

Androgenresistenzsyndrom (AIS)

Genetik und Klinik

Bei einem 46, XY-Karyotyp weisen die betroffenen Patienten bei der Geburt eine Feminisierung der äusseren Genitalien auf. In der Pubertät kommt es zu einer gestörten Sexualentwicklung und eine daraus resultierende Infertilität. Prävalenz ca. 1:20'000 – 40'000.

Man unterscheidet folgende Schweregrade:

- komplette Androgeninsensitivität (CAIS) mit weiblichem Genitale
- partielle Androgeninsensitivität (PAIS) mit weiblichem, männlichem od. intersexuellem Genitale
- minimale Androgeninsensitivität (MAIS) mit männlichem Genitale

AIS wird X-gebunden rezessiv vererbt. Bei 95% der Patienten mit CAIS werden Mutationen im Androgenrezeptor-Gen (AR) gefunden. Die meisten der über 300 krankheitsverursachenden Mutationen befinden sich in den Exons 2-8.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis von Mutationen im Androgenrezeptorgens bei V.a. Androgenresistenzsyndrom (Karyotyp 46,XY bei weiblichem Phänotyp)

Fachbereich: weibliche Infertilität

Methode: PCR und direkte Sequenzierung der Exons 2-8 im AR-Gen

Gen(e): AR

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2-3 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -