



СЕРБАЛАБ

ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

ООО «Сербалаб»
Лицензия: ЛО-78-01-007244
Адрес: г. Санкт-Петербург,
Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «3»
8 (812) 602-93-38
info@cerbalab.ru
cerbalab.ru

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПО ПРОФИЛЮ «GR-707 МУЖСКОЕ БЕСПЛОДИЕ (АЗООСПЕРМИЯ), 7 МАРКЕРОВ»

Ф.И.О. ПАЦИЕНТА:	
ДАТА РОЖДЕНИЯ ПАЦИЕНТА (ВОЗРАСТ):	
ПОЛ:	
ЛАБ. НОМЕР:	
ДАТА ВЫДАЧИ:	
НАПРАВЛЯЮЩЕЕ УЧРЕЖДЕНИЕ:	

РЕЗУЛЬТАТ АНАЛИЗА «МИКРОДЕЛЕЦИИ ЛОКУСОВ AZF»

Ген	Исследуемая область	Референсное значение	Результат
AZFa	sY84	Микроделеции не обнаружены	Микроделеции не обнаружены
AZFa	sY86	Микроделеции не обнаружены	Микроделеции не обнаружены
AZFb	sY127	Микроделеции не обнаружены	Микроделеции не обнаружены
AZFb	sY134	Микроделеции не обнаружены	Микроделеции не обнаружены
AZFc	sY254	Микроделеции не обнаружены	Микроделеции не обнаружены
AZFc	sY255	Микроделеции не обнаружены	Микроделеции не обнаружены
SRY		Микроделеции не обнаружены	Микроделеции не обнаружены

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Микроделечий в локусах AZFa, AZFb, AZFc, SRY не обнаружено.

АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Врач-генетик:

Севостьянова А. М.

Врач лабораторный генетик:

Обухова О. Ю.

ИНФОРМАЦИЯ О ГЕНАХ

AZF (AZF1, azoospermia factor)

Одна из наиболее частых генетических причин мужского бесплодия заключается в делеции в локусе AZF, локализованном на длинном плече Y-хромосомы (Yq11). Делеции в данном регионе могут обуславливать нарушение сперматогенеза, которые в свою очередь могут приводить к азооспермии и олигозооспермии, являющимися тяжелыми формами мужского бесплодия.

В AZF исследуют три региона AZFa, AZFb и AZFc. Делеции могут быть полными, если отсутствует один из регионов, и частичными, если отсутствует только часть региона гена. Наиболее частыми являются делеции региона AZFc (65-70% от всех микроделеций Y-хромосомы), делеции в регионе в AZFb встречаются реже (15-20% от всех микроделеций Y-хромосомы), в редких случаях выявляют делецию в AZFa (5-10% от всех микроделеций Y-хромосомы).

Степень нарушения сперматогенеза зависит от размера и локализации делеций, что может иметь прогностические значения для возможности получения сперматозоидов для проведения экстракорпорального оплодотворения.

Полная делеция локуса AZF или его региона AZFa указывает на азооспермию с синдромом «только клетки Сертоли», т.е. полное отсутствие клеток сперматогенного ряда в семенных канальцах. Делеции в регионе AZFb обнаруживаются при азооспермии и тяжелой олигозооспермии. Если делеция региона AZFb полная или затрагивает регион AZFa, чаще наблюдаются тяжелые нарушения сперматогенеза с высоким риском синдрома «только клетки Сертоли». В случае дистальной делеции региона AZFb и AZFc нарушения могут быть не столь тяжелыми, но вероятность обнаружения клеток сперматогенного ряда низкая.

Полная делеция региона AZFc обуславливает нарушения сперматогенеза от азооспермии до олигозооспермии, от синдрома «только клеток Сертоли» до гипосперматогенеза, но при этом количество сперматозоидов значительно снижено (1-2 млн в 1 мл). В 50-70% случаев с полной делецией AZFc удается получить сперматозоиды для проведения экстракорпорального оплодотворения. Частичные делеции в локусе AZFc характеризуются различными степенями нарушения сперматогенеза и фертильности, от азооспермии до нормоспермии. Кроме того, были описаны случаи естественного отцовства у мужчин с делециями в регионе AZFc.

SRY (sex determining region Y)

Ген SRY расположен в коротком плече Y-хромосомы (Yp11.3) и кодирует белок, определяющий дифференцировку гонад по мужскому типу. Если происходит полная делеция этого гена, то при мужском кариотипе 46XY фенотип будет женский. В данном исследовании этот ген является контрольным в проведении анализа микроделеций AZF.