

Congenitale Aplasie Vas Deferens, CAVD (CFTR)

Genetik und Klinik

Bei Männern mit angeborenem Verschluss der Samenleiter (congenitale Aplasie des Vas deferens = CAVD) finden sich in ca. 80% der Fälle Mutationen im CFTR-Gen. Obwohl die meisten Mutationskombinationen im CFTR-Gen zu einer schweren Krankheit bereits bei Kindern führen (cystische Fibrose = häufigste, autosomal rezessive vererbte Krankheit in der weissen Bevölkerung), zeigen CAVD-Patienten ausser fehlender Spermien oder sehr stark reduzierter Spermienzahl im Ejakulat (= obstruktive Azoo- oder schwere Oligospermie) keine nennenswerten gesundheitlichen Probleme. Durch eine operative Gewinnung von Spermien direkt aus dem Hoden und anschliessender künstlicher Befruchtung (ICSI/IVF) können Schwangerschaften bei solchen Paaren erreicht werden.

Vor einer Fortpflanzungstherapie muss jedoch auch die gesunde Partnerin bezüglich Überträgerzustand für cystische Fibrose (jede 20. Person in der Schweiz ist gesunder Träger einer CF-Mutation) abgeklärt werden, um das Risiko für eine schwere cystische Fibrose bei Nachkommen genau bestimmen können. Falls die Partnerin ebenfalls Anlageträgerin ist, ist eine genetische Beratung und vorgeburtliche Untersuchung auf cystische Fibrose absolut empfehlenswert.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis von 31 häufigen Mutationen im CFTR-Gen sowie Bestimmung des Poly-T-Polymorphismus im Intron 8 bei Patienten mit klinischem Verdacht auf bilaterale oder unilaterale congenitale Aplasie des Vas deferens (obstruktive Azoospermie; CAVD)

Fachbereich: männliche Infertilität

Methode: PCR/Oligonucleotide Ligation Assay (OLA) und Kapillarelektrophorese der kritischen Genregionen

Gen(e): CFTR

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 1 Woche

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -