

ANALIZA MIKRODELECIIJA Y-KROMOSOMA

INDIKACIJU ZA PRETRAGU IMAJU MUŠKE OSOBE:

- s abnormalnim nalazom spermocitograma (oligozoospermijom ili azoospermijom)
- koje će se podvrgnuti metodi izvantjelesne oplodnje (injiciranja spermija u citoplazmu jajne stanice; engl. IntraCyttoplasmic Sperm Injection (ICSI))

ŠTO SE ODREĐUJE PRETRAGOM ?

Pretragom se utvrđuje prisutnost ili odsutnost određenih genetičkih markera ili dijelova gena (mikrodelecija) u AZF (engl. azoospermia factor) područjima kromosoma Y odgovornim za odvijanje spermatogeneze, a koji su mogući uzrok neplodnosti u 5-14% neplodnih muškaraca. Prisutnost mikrodelecija kromosoma Y u DNA uzorku utvrđuje se metodom lančane reakcije polimerazom. Analizira se prisutnost sedam genetičkih markera (STS-a): sY14, sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255 (Simoni et al.; EMQN, 2001). Ponovljeni negativan rezultat reakcije označava prisutnost mikrodelecija.

ŠTO ČINITI U SLUČAJU POTVRĐENE MIKRODELECIIJE?

Ukoliko se utvrdi postojanje mikrodelecija u nekom od AZF područja (AZF a, b ili c) molekularno-genetičku analizu moguće je proširiti analizom dodatnih genetičkih markera kako bi se utvrdile granice mikrodelecija, a time i niz izgubljenih gena. Muškarcima s utvrđenim mikrodelecijama kromosoma Y preporučuje se genetičko savjetovanje prije pristupanja metodi ekstrakcije spermija – TESE (engl. Testikular Sperm Extraction) i izvantjelesne oplodnje budući da se mikrodelecije prenose na 100% muškog potomstva.

UZORAK POTREBAN ZA ANALIZU: VENSKA KRV (EDTA antikoagulans)

PRIJEM PACIJENATA: SVAKIM RADNIM DANOM (OD 9 DO 12 SATI)

TRAJANJE ANALIZE: 2-3 TJEDNA