. Dr. med. L. Belkien, Dr. med. C. Niehoff und Prof. Dr. med. A. Kamischke.

Falls Sie bei auffälligen Befunden oder vor einer Kinderwunschtherapie ein genetisches Beratungsgespräch wünschen, steht Ihnen unsere Kooperationspartnerin Frau Prof. Dr. med. E. Gödde zur Verfügung.