



## Fertilitätsstörung bei der Frau

### Unerfüllter Kinderwunsch, rezidivierende Aborte, Implantationsversagen

- Chromosomenanalyse HEP
- FISH-Analyse (z.B. Mosaik Turner-Syndrom) HEP
- Thrombophilie (F2, F5) bei rezidivierenden Aborten
- Gen-Panel: Fertilitätsstörung 11-100 Gene

### Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POI)

- Chromosomenanalyse HEP
- FISH-Analyse (z.B. Mosaik Triple-X-Syndrom) HEP
- Fragiles-X-assoziierte prämatüre Ovarialinsuffizienz (FXPOI)  
*FMR1* (Repeat)
- Gen-Panel: Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POI) 11-100 Gene

### Adrenogenitales Syndrom (AGS)

- 21-Hydroxylase-Defizienz (häufigste Ursache)  
*CYP21A2*
- Gen-Panel: AGS (ohne *CYP21A2*) 1-10 Gene  
*CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, STAR*

### Hypogonadismus

- Chromosomenanalyse HEP
- Gen-Panel: Hypogonadotroper Hypogonadismus (inkl. Kallmann-Syndrom) 11-100 Gene

## Fertilitätsstörung beim Mann

### Unerfüllter Kinderwunsch, rezidivierende Aborte bei der Partnerin, Implantationsversagen

- Chromosomenanalyse HEP
- Azoospermie / Oligozoospermie**
- Chromosomenanalyse HEP
- FISH-Analyse (z.B. Klinefelter-Syndrom) HEP
- Nicht-obstruktive Azoospermie  
Y-chromosomale Mikrodeletionen (AZFa, AZFb, AZFc)
- Obstruktive Azoospermie / Kongenitale Aplasie des Vas deferens (CAVD)
  - CFTR* (50 häufige Varianten)
  - CFTR* (Komplettanalyse) 1-10 Gene
- Gen-Panel: Spermatogenesestörung 11-100 Gene

### Hypogonadismus

- Chromosomenanalyse HEP
- Gen-Panel: Hypogonadotroper Hypogonadismus (inkl. Kallmann-Syndrom) 11-100 Gene

## Abklärung bezüglich Anlageträgerschaft im Rahmen der Familienplanung

- Cystische Fibrose (CF)
  - CFTR* (50 häufige Varianten)
  - CFTR* (Komplettanalyse) 1-10 Gene
- Spinale Muskelatrophie (SMA)  
*SMN1* (Deletion)
- Fragiles-X-Syndrom (FXS)  
*FMR1* (Repeat)
- Hämoglobinopathie
- Carrier-Screening > 500 Gene  
schwere rezessive Erkrankungen

## Custom-Panel

---



---



---



---



---

## Bekannte familiäre Mutation

Bitte Berichtskopie beilegen

Genname: \_\_\_\_\_

Mutationsbeschreibung: \_\_\_\_\_

Weitere Analysen: [labor.genetica.ch/analysen](http://labor.genetica.ch/analysen)

HEP zwingend Heparin-Blut



Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen gemäss regulatorischen Bestimmungen (Analysenliste) nur durch Ärztinnen / Ärzte mit eidgenössischem Weiterbildungstitel (FMH) Medizinische Genetik verordnet werden. Bei Bedarf unterstützt Sie unsere genetische Beratungsstelle gerne.  
Telefonische Auskünfte und Anmeldungen: 044 250 50 30