

# FATTORI DI INFERTILITÀ MASCHILE E MICRODELEZIONI SUL CROMOSOMA Y

## PATOGENOSI

La tecnologia applicata nei laboratori di riproduzione assistita ha portato il test genetico ad assumere una parte integrante nella valutazione dello status e nel trattamento del paziente. In particolare in quelle procedure dove gli spermatozoi vengono selezionati in laboratorio per poi essere microiniettati nell'ovocita (ICSI) oppure semplicemente depositati in utero nelle vicinanze dell'ovocita (inseminazione). Il test genetico diventa importante in questi procedimenti in quanto la selezione degli spermatozoi pone dei problemi di possibili anomalie genetiche sul nascituro. Sono state infatti dimostrate delle anomalie cromosomiche in 6-18% dei bambini nati dopo ICSI, prevalentemente limitate ai gonosomi. Da qui il sospetto di trasmissione verticale dell'infertilità. La ricerca clinica sta scoprendo le basi dei fattori di infertilità maschili legati a microdelezioni sul cromosoma Y. Usando la PCR (Polymerase Chain Reaction) per amplificare dei siti specifici nel DNA di pazienti azoospermici si è arrivati ad identificare almeno quattro regioni (azoospermic factors, AZF) sul cromosoma Y (AZFa, AZFb, AZFc e AZFd) i cui geni sono espressi prevalentemente nei testicoli. I risultati indicano che le microdelezioni associate con delle patologie sono presenti con una frequenza di circa il 30% nelle regioni AZFb, AZFc e AZFd e del 10% nella regione AZFa. Malgrado le microdelezioni nella regione AZFa siano solo il 10%, esse sono associate con patologie gravi. Infatti, il 75% di questi pazienti hanno un'oligozoospermia grave e il 25% un arresto nella spermatogenesi. Microdelezioni estese su più regioni risultano pure in fenotipi gravi. Pazienti con microdelezioni nelle regioni AZFb e AZFc presentano un'azoospermia e oligozoospermia, mentre microdelezioni nella regione AZFd possono avere dei conteggi di spermatozoi che vanno dall'azoospermia fino ad un conteggio normale con morfologia anormale.

## EPIDEMIOLOGIA

Studi recenti su popolazioni definite di pazienti hanno dimostrato una percentuale di microdelezioni del cromosoma Y di:

- 20.5% in una popolazione (N=278) con azoospermia o grave oligozoospermia associate con ipogonadismo e arresto spermatogenico oppure conteggio normale ma teratozoospermia
- 7% in una popolazione (N=200) di pazienti infertili non selezionati
- 58.3% in una popolazione (N=36) con aneuploidie, delezioni (citologiche) o traslocazioni coinvolgenti il cromosoma Y e
- 0.87% in una popolazione (N=920) maschi fertili (controllo)

## TEST

Ricerca di microdelezioni sul cromosoma Y in 22 loci tramite PCR.

## PRELIEVO

Sangue/EDTA, 2-3 ml, sperma 200 µl.

## ESECUZIONE (\*)

Giornaliera.

## COSTO

(\*) analisi eseguita da terzi Secondo tariffario federale delle analisi 8810.05, 3x 8811.01, SFr. 350

**Laboratorio  
di diagnostica  
molecolare**

Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.