

Molekularcytogenetische Untersuchung

Indikation: Fertilitätsstörung

Anforderung: FISH an Spermien

Materiel: Ejakulat

Methode: Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) an dekondensierten Spermien (DNA-Sonden: ANEUVISION MULTI-COLOR DNA PROBE KIT (RB1/D21S342-D21S341-D21S259 bei 13q14/21q22.13-q22.2; DXZ1/DYZ3/D18Z1 bei Xp11.1-q11.1/Yp11.1-q11.1/18p11.1-q11.1), Fa. Abbott

Ergebnis: Kein Hinweis auf eine erhöhte Aneuploidierate in Spermien

Untersuchung auf Disomien

Anzahl ausgewerteter Spermien: 500 + 546
mit autosom. Disomie (13/18/21): 0 (0,0 %)
mit gonosom. Disomie (X/Y): 2 (0,4 %)
mit diploider Signalkonstellation: 0 (0,0 %)

Tabelle 1:

Chromosom	Anzahl Spermien	Anzahl Disomien	%	Anzahl Nullisomien	%
13	500	0	0,0	0	0,0
21		0	0,0	0	0,0
18	546	0	0,0	0	0,0
X/Y		2	0,4	0	0,0
18/X/Y		0	0,0	-	-

* anzunehmende Diploidie

Humangenetische Beurteilung:

****unauffällig****

Wir führten eine molekularcytogenetische Untersuchung an dekondensierten Spermien mit spezifischen DNA-Sonden für die Chromosomen 13, 18 und 21 sowie für die Chromosomen X und Y durch. Unter Berücksichtigung der Gesamtzahl der ausgewerteten Spermien ergab sich dabei kein Hinweis auf eine gegenüber Normalpersonen signifikant erhöhte Frequenz an Disomien der

Labor Dr. Fenner und Kollegen
Medizinisches Versorgungszentrum
für Labormedizin und Humangenetik GmbH

Geschäftsführer Dr. Claus Fenner, Dr. Thomas Fenner
HRB 54478 Amtsgericht Hamburg | Finanzamt Hamburg-Mitte
Steuernummer 48/720/01048 | USt-IdNr. 811644395

20095 Hamburg | Bergstraße 14
Fon 040 30955-0 | Fax 040 30955-130
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de



Geschlechtschromosomen und der hier untersuchten Autosomen.

Das Untersuchungsergebnis spricht damit nicht dafür, dass ein wiederholtes Implantationsversagen und/oder Aborte durch eine erhöhte Rate an Chromosomenfehlverteilungen in der paternalen Meiose bedingt sind.

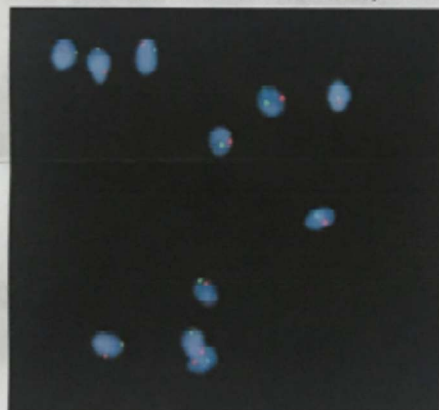
Genetische Untersuchungsergebnisse sollen nach §10 GenDG im Rahmen einer genetischen Beratung mitgeteilt werden. Für Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Befund med. validiert durch: Dr. med. Ernst Kroschmann

techn. validiert durch: Dr. rer. nat. Sönke Arps

Abb. 1a+b: FISH mit LSI 13/21 und CEP X/Y/18, jeweils Normalbefund



a) Spermien mit Monosomie 13 (grün) und 21 (rot)



b) Spermien mit Monosomie 18 (blau) und X (grün) oder Y (rot)

Literatur:

Templado et al. 2013: New insights on the origin and relevance of aneuploidy in human spermatozoa. Molecular Human Reproduction 19: 634-643