

Analisi delle microdelezioni del cromosoma Y

LE MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y

Le recenti acquisizioni in materia di genetica dell'infertilità maschile hanno determinato una importante evoluzione delle conoscenze delle sue basi biologiche e rappresentano un rilevante miglioramento nel percorso diagnostico della coppia infertile: i fattori genetici, che comprendono sia anomalie cromosomiche sia alterazioni a carico di singoli geni, sono alla base del 10-15% circa dei casi di infertilità maschile. La ricerca di specifiche anomalie genetiche responsabili di infertilità maschile rappresenta pertanto una parte importante dell'iter diagnostico della coppia infertile.

In questo contesto si inserisce l'analisi della regione AZF del braccio corto del cromosoma Y, in posizione Yq11.23, all'interno della quale sono presenti geni e unità trascrizionali la cui alterazione può portare a difetti della spermatogenesi e dunque all'infertilità. L'analisi di "microdelezioni" delle tre subregioni del cromosoma Y (AZFa, AZFb e AZFc) consente di valutare se eventi di delezione hanno eliminato tali sequenze: microdelezioni del cromosoma Y si riscontrano in circa il 5-10% dei soggetti con grave oligozoospermia ed in circa il 10-15% dei soggetti con azoospermia non ostruttiva.

Il riscontro di microdelezioni del cromosoma Y riveste importanza per le coppie che si affacciano ad un percorso di procreazione medicalmente assistita: permette infatti di conoscere la causa della sterilità di coppia e consente alla coppia stessa di essere informata che l'anomalia genetica viene trasmessa ad un eventuale figlio maschio.

TEST GENETICO PER LE MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y

Il test per la ricerca delle microdelezioni del cromosoma Y richiede l'applicazione di uno specifico esame di biologia molecolare, in grado di localizzare e valutare l'estensione di tali delezioni.

L'esame viene eseguito su un campione di sangue periferico, per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

Il tempo medio di risposta è di 30 giorni.

Dall'esecuzione del test potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità) che

vengono comunicati al paziente nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi.

Si precisa che:

- il trattamento dei dati genetici avviene nel rispetto dei diritti, delle libertà fondamentali e della dignità degli interessati
- il materiale biologico su cui viene eseguita l'indagine viene prelevato per le sole finalità di diagnosi, cura, prevenzione e ricerca scientifica (in quest'ultimo caso tutti i dati sono trattati in forma anonima) e che per le medesime finalità può essere conservato anche dopo la conclusione dell'esame.