

Ärztinformation

Congenitale Aplasie des Vas deferens (CAVD)

Klinik und Genetik der CAVD

Congenitale bilaterale oder unilaterale Aplasie des Vas deferens (CAVD) ist eine genetisch bedingte Ursache für männliche Infertilität und führt zur obstruktiv bedingten Azoospermie oder Oligospermie. Sie kann isoliert oder als Manifestation der cystischen Fibrose (CF, Mucoviszidose) auftreten. CAVD kommt bei infertilen Männern mit einer Häufigkeit von 1 - 2 % vor.

Wie CF ist auch CAVD mit Mutationen resp. Polymorphismen im CFTR-Gen (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator-Gen auf Chromosom 7q31) assoziiert. CAVD Patienten weisen häufig entweder die Kombination einer schweren CF-Mutation mit einer relativ milden Mutation auf oder zeigen eine CF-Mutation kombiniert mit dem sogenannten 5T-Polymorphismus im Intron 8. Auch Homozygotie für den 5T-Polymorphismus kann eine CAVD verursachen.

Präanalytik

Entnahme und Zustellung

- Für die Analyse wird EDTA-Blut benötigt. Dabei können venös entnommene Proben (ca. 2 ml) oder auch Kapillarblutproben (200 µl) eingesandt werden.
- Untersuchungsmaterial zusammen mit dem Auftragsformular für molekulargenetische Untersuchungen mit A-Post einsenden.
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material im Kühlschrank aufbewahren.

Auftragserteilung, Voranmeldung, Patienteneinwilligung

Die Auftragserteilung erfolgt mit dem Formular „Auftrag für molekulargenetische Untersuchungen“ unter der Rubrik „Congenitale Aplasie Vas deferens CAVD“. Eine telefonische Voranmeldung ist nicht notwendig. Eine schriftliche oder mündliche Einwilligung des Probanden (Unterschrift auf Auftragsformular durch Proband oder Arzt) wird vorausgesetzt.

Analytik im Labor

Methode und Auswertung

Nach der DNA-Extraktion werden mittels ARMS-PCR die folgenden 50 häufigsten Mutationen/Polymorphismen analysiert: 1078delT, 1677delTA, 1717-1G>A, 1811+1.6kbA>G, 1898+1G>A, 2143delT, 2184delA, 2347delG, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, 3659delC, 3849+10KbC>T, 3905insT, 394delTT, 444delA, 621+1G>T, 711+1G>T, A455E, CFTRdele2,3, D1152H, E60X, F508del, G542X, G551D, G85E, Intron 8 polyT (5T/7T/9T) und TGn, L206W, I507del, M1101K, N1303K, P67L, Q890X, R1066C, R1158X, R1162X, R117C, R117H, R334W, R347H, R347P, R553X, R560T, S1251N, S549N, S549R (T>G), V520F, W1282X, W846X, Y1092X(C>A), Y122X.

Sicherheit der Ergebnisse, Fehlerquellen

Die Untersuchung erfasst ca. 75-80% der bei CAVD-Patienten gefundenen Genotypen (Sensitivität). Bei unauffälligem Resultat des Mutationsscreenings können deshalb sehr seltene, nicht untersuchte Mutationen für den Phänotyp verantwortlich sein.

Mögliche Resultate und Konsequenzen

Nachweis von 2 CF-Mutationen und/oder 5T-Allelen:

- Diagnose CAVD gesichert
- Partnerin vor assistierter Fortpflanzungstherapie unbedingt untersuchen (kassenpflichtige Leistung!). Risiko für CF oder CAVD bei Nachkommen erhöht
- Genetische Beratung indiziert

Nachweis von nur einer CF-Mutation oder nur eines 5T-Allels:

- Diagnose CAVD wahrscheinlich
- Partnerin vor assistierter Fortpflanzungstherapie auf CF-Mutationen untersuchen (kassenpflichtige Leistung!). Risiko für CF oder CAVD bei Nachkommen erhöht.
- Falls Partnerin ebenfalls CF-Trägerin ist, Komplettssequenzierung des CFTR-Gens beim Patienten durchführen.
- Genetische Beratung indiziert

Ausschluss der untersuchten CF-Mutationen und/oder 5T-Allelen:

- Diagnose CAVD wenig wahrscheinlich, aber nicht ganz ausgeschlossen (vgl. Sensitivität)

Resultatmitteilung

Alle Ergebnisse werden nur dem überweisenden Arzt schriftlich mitgeteilt.

Dauer

Das Resultat liegt innerhalb einer Arbeitswoche nach Probeneingang im Labor vor.

Kosten

Die Kosten betragen Fr 555.-. Sie sind kassenpflichtig.

Auskunft, Beratung

Das Labor kann jederzeit vor und nach der Untersuchung für Auskünfte kontaktiert werden. Für eine genetische Beratung ist eine Anmeldung (telefonisch oder brieflich) erforderlich.