



Лабораторная служба Хеликс
 Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
 Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.

Код в реестре внешнего контроля качества:
 EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление делеционного полиморфизма в областях AZFa, AZFb, AZFc локуса AFR

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

AZFa: sY86	делеция выявлена	не выявлена
AZFa: sY84	делеция не выявлена	не выявлена
AZFa: sY615	делеция не выявлена	не выявлена
AZFb: sY127	делеция не выявлена	не выявлена
AZFb: sY134	делеция не выявлена	не выявлена
AZFb: sY142	делеция не выявлена	не выявлена
AZFc: sY1197	делеция выявлена	не выявлена
AZFc: sY254	делеция не выявлена	не выявлена
AZFc: sY255	делеция не выявлена	не выявлена
AZFc: sY1291	делеция не выявлена	не выявлена
AZFc: sY1125	делеция выявлена	не выявлена
AZFc: sY1206	делеция выявлена	не выявлена
AZFc: sY242	делеция выявлена	не выявлена
SRY: sY14	делеция не выявлена	не выявлена

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



М.И. Скибо/



СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-039 Область фактора азооспермии (Locus AFR). Выявление мутации del AZFa, AZFb, AZFc (множественные изменения в регуляции синтеза и структуре белков)

Область исследования	Генетические маркеры
Locus AFR Область фактора азооспермии Azoospermia factor regions	Области AZFa, AZFb, AZFc Выявление делеций: del(sY254), del(sY84), del(sY134), del(sY127), del(sY86), del(sY615), del(sY255), del (sY142), del (sY1125), del(sY1197), del(sY1206), del(sY242), del(sY1291), del (SRY)

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Частыми причинами мужского бесплодия являются нарушения структуры и количества сперматозоидов, влияющие на их подвижность и способность к оплодотворению. Центральное место в генетическом контроле развития организма по мужскому типу принадлежит гену SRY (Sex-determining Region Y) – гену мужского пола, который регулирует экспрессию других генов. Он кодирует транскрипционный фактор (TDF/Tdf) развития семенников, стимулирующий превращение в семенники зачатка гонады, исходно одинаковой у зародышей обоих полов. Именно в этом гене обнаружено наибольшее количество мутаций, связанных с дисгенезией гонад и/или инверсией пола. При отсутствии участка хромосомы, содержащего ген SRY, развитие эмбриона нарушается на стадии дифференцировки гонад – фенотип будет женский при мужском кариотипе 46, XY.

Структура AZF-области Y-хромосомы определяет физиологическое протекание сперматогенеза. Делеции (утрата генетической информации) участков ДНК в AZF-области могут влиять на сперматогенез, являясь генетически детерминированной причиной азооспермии, олигоспермии, аспермии. Локус AZF разделен на 3 участка – AZFa, AZFb и AZFc, – и в каждом из них были идентифицированы гены, участвующие в контроле сперматогенеза. Делеции в локусе AZF могут быть полными, т. е. целиком удаляющими один AZF-регион или более, и частичными, когда они не полностью захватывают какой-либо из трех его регионов. Практически во всех случаях полные AZF-делеции являются мутациями de novo (вновь возникшими, а не унаследованными) и приводят к азооспермии или олигозооспермии тяжелой степени.

Наиболее частым типом полных (классических) AZF-делеций являются AZFc-делеции, доля которых составляет 65-70 % от всех полных AZF-делеций. Второе место по частоте встречаемости (15-20%) занимают делеции, захватывающие регионы AZFc и/или AZFb (AZFb+c- и AZFb-делеции). Реже всего (5-10%) выявляют делеции AZFa-области, и обычно они ассоциированы с синдромом "только клетки Сертоли", при котором в семенных канальцах отсутствуют предшественники сперматозоидов и присутствуют только клетки Сертоли.

Исследование поможет выявить причины тестикулярного нарушения сперматогенеза и принять решение о необходимости вспомогательных репродуктивных технологий при планировании семьи.

Диагностическая значимость

Для AZF-делеций прослеживается довольно четкая зависимость степени нарушения сперматогенеза от размера и локализации делеций, что может иметь прогностическое значение в плане возможности получения сперматозоидов, пригодных для программ экстракорпорального оплодотворения (ЭКО).

- Отсутствие всего локуса AZF, а также делеции, целиком захватывающие регионы AZFa и/или AZFb, указывают на невозможность получения сперматозоидов. Практически у всех пациентов с делециями AZFb или AZFb+c отмечают азооспермию вследствие тяжелых нарушений сперматогенеза.
- При делециях области AZFc проявления варьируются от азооспермии до олигозооспермии. В среднем у 50-70 % пациентов с делецией, целиком захватывающей AZFc-область, удается получить сперматозоиды, пригодные для искусственного оплодотворения. При частичных AZFc-делециях – возможные проявления от азооспермии до нормозооспермии.

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
 ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!