

Y kromosoomi deletsioonid (fragmentanalüüs)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487, 731 9488
www.kliinikum.ee/geneetika

Arenenud maades on 10–20% peredel probleeme laste saamisega, kusjuures umbes 50%-l juhtudest on probleemiks mehepoolne viljatuse. Meeste viljatuse puhul kombineeruvad sageli kaasasündinud ja keskkonna faktorid ning põetud haigused. Siiski jäävad sperma raske patoloogia põhjused tihti selgusetuks. Uuringud on näidanud, et senituntud kromosomaalsete defektide (Kleinfelteri sündroom jt) ja geneetiliste defektide (tsüstilise fibroosi CFTR geeni mutatsioonid) kõrval on oluliseks sperma patoloogia põhjuseks ka Y kromosoomi mikrodeletsioonid.

Y kromosoomi pika õla eukromatiinses osas on kolm piirkonda (AZFa, AZFb, AZFc), milles asetsevate geenide mikrodeletsioonid võivad põhjustada oligo- (spermatooside on vähesel määral) või azoospermiat (seemenevedelikus ei leidu spermatooside). Kõigi nendes piirkondades olevate geenide funktsioon pole teada, küll aga osaleb vähemalt osa neist spermatogeneesis. Neid mikrodeletsioone on võimalik tuvastada ka vererakkudest, kuna genoomne muutus esineb kõigis kudedes. Erinevate uuringute andmetel on mikrodeletsioonide sagedus lastetutel meestel 1–10% (EAA/EMQN PMID: 24357628). Eestis korraldatud viljatute meeste Y kromosoomi mikrodeletsioonide uuringus leiti, et AZF piirkonna deletsioonid esinesid 13,3%-l mitteobstruktiivse azoospermiaga meestest ja 1,7%-l oligozoospermiaga meestest. Ligikaudu 75%-l juhtudest asusid deletsioonid AZFc piirkonnas (Punab M, Salumets A. Y-kromosoomi mikrodeletsioonid mehepoolse viljatuse põhjusena. Eesti Arst 1999;78(6):562–5).

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	4–10 mL
Säilivus	Veri +4 °C üks nädal NB! Mitte külmutada

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg 2 nädalat

Analüüsimeetod: Y kromosoomi mikrodeletsioonide piirkonna PCR amplifikatsioon ning fragmentanalüüs

Vastuse vorm

AZFa, AZFb, AZFc deletsioon esineb/ei esine ja interpretatsioon

Näidustus ja kliiniline tähendus

Azoospermia, raske oligozoospermia. Meestepoolse viljatuse põhjuse selgitamine.

Mikk Tooming/Tiina Kahre