

## Fragiles X-Syndrom (FRAXA); Ovarialinsuffizienz

### Genetik und Klinik

Gesunde Überträgerinnen für eine Prämutation im FRAXA-Gen können verfrüht in die Menopause eintreten (Klimakterium präcox; Premature Ovarian Failure = POF) oder bei Normalallelen im hochnormalen Bereich eine verfrühte Alterung der Ovarialfunktion aufweisen (premature ovarian aging = POA). Eine Trägerabklärung insbesondere vor reproduktionsmedizinischer Behandlung ist wegen des Risikos für ein fragiles X-Syndrom bei Nachkommen dringend empfohlen.

---

### Dienstleistung

**Auftrag:** Konduktorinnenabklärung bei Klimakterium präcox oder Ovarialinsuffizienz

**Fachbereich:** weibliche Infertilität

**Methode:** PCR und Kapillarelektrophorese der Repeat-enhaltenden Genregion

**Gen(e):** FMR1 (FRAXA)

---

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** Venöses Blut

**Probengefäss:** EDTA- oder Heparin-Röhrchen

**Menge:** 1-5 ml

---

### Praktische Informationen

**Zustellung:** A-Post

**Dauer:** 2 Wochen

**Preis (TP):** Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

**Bemerkung:** -