

## NIEPŁODNOŚĆ – JEDNA ZE WSPÓŁCZESNYCH EPIDEMII?

Jeden z poważnych problemów zdrowotnych, z którym boryka się współczesne społeczeństwo, jest niepłodność. Dotyka ona wiele małżeńskich par i stąd została uznana przez WHO za chorobę społeczną. Szacuje się, że co roku przybywa około 2 mln nowych niepłodnych par i liczba ta niestety stale wzrasta! Problem z poczęciem dziecka ma już co czwarta para w Polsce (14-20% populacji w wieku rozrodczym - ok. 1,5 mln osób), a w następnych latach może to dotyczyć nawet co trzeciej pary...

Możemy mówić o 4 rodzajach niepłodności: żeńskiej (~30% przypadków), męskiej (40-60% przypadków), małżeńskiej (20% przypadków) i idiopatycznej (10-14% przypadków).

Warto zaznaczyć, że udział czynnika męskiego w niepłodności małżeńskiej wykazuje tendencję wzrostową! W przypadku mężczyzn niepowodzenia rozrodu z przyczyn genetycznych objawiają się najczęściej brakiem plemników, ich niezdolnością do zapłodnienia komórki jajowej lub poronieniami płodów, które odziedziczyły ojcowski chromosom z anomalią. Ocenia się że około 20% przypadków niepowodzeń rozrodu u mężczyzn spowodowanych jest właśnie nieprawidłowościami genetycznymi.

Kiedy powinno się wziąć pod uwagę podłoże genetyczne niepłodności męskiej?

Na pewno w przypadku:

- azoospermii
- znacznego stopnia oligoastenoazoospermii (liczba plemników niższa niż 5mln/ml)
- nawracających strat ciąży u partnerki

Jedną z genetycznych przyczyn niepłodności męskiej są mikrodelecje w regionie AZF chromosomu Y. Szacuje się, że delecja w obrębie regionu AZF występuje u 25% mężczyzn z zaburzeniem płodności. Jednocześnie około 5-15% mężczyzn z prawidłowym kariotypem i azoospermią lub ciężką oligozoospermią ma mikrodelecje w regionie AZF.

W naszym laboratorium oferujemy możliwość wykonania 2 badań w kierunku wykrywania mikrodelecji w regionie AZF chromosomu Y.

Pierwsze z badań jest wykonywane z wykorzystaniem zestawu Devyser AZF v2 NEW, IVD. Celem badania jest wykrywanie delecji w regionie AZF chromosomu Y poprzez analizę 8 markerów (tabela I) w regionie AZF ww. chromosomu z wykorzystaniem metody multiplex PCR i sekwenatora SeqStudio Genetic Analyzer (Applied Biosystems).

Tabela I. Oznaczone markery (zestaw Devyser AZF v2 NEW).

STS	Locus	Region AZF/kontrola
sY84	Yq11.221	AZFa
sY86	Yq11.221	AZFa
sY127	Yq11.223	AZFb
sY134	Yq11.223	AZFb
sY254	Yq11.23	AZFc
sY255	Yq11.23	AZFc
ZFX/ZFY	Xp22.11/Yp11. 2	Kontrola amplifikacji
sY14	Yp11.2	Kontrola amplifikacji

**Drugie z badań jest wykonywane z wykorzystaniem zestawu Devyser AZF Extend, IVD.** Celem badania jest wykrywanie delecji w regionie AZF chromosomu Y poprzez analizę 13 markerów (tabela II) w regionie AZF ww. chromosomu.

Tabela II. Oznaczone markery (zestaw Devyser AZF Extend).

STS	Locus	Region AZF/kontrola
sY82	Yq11.21	AZFa
sY83	Yq11.21	AZFa
sY1065	Yq11.221	AZFa
sY88	Yq11.221	AZFa
sY105	Yq11.222	AZFb
sY121	Yq11.222	AZFb
sY1192	Yq11.223	AZFb

STS	Locus	Region AZF/kontrola
sY153	Yq11.223	AZFb
ZFX/ZFY	Xp22.11/Yp11.2	Kontrola amplifikacji
sY14	Yp11.2	Kontrola amplifikacji
sY1291	Yq11.223	AZFc
sY1191	Yq11.223	AZFc
sY160	Yq.12	heterochromatyna

Oba badania wykonywane są zgodnie z wytycznymi European Academy of Andrology (EAA) i European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) (2014).

Nasze laboratorium posiada certyfikat EMQN (European Molecular Quality Network) w zakresie genotypowania i interpretacji wyników dla identyfikacji mikrodelecji AZF chromosomu Y w niepłodności męskiej.

Zapraszamy Panów na badania