



MEDISYN



**Gentests bei der
medizinisch assistierten
Fortpflanzung**

Informationen für Patienten	4
Gentests der ersten Ebene	5
Karyotypanalyse	5
Mukoviszidose (CFTR)	6
Spinale Muskelatrophie (SMA)	7
FSH-Rezeptor (FSHR)	8
Blutgerinnungsfaktoren: Faktor II, Faktor V, MTHFR, PAI 1	9
Gentests der zweiten Ebene	10
Fragiles-X-Syndrom und damit verbundene Störungen: Bestimmung der Prämutation	10
Blutgerinnungsfaktoren	12
HLAG: Bestimmung der 3'UTR-Variante del/ins 14bp	13
Durch Nahrungsmittel induzierte Erkrankungen: Zöliakie und Glutenunverträglichkeit	14
Mikrodeletionen auf dem Y-Chromosom (AZF-Region)	16
MTHFR: Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase	17
FSH und FSHR	18
Defensin B126 (DEFB126)	19

Informationen für Patienten

Fruchtbarkeitsprobleme werden weitgehend durch genetische Faktoren bestimmt. Diese Faktoren sind vielfältig, und trotz der Entdeckungen, die jeden Tag auf diesem Gebiet gemacht werden, sind nicht alle bekannt.

Nachfolgend finden Sie eine Liste der Gentests, die vor Beginn einer Therapie durchgeführt werden sollten. Diese Prüfungen sind wichtig, um:

- Komplikationen während der Therapie vorzubeugen
- Festzustellen, ob das Risiko besteht, eine genetisch bedingte Krankheit an das ungeborene Kind weiterzugeben
- Nach Möglichkeit die Ursachen der Unfruchtbarkeit zu ermitteln
- Die zur Lösung des Problems am besten geeignete Therapie zu wählen

Basierend auf der persönlichen Vorgeschichte werden den Partnern einige dieser Tests empfohlen.

Je nach Test und Indikationsstellung kann es sein, dass die Krankenkasse die Kosten für den Test nicht erstattet.

Gentests der ersten Ebene

Tests, die allen Paaren im Vorfeld der medizinisch assistierten Fortpflanzung (MAF) vorgeschlagen werden.

Karyotypanalyse

Unter «Karyotypanalyse» wird die zahlenmässige und strukturelle Untersuchung aller Chromosomen der Zelle verstanden. Die Zellen, in diesem Fall Blutzellen, werden in vitro kultiviert und dann in der sogenannten Metaphase des Zellzyklus analysiert, in der es möglich ist, alle Chromosomenpaare (beim Menschen sind es 23) getrennt darzustellen.

Eine Ursache für Unfruchtbarkeit bei Frauen und Männern kann durch eine Anomalie auf der Ebene des Karyotyps verursacht werden. Hierbei kann es sich um eine zahlenmässige Anomalie (wie bei den Geschlechtschromosomen) oder auch um eine strukturelle Anomalie (balancierte Translokationen oder andere Anomalien ohne Zu- oder Abnahme des genetischen Materials) handeln. Aus diesem Grund wird die Analyse des Karyotyps bei weiblicher und bei männlicher Unfruchtbarkeit empfohlen.

Durchgeführt bei: ihr und ihm

Blutentnahme: 5-10 ml Heparinblut

Zeit bis zum fertigen Befund: 15 Arbeitstage



Mukoviszidose (CFTR)

Die Mukoviszidose (MV, oder auch zystische Fibrose) ist eine der häufigsten rezessiv vererbten genetischen Erkrankungen in Westeuropa und Nordamerika. In der Allgemeinbevölkerung ist ungefähr einer von 25 Menschen Träger einer Mutation auf dem CFTR-Gen (mehr als tausend verschiedene Mutationen auf diesem Gen sind bekannt), während die Wahrscheinlichkeit, an Mukoviszidose zu erkranken, ungefähr 1:2'500 beträgt. Der Anteil der Träger ist grösser bei unfruchtbaren Paaren, denn einige dieser Mutationen führen beim Mann zu Unfruchtbarkeit.

Es ist ratsam, alle an einer medizinisch assistierten Fortpflanzung interessierten Paare zuvor diesem Test zu unterziehen. Die amerikanische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (ACOG) empfiehlt den Test seit 1999 allen Paaren vor ihrer Familienplanung.

In dem Test werden die 50 häufigsten MV-Mutationen in Mitteleuropa untersucht, wodurch ungefähr 80–90% der gemeldeten Mutationen abgedeckt werden.

In Fällen, in denen einer der beiden Partner Träger einer Mutation ist, die Mukoviszidose verursacht, führen wir auf Anfrage die vollständige Sequenzierung des Gens beim anderen Partner durch, sodass das Risiko, ein von der Krankheit betroffenes Kind zu zeugen, genauer eingeschätzt werden kann.

Durchgeführt bei: ihr und ihm

Blutentnahme: 2–5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



Spinale Muskelatrophie (SMA)

Die spinale Muskelatrophie ist eine neurodegenerative Erkrankung, bei der Nervenzellen, die die willentlichen Muskelbewegungen steuern – sogenannte Motoneuronen – geschädigt werden.

Es handelt sich um eine Pathologie, die durch Muskelschwäche und in unterschiedlichem Schweregrad durch Muskelschwund (Atrophie) gekennzeichnet ist, der insbesondere die unteren Gliedmassen und die Atemmuskulatur in Mitleidenschaft zieht.

Die Inzidenz dieser Pathologie wird auf 1 von 6'500 Lebendgeborenen mit einer Trägerhäufigkeit von 1 zu 40 geschätzt. Diese Krankheit ist die häufigste Todesursache aufgrund einer genetisch bedingten Kinderkrankheit.

Die SMA ist eine Erkrankung mit autosomal-rezessivem Erbgang, die nur dann auftritt, wenn beide Elternteile (oft asymptomatisch) Träger einer für die Erkrankung verantwortlichen Mutation (in der Regel eine Deletion) auf dem SMN1-Gen sind.

Wenn beide Elternteile Träger des Merkmals sind, beträgt die Wahrscheinlichkeit 25%, dass beide das Gen, das zu der Erkrankung an SMA führen wird, auf das ungeborene Kind übertragen.

Wann sollte der Test durchgeführt werden?

- Vorkommen der Krankheit in der Familie
- Screening vor der Familienplanung

Durchgeführt bei: ihr oder ihm (wenn einer der Partner Träger des Merkmals ist, muss der Gentest auch an dem anderen Partner durchgeführt werden)

Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



FSH-Rezeptor (FSHR)

Vor der Stimulation des Eisprungs durch das FSH (follikelstimulierendes Hormon) wird der Genotyp des Rezeptors für dieses Hormon in Bezug auf eine einzelne Nukleotidvariante bestimmt. Je nach Genotyp reagiert die Frau mehr oder weniger stark auf die Stimulation. Auf diese Weise kann schon im Vorfeld die optimale zu verwendende FSH-Dosis bestimmt und eine zu geringe Stimulation (Hypostimulation) oder eine zu hohe Stimulation (Hyperstimulation) vermieden werden.

Durchgeführt bei: ihr

Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



Blutgerinnungsfaktoren: Faktor II, Faktor V, MTHFR, PAI 1

Die Stimulation mit FSH führt bei der Patientin zu einem Anstieg der Östrogenspiegel. Bei genetisch prädisponierten Personen kann dieser Faktor das Risiko einer tiefen Venenthrombose erhöhen. Es ist daher ratsam, fünf Nukleotidvarianten auf vier am Blutgerinnungsprozess beteiligte Gene (Faktor II, Faktor V, MTHFR und PAI 1) zu untersuchen, damit Risikopatientinnen vor einer hormonellen Stimulation an einen Spezialisten überwiesen werden können.

Diese Mutationen können ausserdem ein erhöhtes Risiko für wiederholte Fehlgeburten und Probleme während der Schwangerschaft verursachen und stellen daher eine Indikation dar, während der Behandlung und während der Schwangerschaft die Verabreichung eines Antikoagulans zu erwägen.

Durchgeführt bei: ihr

Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



Gentests der zweiten Ebene

Unter Berücksichtigung der persönlichen und familiären Vorgeschichte angebotene gezielte Tests.

Fragiles-X-Syndrom und damit verbundene Störungen:

Bestimmung der Prämutation

Das Fragiles-X-Syndrom ist die häufigste Ursache für eine erbliche geistige Behinderung (betroffen ist ungefähr 1 von 3'000 Männern). Das Syndrom beruht auf einer Verlängerung eines Genabschnitts, genannt FMR1, der sich aus einer mehrmals wiederholten Sequenz auf dem X-Chromosom zusammensetzt. Aus diesem Grund ist seine Verbreitung an das X-Chromosom gebunden, Männer sind im Allgemeinen häufiger betroffen als Frauen. Die Krankheit ist nur dann manifest, wenn die Expansion eine bestimmte Anzahl von Wiederholungen überschreitet und dann als «Vollmutation» bezeichnet wird. Zwischen der normalen Anzahl von Wiederholungen und der Vollmutation gibt es einen Bereich, der als «Grauzone» sowie einen Bereich, der als «prämutiert» bezeichnet wird. Die Prämutation kann instabil sein, das heißt, sie dehnt sich im Verlauf der Generationen aus und verursacht das Syndrom in nachfolgenden Generationen. Die Instabilität wird praktisch nur von Mutter auf Kind und nicht von Vater auf Sohn/Tochter vererbt. Die Anzahl der Träger einer Prämutation in Westeuropa und Nordamerika wird auf etwa 1/150 geschätzt.

Im Zusammenhang mit dem Vorliegen einer Prämutation sind zwei Erkrankungsformen bekannt:

- Tremor- und Ataxiesyndrom nach dem 50. Lebensjahr, insbesondere bei Männern
- Bei 20–30% der Frauen mit Prämutation tritt eine vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF oder POI) auf

Der Test, mit dem das Vorliegen einer Prämutation nachgewiesen wird, ist sehr wichtig, um festzustellen, ob das Risiko besteht, ein Kind mit diesem Syndrom zu zeugen und in diesem Fall einen pränatalen Test bzw. einen Test vor der künstlichen Befruchtung zu empfehlen.

Das Ergebnis ist sehr wichtig, auch um festzustellen, ob es innerhalb der Familie weitere Frauen gibt, bei denen das Risiko einer Weitervererbung der Krankheit besteht.

Der Test wird Patientinnen mit einer oder mehreren der folgenden Indikationen empfohlen:

- Positive Familienanamnese für Fragiles-X-Syndrom oder leichte bis schwere geistige Behinderung unbekannter Ursache
- Familienanamnese mit Fällen vorzeitiger (< 40 Jahre) oder früher (< 45 Jahre) Menopause bei Mutter, Schwester, Tante, Grossmutter
- Familienanamnese mit neurologischen Erkrankungen (Zittern, autistische Merkmale, Autismus, geistige Behinderung)
- Amenorrhoe seit mindestens 4 Monaten
- FSH unter 40 Jahren > 10 IE/l
- AMH unter 40 Jahren < 7 pmol/l
- Geringes Ansprechen der Eierstöcke auf Stimulation: < 5 Follikel

Durchgeführt bei: ihr

Blutentnahme: 2–5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



Blutgerinnungsfaktoren

Habituelle Aborte, also das Auftreten wiederholter Fehlgeburten (mehr als zwei Fehlgeburten), sind eine häufige Ursache für Unfruchtbarkeit und betreffen 5% der Frauen im gebärfähigen Alter.

Die Thrombophilie spielt unter den anerkannten Ursachen für habituelle Fehlgeburten eine wichtige Rolle. Die Veränderung der Hämostase mit einer Tendenz zur erhöhten Gerinnbarkeit des Blutes ist mit einem höheren Risiko für einen spontanen Abort verbunden. Frauen mit erblicher Thrombophilie, bei denen also eine genetische Abnormalität an einem oder mehreren der am Gerinnungsprozessen beteiligten Gene vorliegt, unterliegen einem besonderen Risiko für wiederholte spontane Fehlgeburten. Die am häufigsten an der genetisch bedingten Thrombophilie beteiligten Mutationen betreffen die Gene für Faktor V und Faktor II.

Jüngste Studien haben die Beteiligung einiger Varianten an den Genen PAI 1 (Plasminogen Activator Inhibitor 1), ACE (Angiotensin I-Converting-Enzym) und FXIII (Faktor XIII) und einen kumulativen Effekt dieser Varianten auf die Veranlagung zu wiederholten Fehlgeburten hervorgehoben.

Wir empfehlen, zusätzlich zu der Gerinnungsanalyse bei Patientinnen mit folgenden Merkmalen die unten genannten beiden Gene untersuchen zu lassen:

- 2 oder mehr spontane Fehlgeburten unter 35 Jahren und keine Anomalie im Karyotyp
- 2 oder mehr erfolglose Versuche medizinisch assistierter Fortpflanzung (MAF) unter 35 Jahren

ACE: D/I Intron 16

FXIII: V34L

Durchgeführt bei: ihr

Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



HLA-G: Bestimmung der Variante 3'UTR del/ins 14bp

HLA-G, ein Protein mit dem vollen Namen «Human Leukocyte Antigen-G», ist ein wichtiger Immunregulator, insbesondere im Zusammenhang mit der Plazenta, der «Schnittstelle» zwischen Mutter und Fötus. Die immunsuppressiven Eigenschaften dieses Proteins sind sehr wichtig für die Toleranz des mütterlichen Immunsystems gegenüber dem Embryo. Damit der Embryo sich an der Gebärmutterwand ansiedeln kann, müssen sowohl die Mutter als auch der Embryo selbst dieses Protein produzieren. In einigen Fällen, die grösstenteils genetisch bestimmt sind, tritt diese Produktion nicht oder nur unzureichend auf. Unter den verschiedenen Varianten, die für das HLA-G-Gen bekannt sind, spielt die Variante 3'UTR del/ins 14bp eine wichtige Rolle für das Ausbleiben der Produktion des HLA-G, und es kann mittels eines Gentests bestimmt werden.

Diese Variante muss bei beiden Elternteilen bestimmt werden, da die Produktion des HLA-G durch den Embryo vom Genotyp abhängt, der von Vater und Mutter geerbt wurde. Bestimmte genetische Konstellationen der obigen Variante sind auch für wiederholte spontane Fehlgeburten oder ein Versagen der Therapie verantwortlich.

Wir empfehlen diese Untersuchung in einem der folgenden Fälle:

- Bei der Patientin vor einer heterologen Spende, um den am ehesten kompatiblen Spender auszuwählen
- Bei Mann und Frau nach 2 oder mehr fehlgeschlagenen Befruchtungsversuchen mit FIVET (In-vitro-Befruchtung) und ICSI (intrazytoplasmatische Spermieninjektion)
- Bei Mann und Frau nach 2 oder mehr spontanen Fehlgeburten, wenn der Karyotyp normal ist und kein Problem auf Ebene der Gerinnung besteht
- Beim Partner der Patientin während der Vorbereitung auf die Eizellspende

Durchgeführt bei: ihr und ihm

Blutentnahme: 2–5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



Durch Nahrungsmittel induzierte Erkrankungen: Zöliakie und Glutenunverträglichkeit

Nahrungsmittelunverträglichkeiten können zu chronischen Entzündungen mit Aktivierung des Immunsystems führen und in einigen Fällen den Therapieerfolg beeinträchtigen.

Genotypisierung der Zöliakie anhand der HLA-Moleküle DQ2, DQ8

Bei der Zöliakie handelt es sich um eine Überempfindlichkeit des Dünndarms gegenüber Gluten, einem Protein, das in den meisten Getreiden vorkommt, jedoch nicht in Mais und Reis. Die Glutenunverträglichkeit reizt den Dünndarm und führt zu einer Schädigung der winzigen Zotten der Darmschleimhaut. Die Zöliakie hat eine Inzidenz von etwa 1% in der mitteleuropäischen Bevölkerung (Italien und Schweiz). Dieser Prozentsatz kann bei Frauen mit ungeklärter Unfruchtbarkeit auf 8% ansteigen.

Der Begriff Zöliakie bezieht sich einfach auf die Bauchhöhle, die Krankheit kann aber zu Komplikationen jenseits von Magen und Darm führen. Bei 50% der Zöliakiekranken zeigen sich nicht die klassischen Symptome der Krankheit wie Durchfall und Gewichtsverlust. Bei diesen Patienten (etwa 20%) können Symptome völlig fehlen oder als einziges Symptom die Unfruchtbarkeit bei Frauen auftreten. Tatsächlich sind Frauen mit unbehandelter Zöliakie häufig nicht fruchtbar und neigen, wenn sie schwanger sind, häufiger zu Fehlgeburten als die Allgemeinbevölkerung.

Eine glutenfreie Ernährung kann in diesem Fall das Problem der Unfruchtbarkeit lösen.

Die genetische Analyse zur Feststellung der Zöliakie ist eine Ausschlussanalyse. Wenn die beiden Heterodimere DQ2 und/oder DQ8 beim Patienten nicht nachgewiesen werden, kann mit sehr hoher Sensitivität ausgeschlossen werden, dass der Patient an Zöliakie erkrankt ist oder diese im Laufe seines Lebens entwickeln wird (Ausschlusswahrscheinlichkeit von mehr als 99,9%).

Wir empfehlen diesen Test Patientinnen, bei denen mindestens eines der folgenden Kriterien zutrifft:

- Idiopathische Unfruchtbarkeit oder idiopathische wiederholte spontane Fehlgeburten (mehr als 2)
- Familienmitglieder mit Zöliakie
- Magen-Darm-Beschwerden: Dyspepsie, Durchfall, Verstopfung, Blähungen
- Wiederkehrende Aphten im Bereich des Mundes
- Eisenmangelanämie
- Gewichtsverlust, idiopathischer Kleinwuchs
- Hypcholesterinämie (niedrige HDL-Werte)
- Dermatitis herpetiformis (Ellbogen, Knie, Gesäss)
- Ausbleiben der Immunantwort auf die Hepatitis-B-Impfung
- Autoimmunthyreoiditis
- Diabetes mellitus Typ I
- Sjögren-Syndrom (Augen- und Mundtrockenheit)
- Addison-Krankheit

Durchgeführt bei: ihr

Blutentnahme: 2–5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



Falls gewünscht, kann anhand derselben Probe der Gentest auf Laktoseintoleranz durchgeführt werden.

Mikrodeletionen auf dem Y-Chromosom (AZF-Region)

Mit dieser Untersuchung lässt sich feststellen, ob Deletionen von Genmaterial an 3 spezifischen Regionen des Y-Chromosoms nachweisbar sind, die für die Spermatogenese sehr wichtig sind. Deletionen in diesem Bereich sind für ungefähr 10% der schweren Azoospermien oder Oligospermien verantwortlich (weniger als 2 Millionen Spermien pro Milliliter).

Der Test wird Männern mit schwerer Oligospermie oder Azoospermie empfohlen.

Das Testergebnis ist sowohl für die Therapie als auch hinsichtlich der Konsequenzen für die Nachkommen von Bedeutung. Für die Therapie, weil die Art der Mikrodeletion einen eindeutigen Hinweis auf die Möglichkeit oder Unmöglichkeit gibt, auf eine ICSI oder TESE zurückzugreifen; für die Nachkommen, da im Falle der Anwendung von ICSI und TESE die Möglichkeit der Empfängnis eines von der Erkrankung betroffenen männlichen Kindes in Betracht gezogen werden muss.

Durchgeführt bei: ihm

Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



MTHFR: Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase

Eine auf dem MTHFR-Gen bekannt gewordene Nucleotidvariante, genannt C677T, verursacht eine Zunahme von Homocystein und eine Abnahme von Folsäure im Blut. Laut Literatur kann dies zu männlicher Unfruchtbarkeit führen, die sowohl die Spermatogenese als auch die Beweglichkeit der Spermien negativ beeinflusst. Aus Studien, die in der Literatur berichtet wurden, wurde eine Zunahme der Anzahl und der Beweglichkeit der Spermien festgestellt, wenn Folsäure in der aktiven Form (5-MTHF) gegeben wurde. Wir empfehlen diese Analyse, wenn eine oder mehrere der folgenden Indikationen vorliegen:

- Idiopathische Unfruchtbarkeit
- Bei einem Spermioogramm mit anormalen Werten (Anzahl, Beweglichkeit)
- Bei Vorliegen eines OAT-Syndroms

Durchgeführt bei: ihm

Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



FSH und FSHR

Polymorphismen am FSH (FSHR)-Rezeptor-Gen und am Gen des FSH-Hormons können für Defekte der Spermatogenese verantwortlich sein. In einigen Fällen profitieren Patienten mit diesem Problem von einer Verabreichung des FSH. Die genetische Untersuchung von zwei Varianten der FSHR- und FSHB-Gene ermöglicht es, die Behandlungsmöglichkeit der männlichen Unfruchtbarkeit mit dem follikelstimulierenden Hormon (FSH) zu bewerten.

Insbesondere Patienten mit Oligospermie, aber normalen FSH-Spiegeln und mindestens einem Serin in Position 680 auf dem FSHR-Gen (p.Asn680Ser), profitieren von der Verabreichung von FSH in Bezug auf:

- Anzahl und Konzentration der Spermien
- Zunehmende Beweglichkeit
- Prozentsatz der Spermien mit normaler Morphologie

Darüber hinaus ist eine Variante des FSHB-Gens (-211 TT) mit niedrigen bis mittleren FSH-Spiegeln bei Männern mit Azoospermie bzw. Oligospermie assoziiert. Dieser Genotyp wurde bei Männern mit einem hohen FSH-Wert (> 8 IE/l) oder bei normospermischen Männern nie gefunden.

Bei diesen Patienten führt die FSH-Behandlung zu einer signifikanten Verbesserung in Bezug auf:

- Anzahl und Konzentration der Spermien
- Zunehmende Beweglichkeit

Die Analyse dieser beiden Varianten ist angezeigt bei Männern mit:

- Idiopathischer Oligospermie
- Anderen veränderten Faktoren im Spermogramm (Beweglichkeit, Morphologie)

Durchgeführt bei: ihm

Blutentnahme: 2-5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

In dringenden Fällen: < 5 Arbeitstage



Defensin B126 (DEFB126)

Nicht immer hängen die Parameter der Spermien eng mit der Diagnose einer Unfruchtbarkeit zusammen. 17% der Fälle männlicher Unfruchtbarkeit bleiben ungeklärt.

In neueren Studien richtete man die Aufmerksamkeit auf ein Spermienoberflächenprotein, genannt Defensin beta 126 (DEFB126), das eine relevante Rolle bei der männlichen Unfruchtbarkeit zu spielen scheint. Das DEFB126-Protein wird vom Nebenhoden abgeschieden, wobei es während der Passage des Spermias an der Oberfläche der Glykokalyx des Spermiums haftet und zu dessen wichtigstem Bestandteil wird. Dieses Protein (ein glykosyliertes Polypeptid) scheint für das Befruchtungspotential des Spermiums von grundlegender Bedeutung zu sein. Es erleichtert die Penetration durch den Zervixschleim und vermittelt die Anhaftung des Spermiums am Epithel des Eileiters.

Defensin spielt auch eine Rolle beim Schutz der Spermien vor gramnegativen Bakterien und vor dem weiblichen Immunsystem im Fortpflanzungstrakt.

Man hat eine Variante auf dem Defensin B126-Gen identifiziert, die eine wichtige Rolle bei der Fähigkeit der Spermien zu spielen scheint, den weiblichen Schleim zu durchdringen. Das Fehlen dieses Proteins in Verbindung mit anderen Ursachen der Subfertilität scheint ein verlängerte Zeitspanne vor der Empfängnis zu verursachen.

Wann sollte der Test durchgeführt werden?

- Der Test wird Patienten mit Unfruchtbarkeit bei Normospermie oder nur leicht veränderten Werten des Spermioграмms vorgeschlagen, um zu bewerten, ob eine intrauterine Insemination (IUI) durchgeführt werden soll.

Durchgeführt bei: ihm

Blutentnahme: 2–5 ml EDTA-Blut

Zeit bis zum fertigen Befund: 10 Arbeitstage

Bei Dringlichkeit: < 5 Arbeitstage





Kontakt Daten für Informationen:

MEDISYN SA

Abteilung für Genetik

Via Pianon 7

6934 Bioggio

Telefon +41 58 400 15 10

genetics.ti.ch@medisyn.ch



MEDISYN

MEDISYN SA

Sternmatt 6

6010 Kriens

www.medisyn.ch

© 2024 MEDISYN SA. Alle Rechte vorbehalten. Für Flüchtigkeitsfehler, Mängel oder ungenaue Preisangaben wird im gesetzlich zulässigen Umfang jegliche Haftung abgelehnt. Die Texte, Bilder und Inhalte unterliegen dem Copyright von MEDISYN SA.

Ausgabe 01/2024