



FN MOTOL

Fakultní nemocnice v Motole

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<http://www.fnmotol.cz/ublg/>

Ústav biologie a lékařské genetiky

Mikrodelece oblasti AZF chromozomu Y

Neplodností je postiženo asi 15 - 20 % párů v reprodukčním věku a zhruba v polovině případů se na ní podílí muž. Mikrodelece AZF (azoospermia factor) oblastí na dlouhém raménku chromozomu Y (Yq11.3) jsou považovány za nejčastější příčinu těžké oligospermie nebo azoospermie, kterou můžeme detekovat molekulárně genetickým vyšetřením – DNA analýzou. V AZF oblasti se vyskytuje tzv. genová rodina DAZ – z anglického označení deleted in azoospermia. Frekvence výskytu mikrodelece AZF oblastí se odhaduje asi na 1/10 000 živě narozených chlapců. Literární údaje hovoří o výskytu mikrodelece AZF oblastí asi u 4 – 5 % mužů s oligospermii a asi u 15 – 18 % mužů s azoospermii, v průměru asi u 10 % mužů s reprodukčními problémy. Oblast AZF je rozdělena do 3 podoblastí AZFa, AZFb a AZFc. Geny vyskytující se v tomto úseku se účastní procesu spermatogeneze a jsou nezbytné pro mužskou reprodukci. Předpokládá se, že každá podoblast je aktivní v jiné fázi spermatogeneze. Mezi genotypem a fenotypem byla vypořádována určitá korelace závažnosti postižení. Mikrodelece v podoblasti AZFb a AZFc se projeví ve fenotypu většinou pod obrazem oligozoospermie až azoospermie. Mikrodelece v oblasti AZFa a celé oblasti AZFb + AZFc má závažnější projev a ve většině případů zjišťujeme azoospermii (R. Gaillyová, I. Valášková, R. Beharka, D. Pacík, I. Crha, P. Ventruba, Výsledky vyšetření mikrodelece AZF(Yq) u mužů s reprodukčními problémy, Urol List 2007;5(3):18-21.).

Pomocí metod asistované reprodukce s mikrochirurgickým odběrem spermií je v současné době možné, aby muži s delecí postihující AZFb nebo AZFc oblast Y chromozomu měli potomstvo. Je však nutno očekávat, že jejich synové budou mít tutéž mutaci a budou mít stejnou poruchu plodnosti jako jejich otcové.

Indikační kritéria: patologický spermioqram – azoospermie nebo těžká oligospermie

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery:
Vyšetření mikrodelece chromosomu Y pomocí kitu Devyser AZF	sY86, sY625, sY84, M259 (podoblast AZFa), sY127, sY131, sY134 (podoblast AZFb), sY254, sY255, sY157 (podoblast AZFc). Kontrolní markery: sY14 (tj. SRY oblast) a ZFY pro krátké raménko chromozomu Y a sY81 spolu s sY90 pro dlouhé raménko chromozomu Y.

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření mikrodelece chromosomu Y pomocí kitu Devyser AZF	40	-

Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84, Praha 5,
150 064. patro G
Centrální příjem vzorků:
Po – Pá
7:30h – 14.30h

Požadavky na vzorek

Krev – 5 – 10 ml do K₃EDTA (novorozenci 1ml, děti 1-2ml)**Izolovaná DNA - 50 - 300 ng/μl** a více v množství 20 - 30 μl**Vzorek označit** minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku.

DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.