



INFORMATIVA PER AZF
Sezione di Genetica Molecolare
R822-GM-OG-62 Rev.1 del 28/06/2021

Definizione, scopo dell'analisi

Le microdelezioni del braccio lungo del cromosoma Y rappresentano la causa genetica più frequente di infertilità maschile.

La spermatogenesi viene regolata attraverso un complesso meccanismo da alcuni geni che si trovano sul braccio lungo del cromosoma Y in una regione chiamata AZF (azoospermia factor) suddivisa in tre subregioni AZFa, AZFb, e AZFc. È stato osservato che il 10-15% dei pazienti con grave oligozoospermia o azoospermia idiopatica, presentano microdelezione del cromosoma Y, mentre nel 5% dei casi la microdelezione è localizzata fuori dalle regioni AZF.

Le delezioni di AZFa danno invariabilmente azoospermia. La diagnosi di una delezione completa di questa regione implica l'impossibilità di recuperare spermatozoi dal tessuto testicolare.

Delezioni della regione AZFb e AZFb+c sono associate a blocco della spermatogenesi con conseguente azoospermia. Come le delezioni complete della regione AZFa non sono riportati casi in cui sia stato possibile recuperare spermatozoi dal tessuto testicolare.

Le delezioni della regione AZFc sono invece compatibili con una spermatogenesi residua e possono perciò essere ritrovate in uomini azoospermici od oligospermici. Negli uomini azoospermici con delezioni della regione AZFc vi sono buone probabilità di ritrovare spermatozoi nel tessuto testicolare.

Limiti del test

Il test ha una sensibilità diagnostica del 95% (Simoni M. et al. - International journal of Andrology, 27:240–249 (2004)).

Modalità e tempi di refertazione

Il referto è previsto circa 15 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia, non è possibile escludere l'eventualità che il tempo di refertazione aumenti per motivi tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

Si fa presente che sebbene raramente, si può verificare la necessità di ripetere il prelievo per materiale non idoneo.

Modalità e tempi di conservazione del materiale biologico

Il materiale biologico (DNA) verrà conservato secondo quanto stabilito dalle linee guida SIGU sulla Conservazione del materiale relativo ai Test Genetici e quanto espresso nel consenso informato.

In caso di ulteriori delucidazioni contattare il Laboratorio.

Luogo e data

Firma dell'interessato.....