



Unfruchtbarkeit

Die Ursachen der Unfruchtbarkeit eines Paares mit Kinderwunsch sind vielfältig. Neben umweltbedingten Faktoren können Fehlbildungen, Probleme der Immunabwehr, hormonelle Störungen und viele andere Faktoren zu einer eingeschränkten Fruchtbarkeit beitragen.

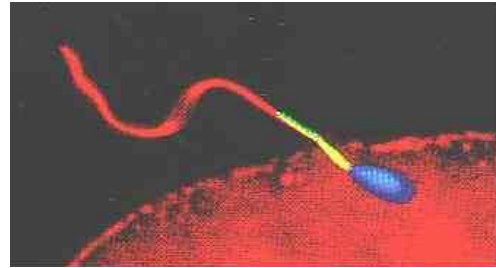
*Dieses Informationsblatt soll über bereits bekannte **genetische** Ursachen der Unfruchtbarkeit aufklären und über **diagnostische Möglichkeiten** informieren.*

Seit vielen Jahren ist bekannt, daß **Anomalien der Erbträger (Chromosomen)** die Fruchtbarkeit der Frau und des Mannes in unterschiedlichem Ausmaß beeinträchtigen können. Außerdem können Chromosomenstörungen des Vaters oder der Mutter zu **Fehlgeburten** oder **Fehlbildungen bei Kindern** führen. In den letzten Jahren wurden darüberhinaus verschiedene Veränderungen des Erbmaterials identifiziert, die die Fruchtbarkeit beeinträchtigen können, aber nur auf molekularer Ebene nachzuweisen sind.

Genetische Beratung

Bei allen Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch, aber auch bei Paaren mit wiederholten Fehlgeburten ist eine → genetische Beratung in einer dafür ausgerichteten Institution sinnvoll. Es kann dann über diagnostische Maßnahmen zur Abklärung evtl. genetischer Ursachen der Unfruchtbarkeit informiert und

diese ggf. eingeleitet werden. Außerdem kann im Rahmen einer genetischen Beratung über die Bedeutung der Ergebnisse informiert und auch auf Fragen der Ratsuchenden eingegangen werden. Die Beratung soll eine Entscheidungshilfe für Paare sein, um evtl. genetische Risiken einschätzen zu können. Dabei bleibt die Entscheidung über das weitere Vorgehen gänzlich den Ratsuchenden vorbehalten.



Spermium bei der Fertilisation einer Eizelle.

Chromosomenanalyse

In der Regel besitzt jeder Mensch 23 Chromosomenpaare, die den weitaus größten Teil der genetischen Information des Menschen tragen. Chromosomenveränderungen können u.a. zur Unfruchtbarkeit und / oder zur Fehlgeburtneigung führen. Dabei müssen bei den Trägern der Chromosomenstörung nicht zwangsläufig körperliche Fehlbildungen vorliegen. Eine Chromosomenanalyse kann diese Ursachen **mikroskopisch** ausschließen bzw. nachweisen.

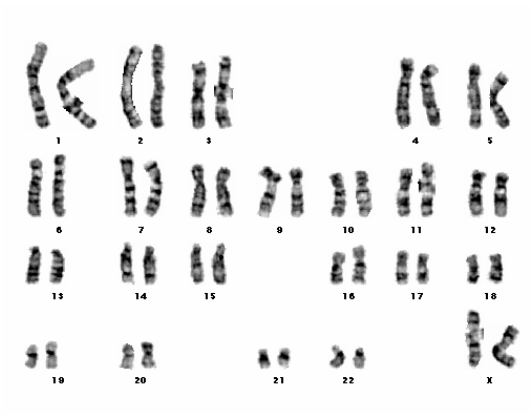
AZF-Diagnostik

Während Frauen zwei X-Chromosomen besitzen, haben Männer ein X- und **ein Y-Chromosom**. Das Y-Chromosom trägt u.a. auch Gene, die für die normale Entwicklung der Keimzellen notwendig sind. Das Fehlen bestimmter Abschnitte des Y-Chromosoms führt zur dramatischen Verminderung der Spermienanzahl (Oligozoospermie) bis hin zum kompletten Fehlen von Spermien im Ejakulat (Azoospermie), ohne daß sonstige Auffälligkeiten bei dem betroffenen Mann bestehen.

Dr. med. Robert Maiwald

Daher wurden die dort vorhandenen Gene in ihrer Gesamtheit Azoospermiefaktor (AZF) genannt. Nach einer neueren Statistik fehlt bei **8-13%** der Männer mit Oligo- oder Azoospermie ein Fragment des Y-Chromosoms, das aber **nur molekulargenetisch** nachgewiesen werden kann.

Werden bei einem Mann die geschilderten genetischen Veränderungen gefunden, so hat dies Konsequenzen in Bezug auf die Behandlung der Unfruchtbarkeit. So kann z.B. eine künstliche Befruchtung (IVF oder ICSI) durchgeführt werden. Die genetische Veränderung wird aber an alle Söhne weitergegeben. Eine **genetische Beratung** ist daher nicht nur bei ICSI- und IVF-Patienten, sondern besonders bei Männern mit Y-chromosomalen Veränderungen anzuraten.



Normaler weiblicher Chromosomensatz

CF-Diagnostik

Unfruchtbarkeit kann durch bestimmte Veränderungen (Mutationen) in dem Gen hervorgerufen werden, das auch für das Auftreten der Cystischen Fibrose (CF, Mukoviszidose) verantwortlich ist. Bei **Männern** führen diese Veränderungen zum **angeborenen Fehlen der Samenwege**. Aus diesem Grund sind 97% der Männer mit den genannten Veränderungen unfruchtbar; insgesamt können 1-2% der Fälle männlicher Unfruchtbarkeit auf CF-Mutationen zurückgeführt werden. Aber **auch Frauen**

werden dadurch betroffen: 90% der Frauen mit CF-Mutationen sind durch eine erhöhte Viskosität des Cervicalschleims unfruchtbar. Diese Mutationen können ebenfalls **molekulargenetisch** nachgewiesen werden.



Intracytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) als Methode der künstlichen Befruchtung: Ein Spermium wird direkt in die Eizelle injiziert.

Zusammenfassung

Neuere wissenschaftliche Ergebnisse zeigen, daß neben chromosomalen Ursachen auch subtilere, nur molekulargenetisch erkennbare Veränderungen zur genetisch bedingten Unfruchtbarkeit führen können. Besonders wenn keine anderen erkennbaren Störungen vorliegen, sollte nach einer genetischen Beratung eine Chromosomenanalyse und bei Männern mit auffälligem Spermogramm eine AZF-Diagnostik durchgeführt werden. Außerdem kann bei beiden Partnern auf das Vorliegen einer CF-Mutation getestet werden.