

MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y

DESCRIZIONE ANALISI: ricerca delle microdelezioni del cromosoma Y

Negli ultimi anni è stato dimostrato che il 5-10% dei casi di infertilità maschile è imputabile a problemi genetici. Gli studi effettuati hanno infatti chiarito che le anomalie cromosomiche, ed in particolare a livello del braccio lungo del cromosoma Y rappresentano una causa frequente di sterilità.

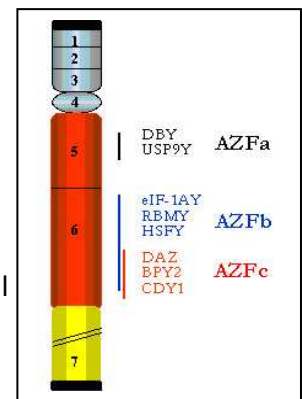
Attualmente, con lo sviluppo delle tecniche di biologia molecolare, è possibile dimostrare la presenza, in pazienti oligo o azospermici, di microdelezioni (perdita di piccoli frammenti cromosomici) del cromosoma Y, così piccole da non poter essere rilevate da un esame classico del cariotipo. L'analisi genetica ha portato all'identificazione di microdelezioni localizzate nei loci del **gene AZF** (acronimo di *Azoospermia Factor a,b,c*), presenti in numero variabile e denominati **STS** (*Sequenze Tagget Sites*).

Ciò riveste una particolare importanza soprattutto per quelle coppie che intendono affidarsi alla procreazione assistita, per conoscere con più precisione non solo le cause dell'infertilità, ma anche la possibilità di trasmettere ad un figlio lo stesso problema di sterilità del padre.

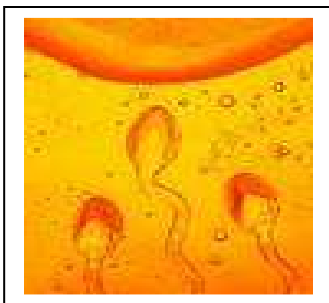
DIAGNOSI

Il **test per la ricerca delle Microdelezioni del Cromosoma Y** consente di valutare se la delezione ha eliminato sequenze normalmente presenti sul cromosoma Y e coinvolte nella regolazione della spermatogenesi nell'uomo.

Possiamo affermare che questo tipo di analisi è entrata ormai a far parte dell'iter diagnostico del paziente gravemente infertile anche perché è possibile effettuare la ricerca su un normale campione di sangue intero; che verrà poi opportunamente trattato con EDTA. Anche se ancora molti aspetti metodologici devono essere chiariti, l'analisi rappresenta un valido mezzo per la diagnosi di infertilità maschile.



CASI IN CUI È CONSIGLIABILE VERIFICARE LA PRESENZA DELLE MICRODELEZIONI



Argomento di discussione è stata la categoria di pazienti che dovevano essere sottoposti all'analisi in oggetto. Nella maggior parte degli studi le microdelezioni sono state riscontrate principalmente nei pazienti gravemente oligozoospermici e azospermici. Quindi, allo stato attuale delle conoscenze, tale analisi andrebbe riservata a tale gruppo di soggetti. Inoltre, provata la trasmissibilità delle microdelezioni alla prole di sesso maschile, è consigliato eseguire tale analisi in tutti i pazienti che si accingono ad intraprendere procedure di fecondazione assistita.

Grazie alle tecniche di amplificazione del DNA mediante **reazione a catena della polimerasi** è possibile identificare le principali microdelezioni presenti nel cromosoma Y in conformità alle Linee Guida Europee (Simoni, 2004)⁽⁵⁾ con risultati disponibili in **24 ore**.

CAMPIONI RACCOMANDATI

TIPOLOGIA	QUANTITÀ
Sangue intero in EDTA	2 ml
Spot ematico	alcune gocce
Tampone buccale	2 tamponi
DNA	2 ug

BIBLIOGRAFIA

- 1) Krausz C, Forti G, McElreavey K. (2003)
The Y chromosome and male fertility and infertility.
Int J Androl 26(2):70-5 (I.F. 1.588)
- 2) Krausz C & Fellous M. (2003)
Chromosome Y and infertility in men
Ann Endocrinol 64 (5 Pt 1):403-12
- 3) Foresta, C., Ferlin, A., Moro E. et al. (2000)
Deletion and expression analysis of AZFa genes on the human Y chromosome revealed a major role for DBY in male infertility.
Hum. Mol. Genet., 9, 1161-69.
- 4) Tiepolo, L. and Zuffardi O. (1976)
Localization of factors controlling spermatogenesis in the non fluorescent portion of the human Y chromosome long arm.
Hum. Genet., 34, 119-124.
- 5) Simoni M., Bakker E., Krausz C.
Linee Guida Europee "EAA/EQMN best practice guidelines for molecular diagnosis of Y-chromosomal microdeletions. State of the art 2004"
Int. J. Andrology, 2004, 27: 240-249.