



Государственное бюджетное учреждение здравоохранения
Детская городская клиническая больница города Краснодара
(ГБУЗ ДГКБ г. Краснодара МЗ КК)
Центр репродуктивной и клеточной медицины

350012, г. Краснодар, ул. им. Ак. Лукьяненко П.П., д.97, тел. 8(861)222-46-02

Определение микроделечий Y-хромосомы в субрегионах AZF

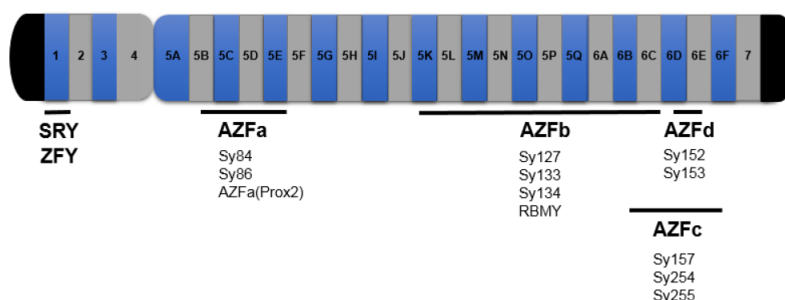
Исследование № 00000

Ф.И.О:	Пациент		
Адрес:	моб. тел.:	Дата рождения:	
		Код по МКБ	

Исследование выполнено с использованием набора GML Y Chromosome Microdeletion Detection System, включающего 14 пар праймеров к целевым последовательностям Y-хромосомы для проведения мультиплексной ПЦР. Анализ полученных фрагментов проводился на генетическом анализаторе Applied Biosystems 3500xL Genetic Analyzer.

ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Генетические факторы обуславливают, по крайней мере, 30-50% всех случаев тяжелых форм бесплодия у мужчин. Одной из наиболее частых генетических причин бесплодия у мужчин являются частичные потери (микроделечии) Y-хромосомы, захватывающие локус AZF (AZoospermia Factor – "фактор азооспермии") на ее длинном плече. Это приводит к нарушениям сперматогенеза от его умеренного снижения до практически полного отсутствия половых клеток в семенных канальцах. Делечии AZF-локуса стоят на втором месте по частоте встречаемости среди всех генетических причин мужского бесплодия (после нарушений кариотипа). Микроделечии локуса хромосомы Y обнаруживаются в среднем в 10-15% случаев азооспермии (отсутствие сперматозоидов в эякуляте) и в 5-10% случаев олигозооспермии тяжелой степени (число сперматозоидов в эякуляте менее 5 млн/мл).



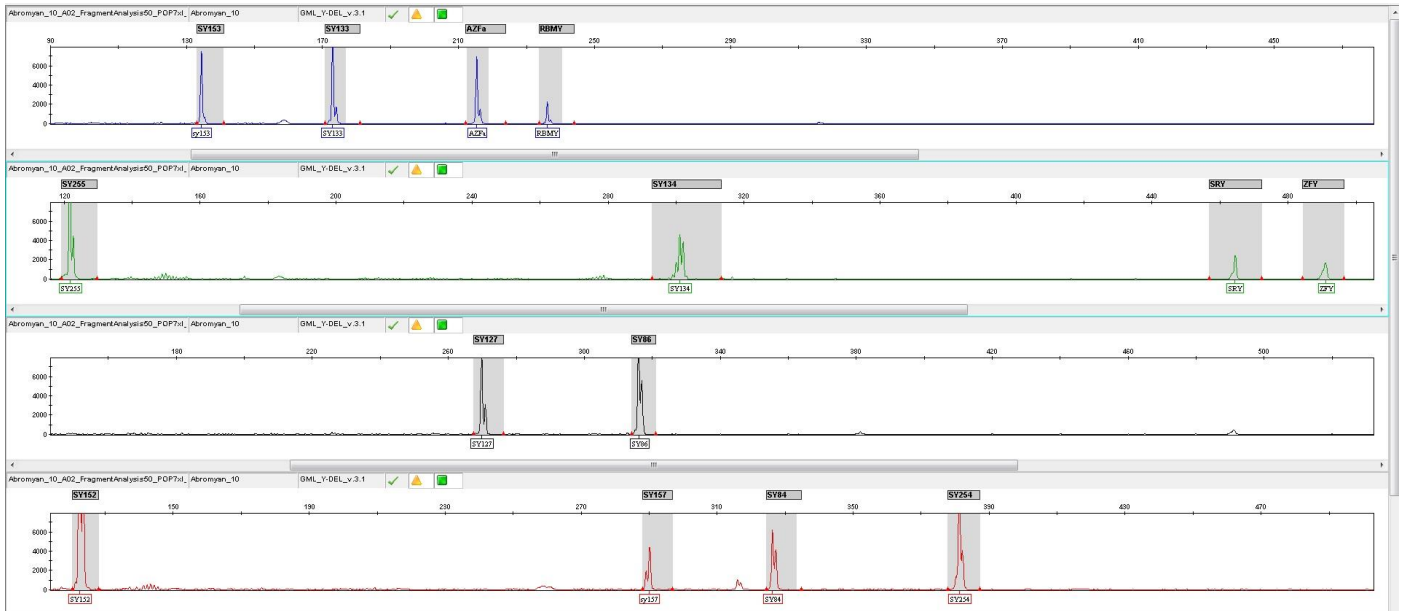
Проводимые в нашей клинике исследования позволяют выявить микроделечию Y-хромосомы во всех трех субрегионах AZF: AZFa, AZFb, AZFc. Делечии AZFa, AZFb или AZFc субрегионов приводят к выраженной олигоспермии либо полному отсутствию мужских половых клеток (азооспермии – синдром "только клетки Сертоли"). При делечии двух и более субрегионов (особенно a и b) азооспермия наблюдается практически во всех случаях. Наиболее часто делечии встречаются в субрегионе AZFc (60% случаев), при которых прогноз в половине случаев может быть благоприятен и удается получить сперматозоиды, пригодные для искусственного оплодотворения.

Важно отметить, что мальчик, родившийся от отца с такой генетической патологией, обязательно унаследует дефект, поэтому им необходимо выполнять микроделечийный анализ. При рождении девочки никаких угроз нет, так как Y-хромосома отсутствует.

Методика выявления микроделечий Y-хромосомы

Для проведения данного вида исследования используются STS-маркеры (Sequence –Tagged Sites – высоко консервативные уникальные последовательности ДНК), локализованные на длинном плече Y-хромосомы в различных областях AZF-региона. *Отсутствие у пациента какого-либо маркера или группы маркеров свидетельствует о делеции соответствующей области AZF-локуса.*

РЕЗУЛЬТАТ ФРАГМЕНТНОГО АНАЛИЗА



Регион	Маркер	Результат
AZFa	sY84	■ Норма
	sY86	■ Норма
	Prox2	■ Норма
AZFb	sY127	■ Норма
	sY133	■ Норма
	sY134	■ Норма
	RBMY	■ Норма
AZFc (AZFd)	sY152	■ Норма
	sY153	■ Норма
	sY157	■ Норма
	sY254 (DAZ)	■ Норма
	sY255 (DAZ)	■ Норма

■ – Норма, ■ – Делеция

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: По результатам фрагментного анализа продуктов ПЦР всем анализируемым маркерам соответствуют отчетливые пики. Наиболее частые делеции не обнаружены.

Исполнитель:

Дата выдачи результатов: