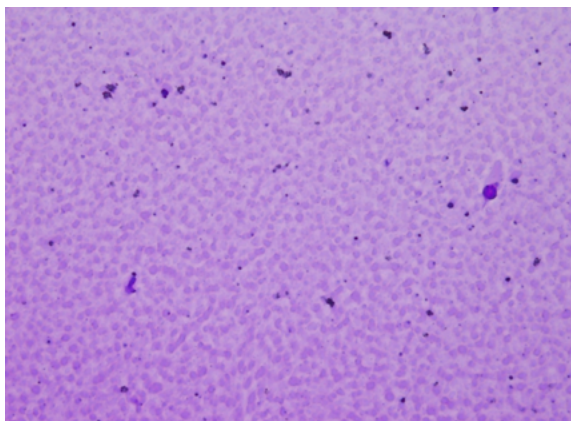




Obr. 2. *Spermiogram s nálezem azoospermie*
Fig. 2. *Spermiogram with azoospermia finding*

ramének chromozomu Y ve všech analyzovaných buňkách lymfocytů periferní krve.

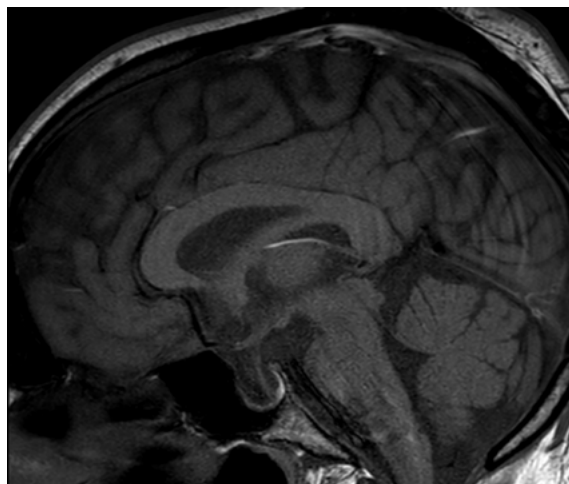
Tento nález byl potvrzen metodou MICROARRAY. U vzorku periferní krve pacienta byl stanoven profil arr[GRCh37] Yp11.32p11.2(237562_8875193)x2,Yq11.21q12(14556841_59300085)x0, který prokázal 8,68Mb duplikaci celého krátkého raménka (oblast p11.32-p11.2) a zároveň 44,7Mb delecí celého dlouhého raménka chromozomu Y (oblast q11.21-q12).

Stejně tak molekulárně genetické vyšetření genové oblasti AZFa (sY82, sY83, sY86, sY84, sY1065, sY88, M259, sY625), AZFb (sY105, sY121, sY127, sY131, sY134) a AZFc (sY1192, sY1191, sY153, sY1291, sY157, sY254, sY255, sY160) chromozomu Y prokázalo delecí v celém lokusu AZF (a + b + c) a koreluje s rozsáhlou přestavbou chromozomu Y.

Molekulárně genetickým vyšetřením variant genu CFTR bylo u pacienta vyloučeno nosičství 50 nejčastějších patogenních variant genu CFTR v ČR.

ZÁVĚR GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ

U probanda byla zjištěna strukturální aberace chromozomu Y – isochromozom i(Y)(p10), duplikace krátkých ramének chromozomu Y a delecí celého dlouhého raménka Y (tudiž i celé oblasti AZF genu). Tento nález koreluje s klinickým nálezem azoospermie. Isochromozom Yp (ORPHA:98797) je vzácná gonozomální aberace charakterizovaná variabilními klinickými projevy zahrnujícími: normální zdravé



Obr. 3. *Magnetická rezonance s nálezem syndromu prázdného sedla*

Fig. 3. *Magnetic resonance imaging with findings of empty sella syndrome*

fertilní muže, muže s infertilitou a muže s obojetnými genitáliemi a inkompletní maskulinizací.

DISKUZE

V současné době je na světě 10 až 15 % neplodných párů. Sterilita je podle Světové zdravotnické organizace (WHO) definována jako neschopnost otěhotnět po jednom roce pravidelného pohlavního styku bez antikoncepčních prostředků. Neplodnost je z 50 % na straně muže a z 50 % na straně ženy, zhruba u 20 % pacientů se nepodaří odhalit příčinu (1, 5). U 5 až 13 % je neplodnost způsobená chromozomovými aberacemi. Mezi nejčastější patří aneuploidie gonozomů způsobující známé syndromy, dále translokace a jiné strukturní abnormality (2).

U 6 % infertilních mužů byla prokázána strukturální abnormalita chromozomu Y: duplikace, delecí, inverze, dicentrický chromozom a ring chromozom. U mužů s azoospermií je prokázána abnormalita chromozomu Y až v 15 % případů. Často je detekován mosaicismus linie 45,X spolu s linií s abnormálním Y chromozomem – zde je poté značná variabilita fenotypového projevu (3). Delecí celého lokusu AZF (a+b+c) je spojena s azoospermií.

U mužů s delecí v lokusu AZFc bylo zjištěno, že se stoupajícím věkem může dojít ke snížení