

Infertilidade Masculina – Microdeleções do cromossomo Y

Descrição

Recentes estudos de infertilidade masculina demonstraram pequenas deleções (microdeleções), em uma região localizada no braço longo do cromossomo Y (Yq), definida como AZF

(Fator para Azoospermia). Esta região contém um gene ou um conjunto de genes necessários para uma espermatogênese normal e compreende três distintas subregiões: AZFa, AZFb, AZFc, localizadas nos segmentos proximal, central e distal do braço q do cromossomo Y, respectivamente. A subregião AZFc contém o gene DAZ, que está muitas vezes ausente em pacientes azoospermicos.

Geralmente 7% dos homens inférteis apresentam microdeleções no cromossomo Y. Levando-se em consideração apenas os casos de homens com Azoospermia Idiopática ou Severa Oligospermia, que correspondem a 20% de todos os casos de infertilidade masculina neste grupo, microdeleções em AZF são encontradas em aproximadamente 38% dos homens azoospermicos e em 23% dos homens com severa oligospermia.

A pesquisa das microdeleções no cromossomo Y é realizada através da técnica da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), em um sistema de detecção de microdeleções no cromossomo Y que permite a análise de 14 regiões específicas associadas à infertilidade masculina. Estas regiões são as que mais frequentemente apresentam deleções e estão localizadas nas regiões AZFa, AZFb e AZFc. Ausências na amplificação destas regiões específicas do cromossomo Y investigadas comprovam a presença de microdeleções.

Infertilidade Masculina – Microdeleções do cromossomo Y	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
Método	- PCR – 14 regiões do cromossomo Y

Indicação

A pesquisa das microdeleções é bastante útil na elucidação da causa de infertilidade, também nos casos onde há qualquer outra causa associada, e quando após o tratamento da fertilidade não há elevação dos espermatozoides.

É importante salientar que na técnica de reprodução assistida, na injeção intracitoplasmática de espermatozoides ou ICSI, se a causa da infertilidade do pai for devida à microdeleções no cromossomo Y e como a herança do cromossomo Y é sempre de origem paterna, o filho gerado através desta técnica também pode ser infértil. Kent-First et al (1996), encontrou em 9% dos filhos provenientes dessa técnica (ICSI), microdeleções no cromossomo Y. Atualmente, qualquer homem com severa oligospermia ou com azoospermia não obstrutiva que apresentam cariótipo normal podem evitar este risco quando realizam uma análise das microdeleções no cromossomo Y antes de se submeterem ao tratamento com reprodução assistida.

Referências bibliográficas

1-Krausz C, Quintana-Murci L, McElreavey K. Prognostic value of Y deletion analysis: What is the clinical prognostic value of Y chromosome microdeletion analysis? Hum Reprod. 2000 Jul;15(7):1431-1434.

2-Moro E, Marin P, Rossi A, Garolla A, Ferlin A. Y chromosome microdeletions in infertile men with varicocele. Mol Cell Endocrinol. 2000 Mar 30;161(1-2):67-71.

3-Mikkelsen AL, Lidegaard O, Meldgaard M, Brondum-Nielsen K, Lindenberg S. Severe male infertility. Genetic investigation and counseling prior to intracytoplasmic sperm injections. Lakartidningen. 2000 Mar 15;97(11):1269-72. Review. Danish.

4-Foresta C, Moro E, Garolla A, Onisto M, Ferlin A. Y chromosome microdeletions in cryptorchidism and idiopathic infertility. J Clin Endocrinol Metab. 1999 Oct;84(10):3660-5.

5-Vogt PH. Human chromosome deletions in Yq11, AZF candidate genes and male infertility: history and update. Mol Hum Reprod. 1998 Aug;4(8):739-44. Review.