



**Direttore**

Prof. Giuseppe Damante

Ph: (+39) 0432 554321

Fax: (+39) 0432 554359

Mail: giuseppe.damante@asufc.sanita.fvg.it

## INFORMATIVA

### Ricerca microdelezioni del cromosoma Y

#### Cosa è e a cosa serve la ricerca delle microdelezioni del cromosoma Y.

Il cromosoma Y è uno dei due cromosomi sessuali (l'altro è il cromosoma X) ed è quello che determina il sesso maschile. La formazione dei gameti maschili (spermatozoi) è un processo complesso che avviene sotto il controllo di diversi geni, molti dei quali situati nel cromosoma Y, a livello delle regioni AZF (AZF è l'acronimo di AZoospermia Factor).

La microdelezione, cioè la perdita di uno o più geni rappresenta la causa più frequente di oligo/azoospermia non ostruttiva (10-15% dei casi).

La microdelezione più frequente è quella della regione AZFc (60%), seguono poi le delezioni della regione AZFb, AZFb+c e AZFa+b+c. Estremamente rare (5%) sono le delezioni della regione AZFa.

#### Indicazioni all'analisi

- azoospermia (assenza di spermatozoi nel liquido seminale)
- grave oligozoospermia (con un numero di spermatozoi inferiore ai 5 milioni/millilitro di liquido seminale)
- grave teratozoospermia (morfologia atipica della testa, del collo o della coda degli spermatozoi)

#### Limiti del test

Gli studi sul DNA non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio dei campioni, errori di identificazioni ed errori nella definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione nelle reazioni, da contaminazione dei campioni in esame con DNA estraneo e da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi.

L'analisi delle microdelezioni del cromosoma Y non è in grado d'identificare cause di oligo/azoospermia non ostruttiva dovute ad altri tipi di variazione genetica

#### Modalità di esecuzione del test

L'analisi molecolare viene eseguita su DNA estratto da linfociti di sangue periferico in EDTA. L'analisi viene effettuata tramite la tecnica dell'ibridazione inversa.

#### Modalità di consegna dei referti

La consegna dei referti viene concordata con l'interessato in sede di consulenza genetica post-test.