



# Genetische Tests

Teil der Broschürenreihe Behandlungsleitfaden

**Wichtiger Hinweis:**

Die Informationen in dieser Broschüre sind kein Ersatz für Informationen oder Ratschläge Ihres Arztes. Ihr Arzt wird Ihnen helfen, das für Sie beste Verfahren auszuwählen.

# Einleitung

Genetische Tests im Rahmen der IVF (In-vitro-Fertilisation) sind ein entscheidender Schritt für Paare, die von Unfruchtbarkeit betroffen sind oder ein erhöhtes Risiko für genetische Störungen aufweisen. Diese Broschüre gibt Ihnen einen Überblick über die bei der IVF verfügbaren Gentests und ihre Bedeutung.

## Wann ist ein Gentest sinnvoll?

Gentests können aus verschiedenen Gründen empfohlen werden:

- **Familienanamnese:** Wenn es in der Familie genetische Störungen gibt, ist ein Gentest ratsam, um das Risiko der Weitergabe dieser Störungen an die Nachkommen zu bestimmen.
- **Persönliche Risikofaktoren:** Personen mit persönlichen Risikofaktoren, wie fortgeschrittenes Alter oder Exposition gegenüber schädlichen Substanzen, sollten einen Gentest in Betracht ziehen, um mögliche genetische Anomalien oder Risiken im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft zu ermitteln.
- **Planung einer Schwangerschaft:** Paare, die eine Schwangerschaft planen, können sich einem Gentest unterziehen, um ihren genetischen Status und das Risiko der Weitergabe von genetischen Krankheiten an ihre Nachkommen zu bestimmen und um fundierte Entscheidungen über ihren zukünftigen Nachwuchs zu treffen.
- **Reproduktionsprobleme:** Gentests können Teil des diagnostischen Prozesses für Paare mit Unfruchtbarkeitsproblemen sein, um mögliche genetische Ursachen der Unfruchtbarkeit und das potenzielle Risiko für die Nachkommen zu ermitteln.
- **Vor einer IVF:** Vor einer IVF-Behandlung können Gentests empfohlen werden, um genetische Anomalien oder Risiken im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft festzustellen, was zu besseren IVF-Ergebnissen und einem geringeren Risiko einer Fehlgeburt führen kann. Auch bei wiederholten erfolglosen IVF-Zyklen wird ein Gentest empfohlen.

# Arten von Gentests bei IVF

## 1 Gentests vor der Empfängnis

Gentests vor der Empfängnis helfen Paaren, die genetischen Risiken zu verstehen, die sich auf ihre zukünftigen Kinder auswirken können. Mit diesem Test können genetische Störungen und genetische Mutationen festgestellt werden, was bei der Planung einer gesunden Schwangerschaft hilfreich sein kann.

Dies ist der erste Schritt zur Sicherung der zukünftigen Elternschaft.

### Für wen sind Gentests vor der Empfängnis gedacht?

- ✓ Gentests vor der Empfängnis sind ein wichtiger Schritt für Paare, die eine Schwangerschaft planen, vor allem, wenn in ihrer Familie genetische Störungen aufgetreten sind oder sie Träger von Genmutationen sind. Dieser Leitfaden gibt Ihnen einen Überblick über Gentests vor der Empfängnis, ihre Bedeutung und ihren Ablauf.
- ✓ Paare mit einer familiären Vorgeschichte genetischer Erkrankungen: Wenn es eine familiäre Vorgeschichte genetischer Erkrankungen gibt, kann es sinnvoll sein, sich vor der Empfängnis einem Gtentest zu unterziehen, um Risikofaktoren für die Nachkommen zu ermitteln.
- ✓ Träger von Genmutationen: Wenn einer oder beide Partner Träger von genetischen Mutationen sind, die an die Nachkommen weitergegeben werden können, wird ein Gentest vor der Empfängnis empfohlen, um das Risiko von Erbkrankheiten zu ermitteln.
- ✓ Paare, die bereits ein Kind mit einer genetischen Störung haben, oder Paare mit wiederholten Fehlgeburten oder Unfruchtbarkeit.



## Wie läuft die Untersuchung vor der Empfängnis ab?

Die genetische Untersuchung vor der Empfängnis umfasst in der Regel mehrere Schritte:

- **Genetische Beratung:** Das Paar trifft sich mit einem Genetiker oder einem auf Reproduktionsmedizin spezialisierten Arzt, um die Familiengeschichte und persönliche Risikofaktoren zu besprechen. Dieses Gespräch kann Fragen über das Vorhandensein genetischer Krankheiten in der Familie, frühere Schwangerschaften und andere einschlägige Informationen beinhalten.
- **Entnahme einer Probe:** Die entnommene Probe wird zur Durchführung einer genetischen Analyse verwendet.
- **Genetische Analyse:** Im Labor wird eine genetische Analyse der Probe durchgeführt, bei der u. a. auf genetische Mutationen im Zusammenhang mit Erbkrankheiten oder auf Chromosomenanomalien untersucht wird.
- **Auswertung der Ergebnisse:** Nach der genetischen Analyse wertet der Arzt die Ergebnisse aus und bespricht sie mit dem Paar. Werden genetische Risikofaktoren festgestellt, kann der Arzt die möglichen Auswirkungen auf die Schwangerschaftsplanung erörtern und weitere Schritte empfehlen, einschließlich einer möglichen Behandlung oder genetischen Beratung.
- **Entscheidung und Planung:** Auf der Grundlage der Ergebnisse der Gentests und des Gesprächs mit unserem Arzt, einem Spezialisten für Reproduktionsmedizin, kann das Paar über die nächsten Schritte entscheiden, einschließlich möglicher Änderungen in der Schwangerschaftsplanung, zusätzlicher Behandlungen oder weiterer genetischer Beratungen.

## Arten von Tests

Gentests vor der Empfängnis umfassen verschiedene Arten von Tests, die dazu beitragen können, genetische Risiken zu erkennen und die werdenden Eltern über mögliche genetische Anomalien zu informieren. Die wichtigsten Arten von Tests sind im Folgenden aufgeführt:

- ✓ **Karyotypentest im peripheren Blut:** Mit diesem Test wird die Anzahl und Struktur der Chromosomen analysiert. Er hilft bei der Erkennung von Chromosomenanomalien, die genetische Störungen wie das Down-Syndrom oder das Turner-Syndrom verursachen können.
- ✓ **Trägertests (einfach und fortgeschritten) :** Beim Trägerscreening geht es darum, versteckte Träger von rezessiven Schlüsselgenmutationen zu finden, die genetische Störungen verursachen, von denen die Kinder gesunder Träger betroffen sein können. Dazu gehören Mukoviszidose, spinale Muskelatrophie und angeborene Stoffwechselstörungen.

## Warum eine Schwangerschaftsvorsorgeuntersuchung?

- **Vorbeugung genetischer Störungen:** Die Ermittlung von Risikofaktoren vor der Empfängnis kann die Wahrscheinlichkeit verringern, ein Kind mit einer genetischen Störung zu bekommen.
- **Informierte Entscheidungsfindung:** Paare erhalten Informationen, die ihnen helfen können, fundierte Entscheidungen zur Familienplanung zu treffen.
- **Bessere Schwangerschaftsplanung:** Hilft Ärzten und Eltern, sich auf mögliche gesundheitliche Herausforderungen vorzubereiten.

Gentests vor der Empfängnis sind ein nützliches Instrument für Paare, die eine Schwangerschaft planen. Sie liefern den Paaren Informationen über ihr genetisches Risiko und ermöglichen ihnen, fundierte Entscheidungen über ihren künftigen Nachwuchs zu treffen. Die Beratung durch einen Genetiker ist der Schlüssel zur Auswahl der richtigen Tests und zum Verständnis der Ergebnisse.

## 2 Genetische Präimplantationstests (PID/PGT)

Die Präimplantationsdiagnostik (weiter bezeichnet als Preimplantation genetic testing - PGT) ist ein spezieller Gentest, der an Embryonen durchgeführt wird, bevor sie bei der In-vitro-Fertilisation (IVF) in die Gebärmutter eingesetzt werden. Ziel der PGT ist es, genetische Anomalien in den Embryonen festzustellen, um die Chancen auf eine erfolgreiche Schwangerschaft und die Geburt eines gesunden Babys zu erhöhen.

### Für wen ist der Präimplantationstest gedacht?

- ✓ Paare mit wiederholten gescheiterten IVF-Zyklen oder wiederholten Schwangerschaftsverlusten: Ein PGT kann genetisch normale Embryonen identifizieren, was die Chancen auf eine erfolgreiche Schwangerschaft erhöhen kann.
- ✓ Paare mit erhöhtem Risiko für genetische Störungen: Wenn in Ihrer Familie genetische Störungen vorkommen oder Sie Träger von Genmutationen sind, kann der PGT helfen, genetisch gesunde Embryonen für den Transfer auszuwählen.
- ✓ Frauen über 35 (zum Zeitpunkt der voraussichtlichen Entbindung).

### Wie wird die Präimplantationsdiagnostik durchgeführt?

Die genetische Präimplantationsdiagnostik (PGT) ist ein Verfahren, das im Rahmen einer assistierten Reproduktionsbehandlung, in der Regel während einer In-vitro-Fertilisation (IVF), durchgeführt wird. Es umfasst mehrere Schritte:

- **IVF und Embryonenproduktion:** Die Frau wird hormonell stimuliert, um mehr Eizellen zu produzieren, die dann entnommen und im Labor mit Spermien befruchtet werden. Die entstandenen Embryonen werden mehrere Tage lang kultiviert, in der Regel bis zum Blastozystenstadium (5-6 Tage nach der Befruchtung).

- **Embryonenbiopsie:** Wenn die Embryonen das Blastozystenstadium erreicht haben, werden einige Zellen aus der äußeren Schicht (Trophektoderm) des Embryos entnommen. Dieser Vorgang wird als Embryobiopsie bezeichnet und erfolgt mit minimalem Risiko für den Embryo.
- **Genetische Analyse:** Die entnommenen Zellen werden anschließend entweder auf Chromosomenanomalien (PGT-A), auf genetische Mutationen, die mit bestimmten Erbkrankheiten einhergehen (PGT-M), oder auf strukturelle Chromosomenveränderungen (PGT-SR) genetisch untersucht.
- **Auswahl der Embryonen:** Embryonen, bei denen keine genetischen Anomalien festgestellt wurden, werden auf der Grundlage der Ergebnisse der genetischen Analyse ausgewählt. Diese Embryonen gelten als geeignet für den Transfer in die Gebärmutter.
- **Embryotransfer:** Der ausgewählte gesunde Embryo wird in die Gebärmutter der Frau übertragen, mit dem Ziel, eine Schwangerschaft zu erreichen. Der Transfer kann während desselben IVF-Zyklus oder nach dem Einfrieren und Auftauen des Embryos in einem späteren Zyklus erfolgen.

Der gesamte Prozess der genetischen Präimplantationstests wird von Ärzten und Spezialisten für Reproduktionsmedizin und Genetik sorgfältig geleitet und durchgeführt. Jeder Schritt ist wichtig, um erfolgreiche Ergebnisse zu erzielen und die Risiken für die werdenden Eltern zu minimieren.





## Arten von Tests

- ✓ PGT-A (genetische Präimplantationstests auf Aneuploidie)  
Zweck: Nachweis von Chromosomenanomalien (Aneuploidien) wie Trisomien (z. B. Down-Syndrom) oder Monosomien.  
Nutzen: Hilft bei der Auswahl von Embryonen mit normaler Chromosomenzahl, wodurch sich die Wahrscheinlichkeit einer erfolgreichen Schwangerschaft erhöht und das Risiko einer Fehlgeburt verringert.
- ✓ PGT-M (genetische Präimplantationstests für monogene Störungen)  
Zweck: Identifizierung spezifischer genetischer Mutationen, die mit monogenen Erbkrankheiten wie Mukoviszidose, Chorea Huntington oder Tay-Sachs-Krankheit einhergehen.  
Nutzen: Hilft bei der Auswahl von Embryonen, die eine bestimmte genetische Mutation nicht tragen, wodurch das Risiko, ein Kind mit dieser genetischen Störung zu bekommen, verringert wird.
- ✓ PGT-SR (genetische Präimplantationstests für strukturelle Rearrangements)  
Zweck: Nachweis von strukturellen Chromosomenumlagerungen wie Translokationen, Inversionen oder Deletionen.  
Nutzen: Hilft bei der Auswahl von Embryonen ohne strukturelle Chromosomenanomalien und erhöht so die Chance auf eine erfolgreiche Schwangerschaft und ein gesundes Baby.

## Vorteile der PGT

- **Höhere IVF-Erfolgsrate:** Die Auswahl genetisch gesunder Embryonen erhöht die Chancen auf eine erfolgreiche Schwangerschaft.
- **Geringeres Risiko einer Fehlgeburt:** Embryonen ohne Chromosomenanomalien haben ein geringeres Risiko einer Fehlgeburt.
- **Vorbeugung von genetischen Störungen:** Es wird sichergestellt, dass die Kinder keine spezifischen Erbkrankheiten haben.
- **Informierte Entscheidungsfindung:** Bereitstellung wichtiger Informationen für Paare, um ihnen bei der Familienplanung zu helfen.

Die Präimplantationsdiagnostik (PGT) ist ein wertvolles Instrument für Paare mit Unfruchtbarkeit oder einem Risiko für genetische Störungen. Indem sie dazu beitragen, genetisch gesunde Embryonen für den Transfer zu identifizieren, erhöhen sie die Chancen auf eine erfolgreiche Schwangerschaft und die Geburt eines gesunden Babys erheblich. Um das Verfahren und die Testergebnisse richtig zu verstehen, ist ein Beratungsgespräch mit einem Arzt und Embryologen unerlässlich.



## **Sind Sie bereit, den ersten Schritt zu tun?**

Wenn Sie bereit sind, buchen Sie Ihren ersten Termin in unserer Klinik. Unsere Koordinatorinnen können persönliche, telefonische oder Video-Termine anbieten. Wir sind während der üblichen Geschäftszeiten für Sie da. Auf Wunsch auch zu einer Zeit, die Ihren Wünschen entspricht.

## **Buchen Sie ein Beratungsgespräch mit einem unserer Fruchtbarkeitsspezialist/-innen**



Europe IVF International s.r.o.  
[www.europeivf.com/de](http://www.europeivf.com/de)  
[info@europeivf.com](mailto:info@europeivf.com)  
+420 257 225 751

**Wenn Sie sich unsicher fühlen,  
fragen Sie uns.**



You dream. We care.

**Jeden Tag erfährt eine  
Frau, dass sie nach  
einer Behandlung bei  
uns schwanger ist.**

**Dank der  
hervorragenden  
Arbeit unseres Teams  
machen wir jeden Tag  
eine Frau glücklich.**