

### BASI SCIENTIFICHE

Le microdelezioni del cromosoma Y nelle regioni AZF (AZoospermia Factor), si riscontrano nel 10-15% dei soggetti azoospermici e nel 5-7% dei pazienti oligozoospermici. Sono stati identificati numerosi geni candidati per ciascuna regione AZF (DBY, USP9Y RBMY1, eIF1AY, DAZ, GOLG, BPY2 etc), ma non è ancora chiaro quali di essi e in che misura siano coinvolti nel processo della spermatogenesi.

### SIGNIFICATO CLINICO

La struttura del braccio lungo del cromosoma Y (Yq) predispone a delle delezioni di interesse regioni e le microdelezioni parziali o di geni isolati sono rari. Il kit AMPLI Y Cromosoma UE permette di identificare, mediante l'uso della Polymerase Chain Reaction (PCR), microdelezioni del cromosoma Y all'interno delle tre regioni AZF (Azoospermia Factor) AZFa, AZFb, AZFc.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Le Multiplex PCR mix A e B (M-PCR di Primo Livello) contenute nel kit Ampli Y Cromosoma UE delle "sequence tagged sites" (STS) indicate dalle linee guida dell'Accademia Europea di Andrologia (per AZFa: sY84, sY86; per AZFb: sY127, sY134; per AZFc: sY254, sY255) permettono di individuare quasi il 100% delle delezioni clinicamente importanti. Poiché una delezione è indicata dall'assenza di amplificato tali mix PCR contengono una coppia di primer per i geni ZFX/ZFY che danno sempre un prodotto di amplificazione (controllo interno di PCR per il DNA) ed una coppia di primer specifici per il gene SRY presente sul braccio corto del cromosoma Y come controllo per il "testis determining factor".

### CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:**
  - A) Estrazione del DNA
  - B) Amplificazione
  - C) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.
- **Numero di test:** 25.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di primer; assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**
  - LOD:**  $\geq 2,5$  ng di DNA
  - LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica** 100%/98%



UNI EN ISO 9001  
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.  
Conforme alla direttiva 98/79.