



Microdelezioni del Cromosoma Y

Circa il 10-18% degli uomini che richiede una ICSI e che è affetto da una grave oligospermia o azoospermia presenta una piccola delezione (microdelezione) entro una delle regioni AZF (fattore di azoospermia) o in altre regioni (AMELY, SRY, ZFY) del cromosoma Y.

La normale spermatogenesi, cioè il processo di produzione dello sperma, richiede l'intervento di molti geni del cromosoma Y; l'assenza di uno o più di questi geni provoca l'infertilità. Gli uomini con microdelezioni del cromosoma Y che si sottopongono alla ICSI hanno un rischio di avere figli con la stessa delezione, a loro volta probabilmente infertili. Il test per la ricerca delle Microdelezioni del Cromosoma Y consente di valutare se eventi di delezione hanno eliminato sequenze normalmente presenti sul cromosoma Y e coinvolte nella regolazione della spermatogenesi nell'uomo. L'analisi del cromosoma Y dovrebbe perciò essere proposta di routine agli uomini con oligospermia o azoospermia gravi. Il test consiste nell'amplificazione multipla mediante PCR fluorescente di 24 regioni monomorfe del cromosoma Y STS, distribuite lungo i loci AZFa, AZFb, ed AZFc del cromosoma Y (vedi foto in basso), ed è in grado di identificare quei soggetti in cui è presente una microdelezione di uno o più geni implicati nella spermatogenesi e quindi responsabile della infertilità maschile. Il test prevede, inoltre, l'esame di ulteriori due regioni STS, che fungono da controllo interno del sistema: la regione SRY (mediante la quale è possibile diagnosticare i maschi con cariotipo XX) e la regione ZFX/ZFY, comune a entrambi i cromosomi sessuali, impiegata come controllo della qualità del DNA. Tranne rare eccezioni, le microdelezioni del cromosoma Y non sono state riportate nella popolazione fertile di controllo.

Il Test delle microdelezioni del cromosoma Y è oggi inserito, insieme all'indagine citogenetica, alla ricerca delle mutazioni del gene CFTR e, più recentemente insieme al polimorfismo 5T dell'introne 8 del gene CFTR, ed all'espansione della tripletta nucleotidica del recettore androgenico (AR), nell'iter diagnostico per la ricerca delle cause genetiche dell'infertilità maschile come anche all'interno del protocollo di preparazione alla fecondazione assistita, in quanto l'alterazione genetica potrebbe essere trasmessa alla prole maschile, nel caso in cui si proceda ad una fecondazione di tipo omologo.