

Azoospermiefaktoren/Y-Mikrodeletionen (AZFa-c)

Genetik und Klinik

Auf dem langen Arm des Y-Chromosoms (männliches Geschlechtschromosom) sind für die Spermatogenese relevante Genregionen (Azoospermiefaktoren: AZFa, AZFb und AZFc) lokalisiert. Deletionen (Chromosomenstückverluste) einzelner oder aller Regionen führen zu einer schweren Spermienproduktionsstörung. Bei rund 10–20% solcher infertilen Männer werden AZF-Deletionen gefunden. Eine sorgfältige genetische Abklärung vor fortpflanzungsmedizinischer Therapie ist aus folgenden Gründen unbedingt notwendig:

Während sich bei Patienten mit AZFc- und/oder AZFb-Deletionen häufig doch Spermien im Hoden resp. im Ejakulat finden lassen und sie deshalb für ICSI/IVF qualifizieren, führen AZFa-Deletionen zu einer schweren Störung mit vollständigem Ausbleiben der Spermio-genese. Operative Eingriffe zur Gewinnung von Spermien sind bei diesen Patienten sinnlos und bedeuten ein unnötiges Risiko.

Unter Zuhilfenahme der Fortpflanzungsmedizin geben die Patienten natürlich ihre Y-chromosomalen Deletionen resp. Infertilität an ihre Söhne weiter. Auch hier empfiehlt sich eine genetische Beratung des Paares vor der Therapie

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis von Y-chromosomalen Mikrodeletionen in den AZFa-, AZFb- und AZFc-Genregionen bei männlicher Infertilität aufgrund von Azoospermie oder schwerer Oligospermie. Nachweis des gr/gr-Deletions-Polymorphismus im AZFc-Genbereich bei männlicher Infertilität mit geringgradig resp. mittelschwer eingeschränkten Spermienparametern.

Fachbereich: männliche Infertilität

Methode: Multiplex-PCR und Agarosegelelektrophorese von Y-chromosomalen STS-Markern in den kritischen Chromosomenregionen

Gen(e): AZF a-c

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: -