

Androgenrezeptor, CAG-Repeat (AR)

Genetik und Klinik

Testosteron, das für eine normale Spermatogenese unerlässlich ist, vermittelt seine Wirkung durch Bindung an den Androgen-Rezeptor (AR). Der Rezeptor wird codiert durch das X-chromosomale AR-Gen. Mutationen im AR-Gen an der Ligandenbindungsstelle oder in der Transaktivierungsdomäne finden sich bei ca. 10- 15% der Männer mit einer beeinträchtigten Spermatogenese. Die Serum-Androgen-Konzentrationen sind meist normalwertig.

Im codierenden Genbereich für die Transaktivierungsdomäne befindet sich ein Polymorphismus (CAG-Trinukleotid-Repeat im Exon 1), der bei Männern mit Fertilitätsproblemen häufig eine erhöhte Anzahl von CAG-Triplets (≥ 28 Repeats) aufweist. Spermatologisch finden sich eine mässig bis schwere Oligospermie, eine Azoospermie und/oder eine abnorme Motilität und Morphologie. Der Schweregrad der abnormen Spermienparameter zeigt eine positive Korrelation mit zunehmender Repeatlänge.

Eine Verminderung der Repeatzahl auf < 17 ist dagegen statistisch mit einem erhöhten Prostatakarzinom-Risiko assoziiert.

Dienstleistung

Auftrag: Androgenrezeptor; Messung der CAG-Repeat-Zahl im Androgenrezeptor-Gen

Fachbereich: männliche Infertilität

Methode: PCR und Kapillarelektrophorese der Repeat-enhaltenden Genregion

Gen(e): AR

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: -