

### 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. La struttura del braccio lungo del cromosoma Y (Yq) predispone a delle delezioni di intere regioni e le microdelezioni parziali o di geni isolati sono rari (1,2).

### SIGNIFICATO CLINICO

Il kit Ampli Y Cromosoma extension si affianca ed integra il kit AMPLI-Y Cromosoma UE in quanto permette di confermare, mediante l'uso della Polymerase Chain Reaction (PCR), le microdelezioni identificate con il primo kit e di estendere l'analisi all'intera regione deleta.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli Y Cromosoma Extension si compone di due serie di mix PCR: 1) "Mix di Conferma" e 2) Mix di "Definizione dell'estensione" delle microdelezioni. La prima serie comprende tre Mix-PCR, ognuna consente l'amplificazione di 1 STS all'interno di una delle regioni AZF (per AZFa: sY84; per AZFb: sY127; per AZFc: sY254). Poiché una delezione è indicata dall'assenza di amplificato tali mix PCR contengono una coppia di primer per il gene ZFX/ZFY che danno sempre un prodotto di amplificazione (controllo interno di PCR per il DNA). Questa prima amplificazione ha lo scopo di confermare la delezione identificata precedentemente utilizzando il kit Ampli Y Cromosoma UE. La seconda serie di Mix PCR (Mix PCR di Estensione) consente l'amplificazione degli STS nella parte prossimale e distale di ciascuna regione AZF. Data l'importanza clinica dell'estensione della delezione (4,5), questa seconda amplificazione, condotta in modo mirato sui campioni risultati deleti alla PCR di Conferma, permette quindi di definire se si tratta di una delezione completa o parziale. Anche in questo caso la scelta dei markers si è basata in parte sulle indicazioni delle Linee Guida dell'Accademia Europea di Andrologia (1) e in parte sui dati recentemente pubblicati in letteratura (2,6).

### 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.