



NOTE INFORMATIVE SUL TEST GENETICO PER LA RICERCA DELLE MICRODELEZIONI SUL CROMOSOMA Y (Yq)

Le seguenti note contengono informazioni per coloro che sono interessati al test molecolare in oggetto.

Quanto leggerete NON sostituisce la consulenza genetica, ma illustra brevemente le caratteristiche peculiari dell'esame.

L'infertilità, mancato concepimento dopo un anno di rapporti liberi, è una patologia frequente: colpisce, nei Paesi occidentali, il 20% circa delle coppie in età fertile.

Fra le cause genetiche d'infertilità maschile le microdelezioni del cromosoma Y rappresentano il 5-10%.

I maschi con infertilità legata al cromosoma Y possono essere affetti da azoospermia (assenza di spermatozoi nell'eiaculato), oligozoospermia (numero di spermatozoi inferiore a 10 milioni/ml), teratozoospermia (alterata morfologia) e/o astenozoospermia (alterata motilità degli spermatozoi).

COSA SONO LE MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y?

Microdelezione è la perdita di un piccolo tratto di DNA, non visibile attraverso l'analisi citogenetica classica (mappa cromosomica o cariotipo).

Nel caso in esame la perdita di piccoli tratti di DNA si verifica sul braccio lungo (tecnicamente indicato con q) del cromosoma Y: per questo il test genetico si chiama "ricerca di microdelezioni in Yq".

Sul braccio corto del cromosoma Y sono localizzati, in zone chiamate AZF a, AZFb, AZFc ed AZFd, i geni che codificano per le proteine della spermatogenesi: le istruzioni per la corretta produzione, per numero, forma e motilità, degli spermatozoi.

COME SI TRASMETTONO?

Nella maggioranza dei casi la microdelezione in Yq insorge per la prima volta (*de novo*) nel soggetto infertile che si sottopone a questo tipo di analisi, non è quindi presente nel padre del soggetto stesso. Per questa regione i fratelli maschi di un portatore di microdelezione del cromosoma Y hanno un rischio basso di essere anche loro stessi portatori.

Tuttavia, poiché sono riportati in letteratura casi di fratelli portatori della medesima delezione, alcuni fertili e altri no, è consigliata l'estensione di questa analisi al padre e ai fratelli di un soggetto cui sia stata identificata la microdelezione in Yq nel corso di accertamenti per infertilità.

Nei soggetti con microdelezioni a carico del cromosoma Y possono essere presenti spermatozoi nell'eiaculato e/o nei testicoli, essi possono dunque, se lo desiderano, concepire mediante tecniche di fecondazione assistita.

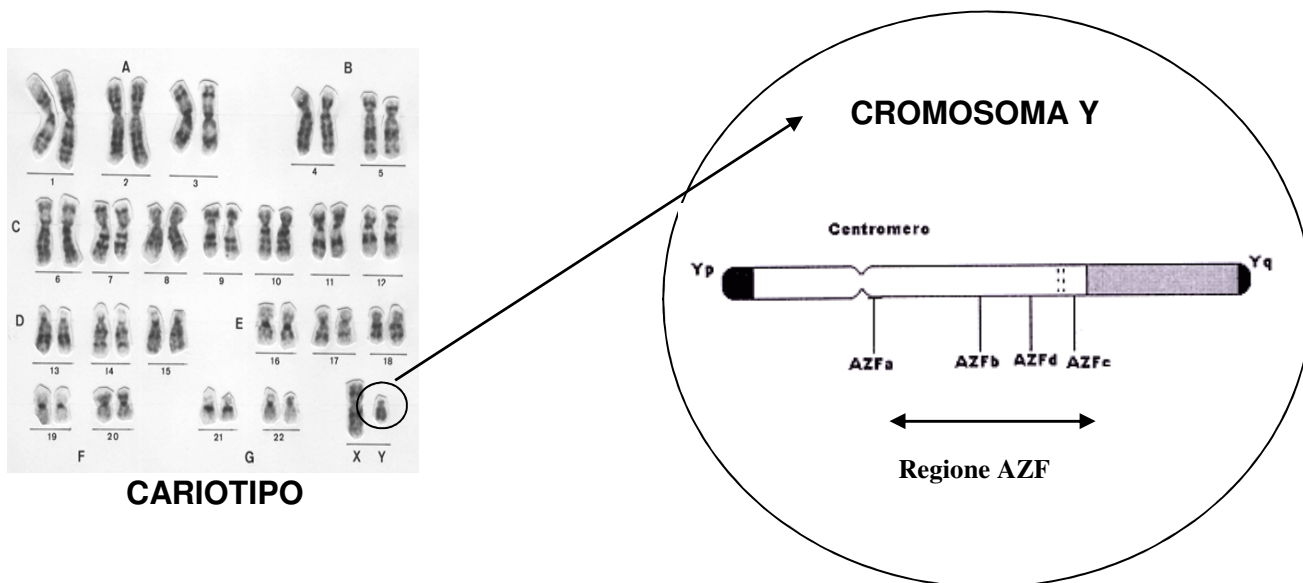
E' tuttavia importante sapere che, poiché ogni figlio maschio eredita il cromosoma Y dal padre, tutti i figli maschi eventualmente concepiti dai portatori di microdelezioni in Yq erediteranno lo stesso tipo di alterazione del padre e saranno quindi ad alto rischio di infertilità.

QUANDO E' CONSIGLIATA L'ANALISI?

La ricerca di microdelezioni in Yq è consigliata:

- ai soggetti affetti da azoospermia od oligozoospermia

- ai fratelli di portatori di microdelezioni del cromosoma Y.



COME SI ESEGUE L'ANALISI GENETICA?

Per eseguire l'analisi è necessario un prelievo di sangue venoso. Dalle cellule del sangue (globuli bianchi) viene estratto il DNA, su cui si esegue la ricerca di tratti di DNA specifici per le regioni AZF del cromosoma Y con una metodica chiamata PCR (polimerase chain reaction).

NON è necessario il digiuno prima del prelievo

In considerazione della complessità nell'interpretazione dei risultati, il test deve essere offerto nell'ambito di un percorso di consulenza genetica.

I tempi di consegna del referto sono di circa 3 settimane.

In caso di positività (presenza di microdelezioni) l'indicazione alla consulenza genetica sarà segnalata sul referto stesso.