

Mitochondriale DNA Polymerase Gamma-Untereinheit (POLG)

Genetik und Klinik

Wesentlich für das Überleben und die Beweglichkeit der Spermien ist eine optimale Energieversorgung, welche durch die Mitochondrien (Kraftwerke der Zelle) sichergestellt wird. Für die Bildung der Mitochondrien sind viele Gene verantwortlich. Vor kurzem wurde festgestellt, dass bei ca. 30% der infertilen Männern mit auffälligem Spermogramm und bei rund 15% unfruchtbaren Männern mit normalem Spermogramm in einem wichtigen Gen (POLG-Gen) eine Variante vorliegt, die möglicherweise über die Zeit hinweg zu reduzierten Spermienzahlen oder Funktionsverlust führen kann.

Da bei POLG-Mutationsträgern (CAG-Repeat-Zahl grösser oder kleiner 10) die eventuell bereits reduzierte Spermienanzahl mit zunehmendem Alter möglicherweise noch mehr abnimmt, qualifizieren solche Patienten aus unserer Sicht möglichst früh für reproduktionsmedizinische Therapien resp. Sperma-Kryokonservierung.

Dienstleistung

Auftrag: Mitochondriale DNA Polymerase Gamma-Untereinheit; Messung der CAG-Repeat-Zahl im POLG-Gen

Fachbereich: männliche Infertilität

Methode: PCR und Kapillarelektrophorese der Repeat-enhaltenden Genregion im POLG-Gen

Gen(e): POLG

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -