

## Ärzteinformation männliche Infertilität

### Azoospermiefaktoren AZFa, AZFb, AZFc

#### Genetik und Klinik der Y-chromosomalen Mikrodeletionen AZFa-c

Für die Spermatogenese mitverantwortlich sind Faktoren, deren Gene auf dem langen Arm des Y-Chromosoms (Yq11.22-23) liegen und als Azoospermiefaktoren (AZF) zusammengefasst werden. Deletionen der Azoospermiefaktoren werden in ca. 5-10 % der infertilen Männer gefunden. In der Regel handelt es sich um de novo Mutationen.

Männer mit einer Y-chromosomal bedingten Fertilitätsstörung weisen im Spermogramm entweder eine (nicht-obstruktive) Azoospermie oder eine Oligospermie auf. Die Spermien zeigen zudem häufig ausgeprägte morphologische Veränderungen resp. Motilitätsstörungen. Eine weitere Indikation für die genetische Untersuchung ist die durch Hodenbiopsie gesicherte Diagnose eines „Sertoli cell only syndrome (SCOS)“.

Abhängig von der Lokalisierung und der Ausdehnung der AZF-Deletion kann die Prognose bezüglich Erfolg einer invasiven Spermengewinnung zur Behandlung der Kinderlosigkeit gestellt werden. Während bei Deletionen der AZFc- und/oder AZFb-Regionen eine rudimentäre Spermatogenese möglich ist, lassen sich bei AZFa-Deletionen bioptisch nie Spermien nachweisen resp. gewinnen.

#### 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.
- Die Analyse kann bei oligospermen Patienten auch an Ejakulat (0.5-1 ml) durchgeführt werden. Transportgefässe bitte im Labor anfordern.
- 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 „AZFa-c (Y-Deletionen)“. 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

DNA-Extraktion, Untersuchung von STS-Markern in den AZFa-c Regionen inklusive Green/Red (gr/gr) resp. Blue/Blue (b1/b3) Deletions-Polymorphismus mittels Multiplex-PCR/Agarosegelelektrophorese.

##### Sicherheit der Ergebnisse, Fehlerquellen

Die Untersuchung erfasst 100% der AZF-Deletionen. Punktmutationen oder kleinste Deletionen im USP9Y-Gen in der AZFa-Region (Klinik Hypospermatogenese ohne SCOS) werden nicht erfasst.

## Mögliche Resultate und Konsequenzen

*Nachweis einer AZFc oder AZFb-c Deletion:*

- *Diagnose Y chromosomale Infertilität (AZF-Deletion) gesichert*
- *Reproduktionsmedizinische Therapie möglich. Daraus resultierende männliche Nachkommen weisen ebenfalls Y-Deletion auf und sind mit grosser Wahrscheinlichkeit infertil.*
- *Genetische Beratung indiziert*

*Nachweis einer AZFa Deletion:*

- *Diagnose Y chromosomale Infertilität oder „Sertoli cell only syndrome (SCOS)“ gesichert.*
- *Biopsische Massnahmen zur Spermengewinnung sind **sinnlos**.*

*Nachweis eines Green/Red (gr/gr) resp. Blue/Blue (b1/b3) -Deletions-Polymorphismus:*

- *Assoziation mit männlicher Infertilität möglich*
- *Risiko für mit Alter zunehmende Spermienproduktionsstörung*

## 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 405.-. Sie sind kassenpflichtig. Werden gleichzeitig auch andere molekulargenetische Infertilitätsabklärungen verordnet, reduzieren sich diese Kosten um den Preis der DNA-Extraktion.

## 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.