

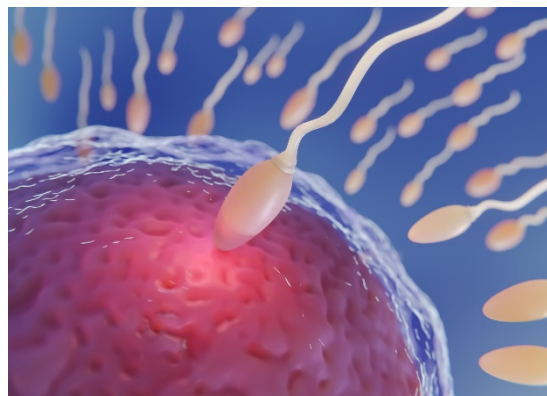
## Laboratórna diagnostika genetických faktorov mužskej neplodnosti

Diagnostická súprava na detekciu delécií lokusu AZF  
Y-chromozómu pomocou real-time PCR



Mikrodelécie v dlhom ramene chromozómu Y sú spolu s Klinefelterovým syndrómom najčastejšími genetickými príčinami závažných foriem mužskej neplodnosti, ako je **oligozoospermia** a **neobštrukčná azoospermia**.

V priemere u mužov s neznámou príčinou neplodnosti je frekvencia detekcie mikrodelécií na chromozóme Y asi 2 %. Zároveň u mužov s azoospermiou je podiel mikrodelécií vyšší (10 % a viac) ako u mužov s oligospermiou.



## Delécie na Y-chromozóme

Na chromozóme Y sú tri oblasti, v ktorých sú delécie spojené s mužskou neplodnosťou: **AZFa**, **AZFb**, **AZFc** (AZF — faktor azoospermie). Delécie oblastí AZF sa líšia frekvenciou výskytu a vedú k rôznym poruchám a ich prejavom:

- **Delécie AZFa** – *Sertoli cell only syndrome* (SCOS – syndróm Sertoli buniek), úplná azoospermia (miera detekcie 3 %);
- **Delécie AZFb** – zastavenie spermatogenézy, úplná azoospermia (miera detekcie — 9 %);
- **Delécie AZFc** – hypospermatogenéza a rôzne stupne oligospermie (miera detekcie – 79 %).

Európska asociácia andrológov (EAA) a Európska sieť kvality molekulárneho genetického výskumu (EMQN) vypracovali usmernenia „Praktické usmernenia pre molekulárnu diagnostiku mikrodelécií v Y-chromozóme“ (2004).

Na detekciu delécií sa odporúča použiť vysoko konzervované jedinečné DNA sekvencie – **STS markery**. Pre každú oblasť sú určené 2 markery (AZFa - markery sY84 a sY86; AZFb - sY127, sY133 alebo sY134; AZFc - sY254 a sY255), pričom v prípade delécie by nemali byť detegované oba markery. Tiež sa určila kontrolná oblasť chromozómu Y (*Sex-determining region Y* - SRY) a oblasť, ktorá je prítomná u oboch pohlaví (kontrola dostatočného množstva ľudskej DNA na analýzu – gén *HMBS*).

## Indikácie pre molekulárno-genetické testovanie

EAA odporúča, aby všetci muži s azoospermiou a ťažkou oligospermiou boli testovaní na Y mikrodeléciu (koncentrácia spermií menej ako 5 miliónov/ml):

- pri vyšetrení neplodného páru
- pri výbere spôsobu, ako odstrániť neplodnosť a posúdení potreby invazívnych postupov
- pri posúdení rizika porúch plodnosti u synov

## Diagnostická súprava RealBest-Genetika AZF mikrodélécie (kat. č. 3814)

Bola vyvinutá s ohľadom na odporúčania „Praktického sprievodcu pre molekulárnu diagnostiku mikrodélécií v chromozóme Y“ (2013) a umožňuje identifikovať všetky potrebné markery: 2 markery STS pre oblasti AZFa, AZFb a AZFc, ako aj kontrolnú oblasť chromozómu Y a gén *HMBS* ako kontrola prítomnosti ľudskej DNA.



Metóda detekcie mikrodélécií - multiplexná real-time PCR s fluorescenčnou detekciou



Súprava je určená na analýzu 48 vzoriek vrátane kontrolných a je určená na použitie s prístrojmi CFX96 (Bio-Rad, USA), DT-96 a DTprime (DNA-Technology, Rusko), Gentier 96/R (Xi' TianLong, Science and Technology Co., Ltd., Čína)

### Vlastnosti a výhody diagnostickej súpravy

- Hotová reakčná zmes PCR: zjednodušenie postupy analýzy a vysoká stabilita kvality testov
- Multiplex: použitie iba dvoch skúmaviek s RMM pre jedného pacienta na testovanie všetkých markerov
- Testovacie vzorky: plná krv alebo bukalný epitel
- Vysoká stabilita súpravy: skladovanie pri teplote 2–8 °C; preprava do 26 °C nie viac ako 10 dní

---

**Diagnostické centrum DNK, s.r.o.**

Brestová 14, 821 02 Bratislava

+421 911 299 324, +421 911 211 404

[dnk@pharma.sk](mailto:dnk@pharma.sk), [diagnostika@pharma.sk](mailto:diagnostika@pharma.sk)

[www.pcr.sk](http://www.pcr.sk)