

SCHEDA INFORMATIVA MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y

L'analisi delle microdelezioni del cromosoma Y viene oggi considerata un approccio diagnostico essenziale per lo studio dell'infertilità maschile.

Attraverso le ricerche compiute negli ultimi anni è stata stabilita una suddivisione del braccio lungo del cromosoma Y in tre regioni, denominate AZF (Azoospermia Factors), che risultano frequentemente delete nei soggetti azoospermici e gravemente oligozoospermici. Questi loci (AZFa, AZFb e AZFc) contengono geni che controllano il corretto svolgimento della spermatogenesi. Alterazioni a carico di uno o più loci AZF comportano la drastica riduzione delle cellule germinali fino alla loro completa assenza.

Diversi studi hanno evidenziato come il verificarsi delle delezioni sia in relazione con la presenza di sequenze di DNA ripetute. Infatti un evento di ricombinazione tra le due sequenze provirali HERV15 è alla base della delezione di AZFa. Delezioni di AZFc sono generalmente più uniformi e conseguono alla ricombinazione tra blocchi di sequenze ripetute che fiancheggiano la regione.

La diagnosi di infertilità correlata al cromosoma Y è sospettata in maschi con Azoospermia o Oligozoospermia grave, associata ad anomala morfologia e/o motilità spermatica, in assenza di altre cause. L'analisi molecolare identifica delle microdelezioni del cromosoma Y nel 5-10% di questi soggetti.

- L'analisi viene eseguita su un campione di sangue venoso periferico in **due provette di EDTA** e prevede:
 - Compilazione accurata del CONSENSO INFORMATO;
 - Estrazione del DNA da sangue periferico. Amplificazione con oligonucleotidi specifici e successiva ibridazione mediante tecnica di Reverse Dot-Blot.

➤ **Refertazione**

La refertazione è prevista entro:

- 10 giorni lavorativi

È possibile scaricare il referto collegandosi al sito www.lirspa.com e accedendo all'area *Referti* con le credenziali ricevute via sms/e-mail.

➤ **Limiti dell'indagine**

- Esiste la possibilità, limitata a rarissimi casi, che per problemi tecnici o legati al campione, il test vada ripetuto o fornisca un risultato non corretto, o che richieda ulteriori approfondimenti;
- La sensibilità analitica del test è del 99%, la sensibilità clinica del 96%. La specificità è del 99%;
- Nel caso il risultato dell'analisi genetica identifichi la presenza di una o più mutazioni viene consigliata consulenza genetica.

➤ **Esecuzione di ulteriori indagini di approfondimento**

- In alcuni casi, per una corretta/completa valutazione è necessario ricorrere ad ulteriori indagini di approfondimento;
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a consigliare analisi genetica a consanguinei e partner;
- Quando siano coinvolti più familiari, se i legami di parentela di coloro che si sottopongono al test sono diversi da quanto dichiarato, il test può identificare tale situazione (ad esempio quando il padre anagrafico non sia quello biologico);

➤ **Conservazione del materiale biologico**

Dopo l'esecuzione del test molecolare, il DNA e il materiale biologico verranno conservati, presso il Laboratorio almeno fino a 15 giorni dalla emissione del referto se il quesito diagnostico è stato risolto, per almeno 10 anni se si tratta di un caso non risolto. Possono fare eccezione campioni di interesse scientifico che, in caso di autorizzazione o anonimizzazione, possono venir conservati fino ad un massimo di 10 anni.

I risultati dell'analisi vanno valutati dal medico inviante in sede di consulenza genetica, contestualmente ai dati clinico-anamnestici del paziente.