

Defensin (DEFB126)

Genetik und Klinik

Das DEF126B-Gen kodiert für Defensin, ein hauptsächlich im Nebenhoden exprimiertes Protein, das die Spermienoberfläche imprägniert. Defensin-positive Spermien durchdringen problemlos die Cervicalschleimbarriere und sind gegenüber der weiblichen Immunabwehr resistenter. Ungefähr 20% der Männer weltweit zeigen hingegen eine homozyote Deletion (del/del) im DEF126B-Gen, was zu Defensin-defizienten Spermien führt. Diese Spermien zeigen in-vitro eine verzögerte Penetrationsfähigkeit. Zudem ergab eine prospektive Fertilitätsstudie an 600 Paaren, dass bei del/del-Männern gegenüber normalen Kontrollen die Geburtsraten der Partnerinnen um ca. 30% reduziert war. Daraus resultieren künftige therapeutische Implikationen: Bei del/del-Genotyp könnte die Schwangerschaftsrate durch frühzeitige intrauterine Insemination oder bei zusätzlichen Infertilitätsfaktoren auch durch IVF erhöht werden.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis von Deletionen im DEFB126-Gen

Fachbereich: männliche Infertilität

Methode: PCR und Kapillarelektrophorese

Gen(e): DEFB126

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut / Ejakulat

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): 270

Bemerkung: -