

BASI SCIENTIFICHE

La regione AzfC del cromosoma Y è costituita quasi interamente da blocchi di sequenze ripetute, detti ampliconi. A causa di questa struttura ripetitiva, la regione AzfC è particolarmente suscettibile ad eventi di ricombinazione di omologhi intracromosomiali, che possono portare a delezioni. Sono stati identificati diversi riarrangiamenti nella regione AZFc, ed alcuni di essi sono stati descritti come causa di diretta o fattore di rischio per l'infertilità maschile. La delezione completa della regione AZFc (delezione b2/b4) è la più comune causa genetica conosciuta di difetto della spermatogenesi. Recentemente sono stati riportati nuovi tipi di delezioni della regione AzfC, le delezioni parziali, che rimuovono circa metà del contenuto del gene AZFc, includendo due geni DAZ, una copia del gene CDY1 ed una copia del gene BPY2. Esse sono dovute allo stesso meccanismo molecolare che produce la microdelezione completa della regione AZFc. La delezione parziale gr/gr è considerata un fattore di rischio genetico per il danneggiamento della spermatogenesi da numerosi ricercatori. Le delezioni gr/gr vengono individuate utilizzando la PCR (Polymerase Chain Reaction) di alcuni "sequence tagged sites"(STSs): sY 1291-sY1191-sY1206-sY1201-sY142-sY1197. L'assenza dell'STS sY1291 e la contemporanea presenza degli altri STSs indica la delezione parziale gr/gr.

In un recente studio di popolazione dell'Italia centrale i portatori di delezioni parziali gr/gr hanno un rischio 7,9 maggiore di avere una compromissione della spermatogenesi paragonati agli uomini che non hanno questa delezione.

SIGNIFICATO CLINICO

I dati pubblicati recentemente dimostrano come, seppur senza un drastico effetto sul fenotipo, le delezioni parziali gr/gr siano un cofattore che porta alla compromissione della spermatogenesi. Inoltre, dato che questo difetto genetico è trasmesso alla prole maschile, è importante la consulenza genetica per informare la coppia circa la trasmissione di una predisposizione alla produzione di spermatozoi danneggiati.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli Cromosoma Y gr/gr permette di identificare la presenza delle delezioni parziali gr/gr effettuando una PCR che utilizza primers specifici per la sY1291 e sY1191 e per la β -globina, quale controllo interno della multiplex PCR di 641 bp. La mancanza di amplificazione della sY1291 indica la presenza della delezione parziali gr/gr.

**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 13485Il kit IVD è marcato CE.
Conforme alla direttiva 98/79.