

# Wie verläuft die Untersuchung?



## Nach einer Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik (vor Ort, telefonisch oder Videoberatung)

### folgt die Blutabnahme:

Es werden von beiden Partnern jeweils ca. 5 ml Blut benötigt. Die Blutentnahme kann auch durch eine Praxis in Ihrer Nähe (z. B. Hausarzt, Kinderwunschzentrum) erfolgen und auf dem Postweg an einen unserer Standorte geschickt werden.



### Benötigte Unterlagen:

Ausgefüllter Anforderungsbogen und eine Einverständniserklärung für die genetische Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz sind erforderlich.



### Analyse der Proben in unseren Laboren:

Es werden unterschiedliche molekulargenetische Methoden angewendet, um genetische Informationen aus der DNA zu gewinnen (z. B. Next Generation Sequencing).



### Auswertung der Daten und Befundmitteilung:

Die Sequenzdaten werden von unseren erfahrenen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler ausgewertet und erfasst. Der Befund wird ca. sechs Wochen nach der Blutabnahme erstellt.

Im Rahmen des weiteren humangenetischen Beratungsgesprächs werden die Ergebnisse des Befundes erläutert und das weitere Vorgehen besprochen.

#### **SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH**

Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase  
Dr. med. Eva Wohleber  
Heinrich-von-Stephan-Straße 5 | 79100 Freiburg  
T +49 761 896454-0  
kontakt.humangenetik-freiburg@synlab.com

#### **Weitere Beratungsstellen:**

- Baden-Baden
- Kehl-Kork
- Lörrach
- Konstanz

#### **SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim GmbH**

Dr. med. Friedrich Cremer  
Dr. med. Oliver Brandau  
Harrlachweg 1 | 68163 Mannheim  
T +49 621 42286-0  
humangenetik-mannheim@synlab.com

#### **Weitere Beratungsstellen:**

- Karlsruhe T +49721 8933450

#### **In Kooperation mit Frau Dr. med. Birgit Schulze in:**

- Frankfurt a.M. T +49 69 7979987
- Kaiserslautern T +49 631 5704360

#### **SYNLAB MVZ Humangenetik München GmbH**

Dr. med. Dr. rer. nat. Claudia Nevinny-Stickel-Hinzpeter  
PD Dr. med. Stephan Niemann  
Anastasia Gazou  
Lindwurmstraße 23 | 80337 München  
T +49 89 548629-0  
humangenetik-muenchen@synlab.com

#### **SYNLAB MVZ Bad Nauheim**

In der Hub 5 | 61231 Bad Nauheim  
T +49 6032 9112-0  
badnauheim@synlab.com

#### **SYNLAB Praxis für Humangenetik Heidelberg**

Dr. med. Sabine Hentze  
Brückenstraße 21 | 69210 Heidelberg  
T +49 621 8227-42  
humangenetik-heidelberg@synlab.com

#### **SYNLAB Praxis für Humangenetik Jena**

Dr. med. Antje Hering  
Dr. med. Solveig Schulz  
Ernst-Ruska-Ring 17 | 07745 Jena  
T +49 3641 5074-23  
humangenetik-jena@synlab.com

#### **MVZ SYNLAB Leverkusen GmbH**

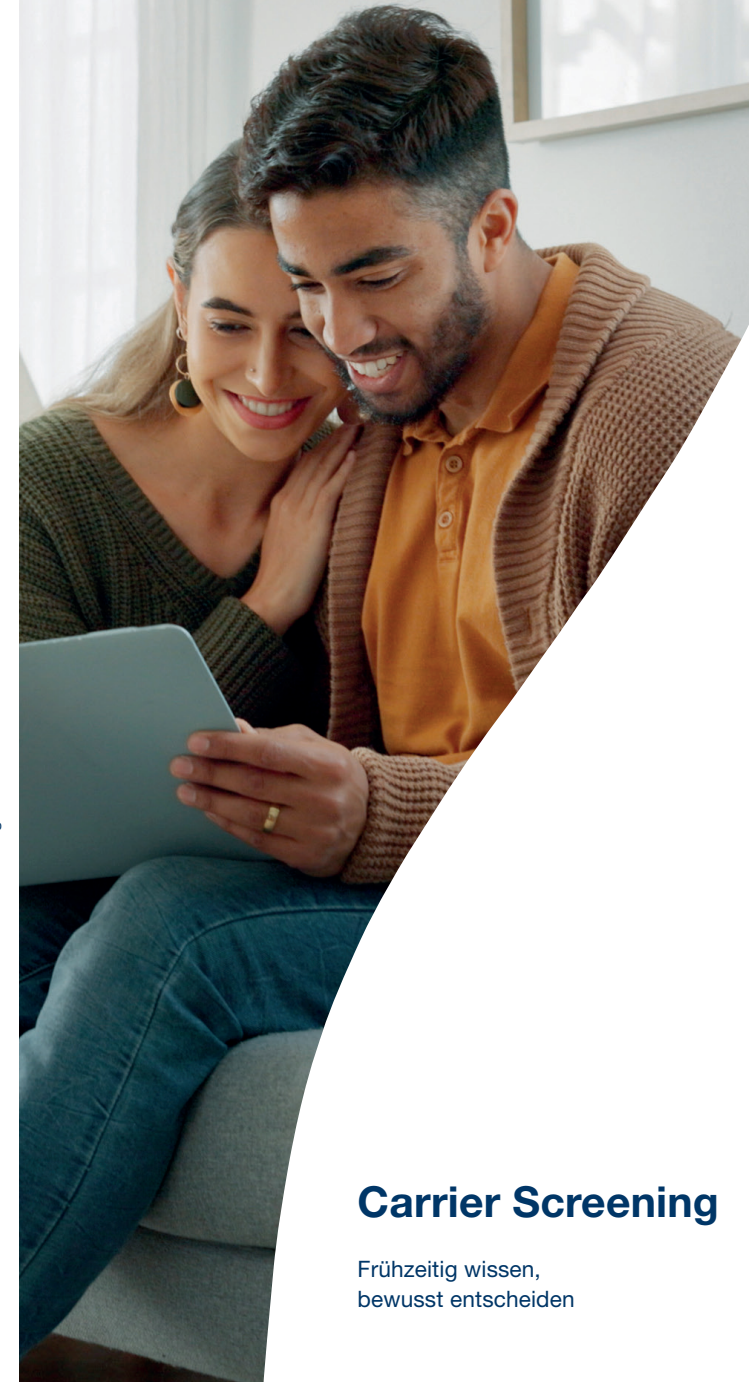
Dr. med. Mercede Sina-Boemers  
Paracelsusstrasse 13 | 51375 Leverkusen  
Tel.: +49 214 37424-394  
mercede.sina-boemers@synlab.com

#### **© SYNLAB Holding Deutschland GmbH**

Die Inhalte erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit und dienen ausschließlich dem Zweck der Information und Weiterbildung. Konsultieren Sie bei gesundheitlichen Fragen oder Beschwerden stets die Ärztin oder den Arzt Ihres Vertrauens. Keine Haftung für Irrtümer, Fehler und falsche Preisangaben. Änderungen bleiben vorbehalten. Alle Texte, Fotos und Inhalte unterliegen dem Urheberrecht. Keine Verwendung ohne ausdrückliche Erlaubnis des Rechteinhabers.

Stand 11/2025

**SYNLAB**  
HUMANGENETIK



SYNLAB-DE-80374-V1-MFO-2025-11-14-a-Carrier-Screening

## Carrier Screening

Frühzeitig wissen,  
bewusst entscheiden

## Was ist ein Carrier Screening?

Das sogenannte Carrier Screening ist eine genetische Untersuchung, mit der sich Anlageträgerschaften von genetisch bedingten Erkrankungen untersuchen lassen. Dies hilft Paaren mit Kinderwunsch, das Risiko für bestimmte genetische Erkrankungen frühzeitig einzuschätzen, und dadurch kann eine Präimplantationsdiagnostik/Pränataldiagnostik durchgeführt werden.

Jeder Mensch trägt im Durchschnitt 2,8 krankheitsverursachende Genvarianten, die für autosomal-rezessive vererbte Erkrankungen verantwortlich sind. Wenn beide Elternteile Träger einer pathogenen Variante desselben Gens sind, besteht in jeder Schwangerschaft ein Risiko von 25 %, dass ihr Kind von der Erkrankung betroffen ist.

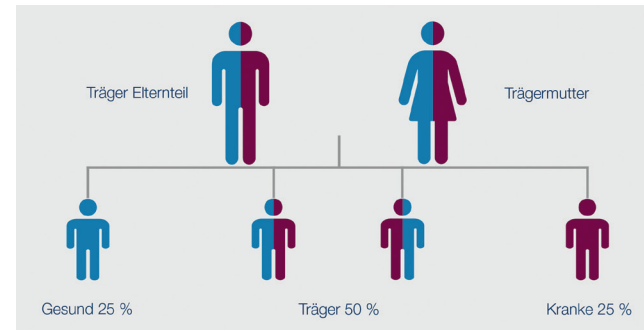
Wir unterstützen und beraten Sie gerne bei der Durchführung einer Carrier-Screening-Untersuchung sowie weiterführenden Schritten. Die Beratungstermine können in beliebiger Form vor Ort, telefonisch oder per Video stattfinden.

Mehr Infos finden Sie hier:



## Warum ist Carrier Screening bei Kinderwunsch wichtig?

Sind beide Partner Träger einer krankheitsverursachenden Veränderung im selben Gen, besteht ein Risiko von 25 % für die Geburt eines Kindes, welches die Krankheit entwickeln wird. Auch X-chromosomale Erkrankungen können eine Rolle spielen, vor allem bei Jungen. In diesen Fällen kann das Risiko für ein betroffenes Kind sogar bei bis zu 50 % liegen.



Für Paare mit Kinderwunsch ist Carrier Screening ein wichtiger Bestandteil, um Klarheit bei der Familienplanung zu bekommen und bewusste Entscheidungen zu treffen. Denn im Fall eines auffälligen Befundes kann eine Präimplantationsdiagnostik (PID) in Erwägung gezogen werden. Durch eine PID können betroffene Embryonen vor dem Transfer ausgeschlossen und die Wahrscheinlichkeit einer erfolgreichen Schwangerschaft erhöht werden. Gerne begleiten wir Sie auch bei diesem Vorhaben.



### Wichtig zu wissen!

Die Leistung ist eine IGeL-Leistung. Somit sind die Kosten privat zu zahlen.

## Für wen ist das Carrier Screening gedacht?

- ✓ Paare mit Kinderwunsch, die ihren Anlageträgerstatus erfahren möchten, um das Risiko für ein betroffenes Kind zu verringern.
- ✓ Blutverwandte Paare (aufgrund eines erhöhten Risikos für rezessive Erkrankungen).
- ✓ Paare, die eine künstliche Befruchtung in Erwägung ziehen (z. B. IVF oder ICSI).
- ✓ Paare, die wenig oder keine Informationen über ihre familiäre Krankengeschichte haben.
- ✓ Paare mit Vorbelastung.

## Welche Erkrankungen werden untersucht?

Unser Carrier Screening (CS) umfasst sowohl autosomal-rezessive als auch X-chromosomal vererbte Erkrankungen (von Mutter zu Sohn), die einen schweren Phänotyp, eine hohe Anlageträgerfrequenz und/oder eine Prävalenz in der Allgemeinbevölkerung aufweisen. Diese Analyse ermöglicht die Untersuchung von mehr als 700 genetisch bedingten Erkrankungen wie unter anderem Fehlbildungssyndrome, intellektuelle und neurologische Entwicklungsstörungen, cystische Fibrose, Fragiles-X-Syndrom sowie Skelett-, Stoffwechsel-, Kardio- und hämatologische Erkrankungen.

## Carrier Screening

NGS-Panel + SMA, FRAX, Mb. Gaucher und AGS