



INFORMATIVA Ricerca Delezioni Cromosoma Y

Nella relazione di cura fra medico e paziente è importante che vi siano dei momenti in cui confrontarsi sulle scelte di salute: in particolare, è suo diritto ricevere tutte le informazioni necessarie per poter scegliere in modo consapevole.

Questo documento ha lo scopo di affiancare il medico nel fornirle un'informazione corretta e completa sul test che sta per eseguire, affinché Lei possa esprimere una scelta libera e informata.

1. Le basi genetiche della patologia

Il cromosoma Y è uno dei due cromosomi sessuali che determina il sesso maschile. Le microdelezioni (assenza di porzioni di sequenze di DNA) di questo cromosoma sono la causa genetica molecolare più frequente dell'infertilità maschile. La porzione del braccio lungo del cromosoma Y in cui si possono trovare queste delezioni è stata suddivisa in 3 regioni chiamate rispettivamente: AZFa, AZFb, AZFc (AZF = Azoospermia Factor) che svolgono un ruolo specifico nel processo di formazione degli spermatozoi (spermatogenesi). La microdelezione più frequente è quella della regione AZFc (60%), seguono poi le delezioni della regione AZFb, AZFb+c e AZFa+b+c. Le delezioni della regione AZFa sono estremamente rare (5%). I figli maschi di un individuo portatore di una microdelezione del cromosoma Y ereditano dal padre il cromosoma Y con la delezione.

2. Informazioni sul test

L'analisi genetica molecolare è il test che analizza frammenti di DNA che viene estratto da un campione di sangue proveniente da prelievo venoso. Il test serve ad identificare l'anomalia presente nel patrimonio genetico del paziente infertile.

Per lo studio delle microdelezioni del cromosoma Y viene utilizzato un Kit commerciale, che utilizza 14 marcatori specifici per le regioni AZF, messo a punto secondo le linee guida pubblicate dall'European Academy of Andrology e dall'EMQN (European Molecular Genetics Quality Network).

3. Finalità del test

Il test per la ricerca delle Microdelezioni del Cromosoma Y consente di valutare se soggetti con azoospermia (assenza di spermatozoi nel liquido seminale), grave oligozoospermia (con un numero di spermatozoi inferiore ai 5 milioni / ml di liquido seminale), grave teratozoospermia (forme atipiche della testa, del collo o della coda degli spermatozoi) o con altre patologie testicolari come criptorchidismo o varicocele presentano delezione nelle regioni AZF.

La Finalità del test è di:

- Definire se il quadro clinico riscontrato nel paziente è dovuto alla presenza di microdelezioni del cromosoma Y.
- Confermare il rischio di trasmissione del difetto genetico alla prole maschile.
- Permettere al clinico di individuare la tecnica di fertilizzazione assistita più idonea per il paziente.

4. Possibili risultati del test:

Presenza di delezione

- Caratterizzazione dell'alterazione genica responsabile del quadro clinico del paziente.
- Conferma della diagnosi in caso di sospetto clinico.



Assenza di delezione:

- Non è possibile dare una conferma genetica di oligo-azoospermia correlata a presenza di microdelezioni nelle regioni AZF del Cromosoma Y.

5. Possibili limiti del test:

Si ricorda che, in assoluto, gli studi sul DNA non costituiscono un test diagnostico definitivo per tutti i casi e non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio di campioni, errori di identificazione e di definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione nelle reazioni, da contaminazione dei campioni in esame da DNA estraneo, da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi, da risultati falsi negativi o falsi positivi. Pertanto la probabilità di errore diagnostico ammonta all'1% circa.

6. Conservazione campione biologico e dati genetici

Il suo campione biologico verrà conservato presso il Laboratorio di Genetica Medica per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo diversa disposizione da Lei espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici e potrà essere utilizzato per controlli di qualità interni ed esterni in forma anonimizzata. I suoi dati genetici verranno conservati presso il Laboratorio secondo quanto previsto dalla normativa vigente.

7. Modalità e tempi di consegna dei referti

I referti sono consegnati in busta chiusa direttamente all'interessato o a chi ne è delegato, previa presentazione di delega scritta e di documento di riconoscimento presso l'ufficio dedicato al ritiro referti (seminterrato pad. Devoto) dal lunedì al venerdì dalle ore 8.00 alle ore 15.30 dopo tre settimane dal giorno del prelievo.

In caso di esito positivo al test, il referto sarà consegnato in sede di consulenza genetica, previo appuntamento da parte del genetista medico, per commento del risultato genetico.

A chi chiedere ulteriori informazioni: Dott.ssa Marina Castagni Tel. 02.5503 2432 o 02.5503 6611