



Mikrodelece na Y chromosomu

Na dlouhém raménku chromosomu Y jsou tři tzv. AZF oblasti (Azoospermia Factor) – a,b,c, obsahující geny, které řídí či ovlivňují vývoj spermií. Delece (ztráty) těchto genů jsou velmi malého rozsahu, a tudíž nejsou zjistitelné klasickými cytogenetickými metodami (OMIM 400 003; OMIM 415 000; OMIM 480 000). Vznikají většinou de novo (jako chyba) v oplodňující spermii nebo v prvních buňkách embrya. Tato porucha je příčinou až 10 % těžkých forem neplodnosti. Nejzávažnější jsou obvykle delece v oblasti AZFa. Delece v AZF b + c oblastech jsou různorodější, a to od úplného chybění zárodečných buněk v kanálcích varlete až po rychle se snižující plodnost (s rostoucím věkem).

Metody asistované reprodukce umožňují v současnosti takto postiženým mužům mít vlastní děti. Vzhledem k přítomnosti výše uvedené poruchy u těchto mužů lze očekávat, že jejich potomci mužského pohlaví ponесou stejnou poruchu jako jejich otcové. Nicméně, při průkazu delece Y chromosomu se nabízí možnost preimplantační volby pohlaví.

Indikace vyšetření:

Porucha plodnosti u mužů: azoospermie nebo těžká oligospermie.

Stručně klinický význam:

Diagnostika – stanovení příčiny neplodnosti u mužů. Má význam pro genetické poradenství a prognózu. Nevylučuje fertilizaci in vitro, ale je zde riziko stejného postižení u mužského potomka.

Diagnostické testování delecí:

- provádíme PCR amplifikaci vybraných oblastí Y chromosomu (STS markery)
- k detekci je použit Multiplex oligo-azoospermia kit 1-2 (firma EXPERTEAM)

Vyšetřované STS markery, SRY a ZFX/ZFY:

- vyšetřujeme tyto STS markery na dlouhém raménku chromosomu Y: sY84, sY86 (AZFa na Yq11.21), sY127, s134 (AZFb na Yq11.22), sY254, sY255 (AZFc na Yq11.23) – dle doporučení EMQN



- do analýzy jsou zahrnuty dvě kontrolní oblasti na krátkém raménku chromosomu Y: gen SRY a ZFX/ZFY

Analýzou těchto STS je možno detekovat 95 % delecí v uvedených třech AZF oblastech.

Materiál pro vyšetření:

- 5 ml venózní krve odebrané do EDTA (krev s heparinem nelze použít!), označené štítkem se jménem a datem narození
- příložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi

Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:

- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 7-10 pracovních dnů po převzetí vzorku
- v případě vzorku s označením STATIM je vyšetření a vydání závěrečné zprávy provedeno do 2-3 dnů po převzetí vzorku
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat molekulárně genetické vyšetření

Transport vzorků do laboratoře:

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)