

	DIPARTIMENTO DI MEDICINA DI LABORATORIO S.S.D. LABORATORIO DI GENETICA MEDICA	
---	--	--

INFORMATIVA PER L' INDAGINE GENETICA RICERCA DELLE MICRODELEZIONI DEL BRACCIO LUNGO DEL CROMOSOMA Y

Con le attuali conoscenze sui meccanismi molecolari della spermatogenesi, si stima che almeno il 60% dei maschi infertili presenta mutazioni di geni autosomici o alterazioni genetiche a carico dei cromosomi sessuali, le quali sono considerate appunto causa di infertilità maschile e sono trasmissibili ai discendenti.

Le microdelezioni del braccio lungo del cromosoma Y (Yq) rappresentano la causa genetica più frequente di infertilità maschile con una prevalenza media attorno al 10%, che aumenta al 15% nei pazienti con grave oligospermia idiopatica (riduzione del numero di spermatozoi nell'eiaculato) e al 20% in quelli con azoospermia (assenza di spermatozoi nell'eiaculato) non ostruttiva.

In particolare nell' Yq vi sono tre regioni chiamate AZFa, AZFb e AZFc, che svolgono un ruolo fondamentale nella spermatogenesi. Le delezioni di una o più di queste regioni causano diverse alterazioni che vanno da azoospermia con sindrome a sole cellule del Sertoli o arresto maturativo a grave oligospermia.

Questi soggetti che presentano pochi spermatozoi nell'eiaculato o recuperabili mediante aspirazione dai testicoli, sono spesso indirizzati a tecniche di fecondazione assistita (ICSI); in questi casi l'anomalia genetica viene sicuramente trasmessa all'eventuale figlio maschio che pertanto risulterà infertile quanto il padre.

Le linee guida suggeriscono di inserire nel protocollo diagnostico dei soggetti infertili con azoospermia non ostruttiva o grave oligospermia (concentrazione di spermatozoi < 5 mil/ml), l'analisi delle microdelezioni dell'Yq, indipendentemente dalla presenza di altre possibili cause di danno testicolare.

Problematiche e limiti dell'analisi genetica

La diagnosi genetica in generale è uno sviluppo recente e continuamente sottoposta a revisione e perfezionamento. È raro ma possibile che per problemi tecnici il test vada ripetuto o fornisca risposte di non univoca interpretazione.

In considerazione delle problematiche sopra esposte, in concomitanza del test genetico viene sempre offerta una consulenza genetica.