

**Název vyšetření:** Delece v AZF genu na Y chromozómu

**Popis:**

V populaci je postiženo přibližně 15-20% párů v reprodukčním věku neplodností. Muži i ženy se na ní podílejí přibližně stejnou měrou. Příčinou mužské neplodnosti může být mimo jiné také přítomnost mikroleceí v tzv. AZF oblasti (lokalizace: Yq11.3). Frekvence výskytu postižených mužů se odhaduje na 1/10 000 jedinců. Geny, které se nacházejí ve třech podoblastech, označovaných jako AZFa, AZFb, AZFc, ovlivňují proces spermatogeneze a tím i mužskou reprodukci. Předpokládá se, že každá podoblast je aktivní v jiné fázi spermatogeneze.

Na stejném principu je založena i identifikace Y specifických sekvencí u žen s gonadální dysgenezí a u žen s Turnerovým syndromem.

**Metoda:** PCR

**Jednotky:** -

**Referenční hodnoty:**

+ sledovaný úsek přítomen

- del sledovaný úsek nepřítomen ⇒ mikrolece

**Odběr:**

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K<sub>3</sub>EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

**Biologický materiál:** nesrážlivá periferní krev

**Provádí se:** 1x týdně

**Doba odezvy:** 10 pracovních dnů