

# Abschlußbericht

zum Forschungsprojekt

„Molekulargenetische Analyse der Androgenresistenz und des Hyperandrogenismus“

im Rahmen des Förderschwerpunktes „Fertilitätsstörungen“  
des Bundesministeriums für Bildung, Wissenschaft, Forschung und Technologie (BMBF)  
Förderkennzeichen: 01KY9505/9

## Ziele des Projekts:

Im Rahmen des oben genannten Forschungsprojekts wurden folgende Ziele genannt:

1. Mutationsanalyse bei kompletter und partieller Androgenresistenz, um eine eventuelle Genotyp-Phänotyp-Korrelation auszuarbeiten
2. Molekulargenetische Analyse des Androgenrezeptor-Gens bei infertilen Männern
3. Modifizierende Faktoren bei der phänotypischen Ausprägung von Mutationen des Androgenrezeptor-Gens
4. Bedeutung des CAG-*repeats* im 1. Exon des Androgenrezeptor-Gens bei Frauen mit ungeklärten Virilisierungserscheinungen.

## Ergebnisse:

### 1. Mutationsanalyse bei kompletter und partieller Androgenresistenz

Wir konnten mehrere noch nicht beschriebene Mutationen des Androgenrezeptor-Gens bei Patienten mit kompletter und partieller Androgenresistenz nachweisen. Hierbei handelt es sich vor allem um Punktmutationen und deutlich seltener um Deletionen. Unter den Punktmutationen sind die *missense*-Mutationen die häufigsten. Bei zwei Schwestern mit kompletter Androgenresistenz und Sertoli-Zell-Tumor konnten wir eine spezifische, bis jetzt noch nicht beschriebene Mutation des Androgenrezeptor-Gens nachweisen. Aus der Bearbeitung dieses Teilbereichs sind folgende Publikationen hervorgegangen:

- Jakubiczka S, S Nedel, EA Werder, E Schleiermacher, U Theile, G Wolff, P Wieacker: Mutations of the androgen receptor gene in patients with complete androgen insensitivity. Human Mutation 9, 57-61, 1997