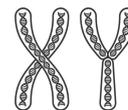
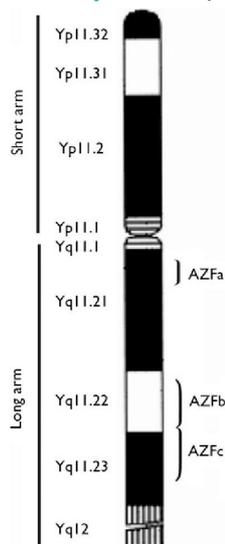




STUDIO GENETICO DELL'INFERTILITÀ MASCHILE: ANALISI DELLE MICRODELEZIONI DEL BRACCIO LUNGO DEL CROMOSOMA Y



L'infertilità è un importante problema di salute che colpisce il 10-20% circa delle coppie. Il fattore maschile è responsabile del 30-50% dei casi ed il 10-20% è attribuito ad **azoospermia** (assenza di spermatozoi) o **oligospermia** (quantità ridotta di spermatozoi).



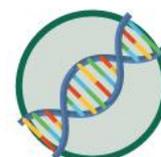
L'analisi delle microdelezioni del braccio lungo del cromosoma Y è oggi considerata un approccio diagnostico essenziale per lo studio dell'infertilità maschile.

Nel braccio lungo del cromosoma Y (Yq) sono localizzati diversi geni che contribuiscono alla corretta spermatogenesi. I geni critici sono localizzati in una regione cromosomica denominata **fattore di azoospermia (AZF)**.

Microdelezioni sono state identificate in tre regioni di Yq11: **AZFa**, **AZFb**, e **AZFc**. In particolare, è stato dimostrato che la delezione della regione AZFc è la causa molecolare di danno spermatogenetico riscontrata più comunemente (dal 7 al 20% dei casi secondo alcuni autori). Delezioni in queste regioni determinano azoospermia (84.3%), grave oligospermia (14.1%) o moderata oligospermia (1.6%).

La diagnosi di queste microdelezioni è importante perché:

- ❖ Gli individui positivi al test, essendo refrattari a qualsiasi trattamento, non dovranno sottoporsi ad ulteriori terapie.
- ❖ Eventuali figli maschi di pazienti positivi al test, con oligospermia e fertilità residua, saranno anch'essi portatori della stessa microdelezione.



Indicazioni all'analisi

Il test si esegue in soggetti con infertilità idiopatiche, alterazioni dello spermigramma quali azoospermia o oligospermia.