

**B -Ykrom-D (1783)**

**Indikaatiot** Miehen infertiliteetti. Siemennesteessä ei ole siittiöitä tai alle 5 miljoonaa siittiötä/ml.

**Näyte** EDTA-kokoveri

**LÄHETE:**

Näytteen mukana toimitetaan sähköisen tilauksen lisäksi aina myös alihankintalaboratorion paperinen genetiikan [lähete](#), jossa on potilaan esitiedot/taustatiedot ja kysymyksen asettelu.

**Säilytys ja lähetys** Näyte lähetetään laboratorioon huoneenlämmössä. Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa 1-3 vrk.

**Menetelmä** PCR ja geelielektroforeesi

**Toimitusaika** 2-3 viikkoa

**Tulkinta** Sukupuolen määräytymistä ohjaavan SRY-geenin lisäksi Y-kromosomissa sijaitsee useita spermatogeneesiin vaikuttavia geenejä, jotka sijaitsevat ns. AZOospermiaFactor (AZF) -alueella. Deleetiot tällä alueella ovat Klinefelterin syndrooman (47,XXY) jälkeen tavallisin geneettinen syy miehen lapsettomuuteen. AZF-alue jaetaan edelleen AZFa-, AZFb- ja AZFc-alueisiin sen perusteella, millaisia poikkeavuuksia deleetiot aiheuttavat. Deleetioiden esiintyvyydeksi on arvioitu 1/2500. IVF- ja ICSI-hoitojen käyttö mahdollistaa mikrodeleetioiden periytymisen isältä pojalle, jolloin myös infertiliteetti saattaa periytyä.

Tutkimuksessa monistuvien markkereiden perusteella päätellään, todetaanko Y-kromosomissa deleetio AZFa-, AZFb- ja/tai AZFc-alueella. Mikrodeleetion löytyminen selittää infertiliteetin (azoospermian/oligozoospermian) syyn. Mikrodeleetion löytyminen ja deleetion laajuus vaikuttavat infertiliteettihoitojen valintaan. AZF-alueen deleetioista yleisin on AZFc-alueen deleetio. Jos tutkimuksessa todetaan AZFc-alueella deleetio, tutkitaan deleetion rajojen määrittämiseksi jatkotutkimuksena sY160-lisämarkkeri. Jos sY160-lisämarkkeri ei monistu AZFc-alueen deleetio on terminaalinen.

**Tekopaikka** HUSLAB