

Defensin DEFB126 assoziierte männliche Infertilität

Allgemeines

Trotz verschiedener Diagnosemöglichkeiten bleibt die Ursache der männlichen Infertilität vor allem bei Männern mit normalen Spermienparametern in vielen Fällen unklar. Entsprechende Abklärungen bleiben ergebnislos. Eine kürzlich publizierte Arbeit (*Tollner et al., Science Translational Medicine, Vol 3:92, 2011*) zeigt nun, dass ein Defekt im Gen für Defensin 126B (DEF126B) ein wichtiger Faktor für die männliche Infertilität darstellt. Eine Mutationsanalyse des Defensin-Gens wird sich in Zukunft als hilfreiche Diagnostik erweisen.

Genetik und Klinik der Defensin-assoziierten Infertilität

Das DEF126B-Gen kodiert für Defensin, ein hauptsächlich im Nebenhoden exprimiertes Protein, das die Spermienoberfläche imprägniert. Defensin-positive Spermien durchdringen problemlos den Zervixkanal und sind gegenüber der weiblichen Immunabwehr resistenter. Ungefähr 20% der Männer weltweit zeigen eine homozygote 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 Geburtenraten der Partnerinnen um ca. 30% reduziert war. Daraus resultieren künftige therapeutische Implikationen: Bei Männern mit dem del/del-Genotyp könnte die Schwangerschaftsrate durch frühzeitige intrauterine Insemination oder bei zusätzlichen Infertilitätsfaktoren durch IVF erhöht werden.

Präanalytik

Entnahme und Zustellung

- EDTA-Blut venös (ca. 2 ml) oder kapillär (200 µl)
- Wenn Zwischenlagerung notwendig, Material im Kühlschrank aufbewahren
- Zustellung per A-Post (frankierte Versandtüten vom Labor anfordern)

Auftragserteilung

Formular „Auftragsformular für postnatale genetische Untersuchung“

Analytik und Befund

Methoden

- PCR und Kapillarelektrophorese

Resultatmitteilung/Dauer

Das Ergebnis wird dem Arzt schriftlich mitgeteilt und liegt innerhalb von maximal zwei Arbeitswochen nach Probeeingang im Labor vor.

Kosten

Die Kosten für die Analyse betragen CHF 271.- (nach Analysenliste verrechnet).

Auskunft, Beratung

Für Auskünfte steht das Labor jederzeit gerne zur Verfügung.