

Microdelezione del cromosoma Y (AZF)

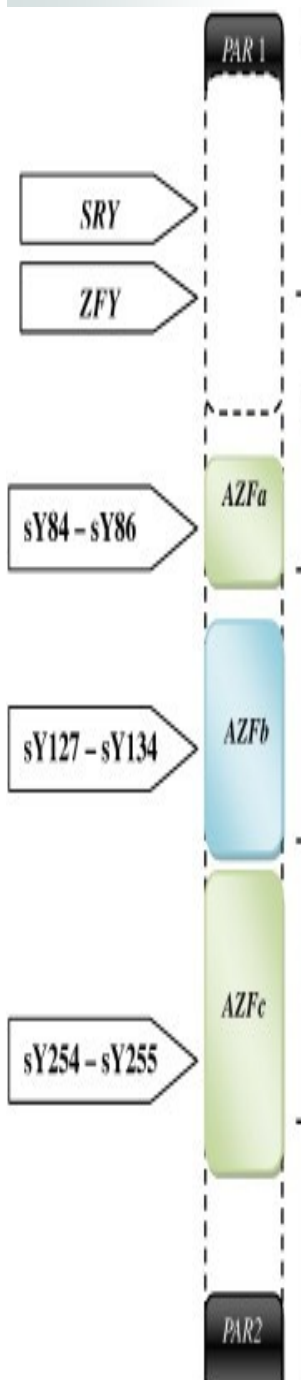
Le microdelezioni del cromosoma Y costituiscono la seconda causa genetica di sterilità di coppia dovuta a infertilità maschile.

Si riscontrano 1/3000 maschi nella popolazione generale e rappresentano il 15-20% dei casi di azospermia (mancanza assoluta di spermatozoi nel liquido seminale) o oligospermia (pochi spermatozoi nel liquido seminale). Le mutazioni sono caratterizzate da diverse microdelezioni a livello del braccio lungo del cromosoma Y, in una regione che comprende il locus genico AZF (Azoospermia Factor). Studi recenti hanno permesso l'identificazione, in questa porzione del cromosoma Y, di numerosi geni coinvolti nella spermatogenesi la cui delezione può giustificare il manifestarsi dell'infertilità. Per individuare una delle possibili cause d'infertilità sarebbe opportuno effettuare un test genetico che permette di rilevare la presenza di microdelezioni nel cromosoma Y nella regione AZF.

Il test permette di rilevare la presenza di microdelezioni "Sequence Tagged Sites" (STSs) nella regione AZF e la presenza dei geni SRY e ZFY come geni controllo. In particolare le regioni:

- AZFa (sY84, sY86),
- AZFb (sY127),
- Sy (134),
- AZFc (sY254, sY255).

Se tutti i frammenti si amplificano, non sono rilevate le microdelezioni, in presenza di microdelezioni in una o più regioni, entrambe le STS contenute in quella regione perdono la capacità di amplificarsi con la conseguente oligospermia o azospermia.

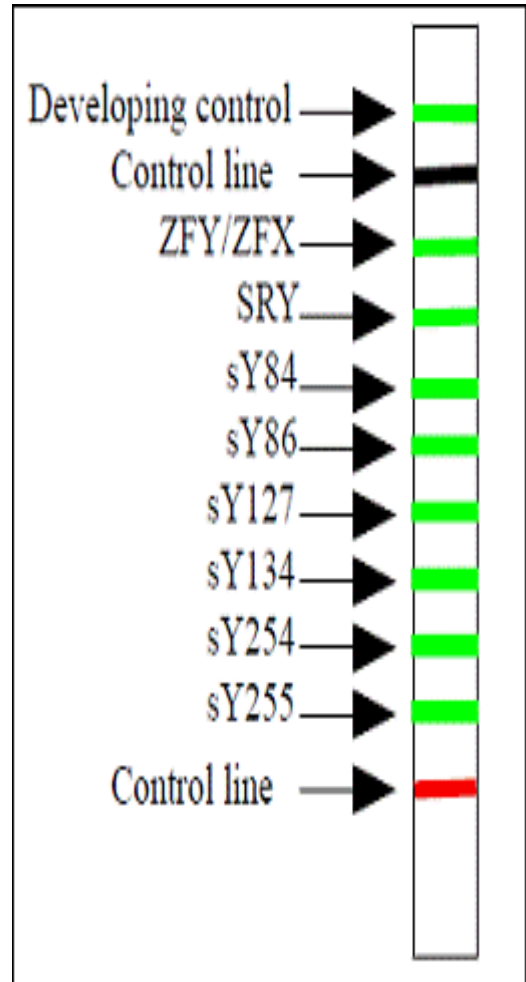


METODO ANALITICO:

- ⇒ Estrazione del DNA
- ⇒ Amplificazione mediante PCR
- ⇒ Reverse dot blot

Campione su cui effettuare l'esame:

- ◆ tampone buccale N° 2 tamp.
- ◆ Sangue intero in EDTA 2ml



Ogni campione deve essere contrassegnato con il Cognome ed il Nome del paziente e deve essere accompagnato dal MODULO ACCETTAZIONE PRESTAZIONI DIAGNOSTICHE (Mod. APD), compilato e firmato da parte del paziente, scaricabili dal sito Internet www.onco-path.it

- ◆ Tempi refertazione : 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione

OncoPath Srl

Via Archimede, 160 - 96014 Florida
tel:0931/1911328 - fax: 0931/949667
Email: info@onco-path.it
www.onco-path.it