

XY-Gonadendysgenese, Swyer-Syndrom (SRY)

Genetik und Klinik

Bei der reinen XY-Gonadendysgenese oder Swyer-Syndrom zeigen die Patientinnen bei äusserlich normal weiblichem Phänotyp in der Chromosomenanalyse meist einen 46,XY Karyotyp. In der Pubertät setzt die Entwicklung der sekundären Geschlechtsmerkmale nicht ein und es besteht eine primäre Amenorrhoe resp. eine Sterilität.

Die Ursache ist eine fehlerhafte Geschlechtsdeterminierung, welche initial durch das SRY-Gen resp. sein Genprodukt TDF eingeleitet wird. Bei Fehlen der TDF-Wirkung kommt es nicht zur Hodenentwicklung, sondern es entwickeln sich meist Stranggonaden und ein Uterus. Wegen der möglichen Entartung dieser Gonaden müssen diese operativ entfernt werden.

Bei etwa 10% der Fälle mit XY-Gonadendysgenese können Mutationen (auch Deletionen) im SRY-Gen nachgewiesen werden

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss von SRY-Mutation bei XY-Frauen mit Gonadendysgenese

Fachbereich: weibliche Infertilität

Methode: PCR und direkte Sequenzierung des Exons 1 im SRY-Gen, bei Bedarf Deletionsanalyse mittels Realtime-PCR

Gen(e): SRY

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: -