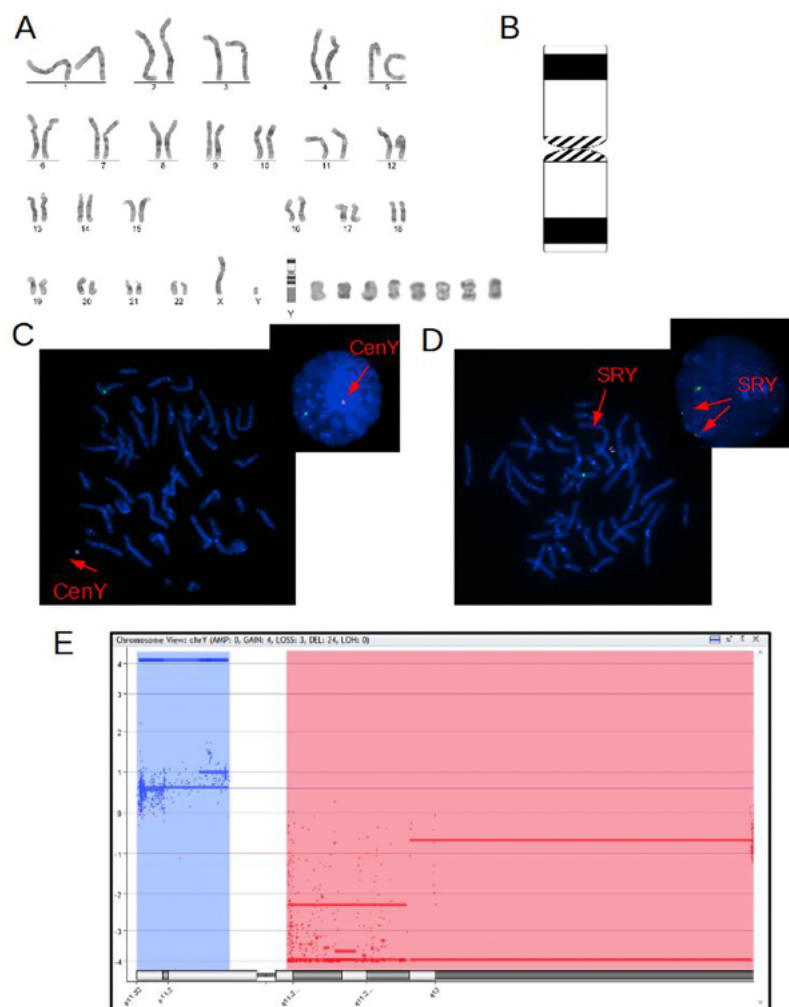




Obr. 4. Genetické vyšetření lymfocytů periferní krve pacienta

Fig. 4. Genetic testing of the patient's peripheral blood lymphocytes

A: Chromozomální vyšetření – karyogram G-pruhování: 46,X,i(Y)(p10), výřez i(Yp) z více mitóz

B: Přestavbový ideogram – isochromozom Yp

C: FISH vyšetření – mitóza a interfázní jádro (sonda CenX(DXZ1) zelený/CenY(DYZ3) červený signál – Wuhan Biotech.) pouze jeden centromerický signál svědčí pro isochromozom i(Yp)

D: FISH vyšetření – mitóza a interfázní jádro (sonda CepX(DXZ1) zelený/Yp11.31(SRY) červený signál – Vysis) – dva signály SRY lokusu

E: array-CGH: chromosom Y (Agilent, ISCA v2 (8x60k))

arr[GRCh37] Yp11.32p11.2(237562_8875193)x2,Yq11.21q12(14556841_59300085)x0

8,68 Mb duplikace celého krátkého raménka (oblast p11.32–p11.2) a zároveň 44,7 Mb delece celého dlouhého raménka chromosomu Y (oblast q11.21–q12)

množství spermií až k azoospermii, tudíž jim je doporučena kryoprezervace spermií pro pozdější možnost asistované reprodukce s využitím vlastních spermií a tedy biologického rodičovství (4).

ZÁVĚR

U našeho pacienta byla genetikem zjištěna rozsáhlá přestavba Y chromozomu – isochromozom i(Y)

(p10), tj. duplikace krátkých ramének chromozomu Y a delece celého dlouhého raménka Y (tudíž i celé oblasti AZF lokusu). Tento náález vysvětluje etiologii azoospermie u probanda. Lokus AZF se rozděluje do tří oblastí AZFa, AZFb, AZFc. Možnost získání funkčních spermií u pacientů koreluje s charakterem delece AZF lokusu (o jakou oblast se jedná a zda je delece oblasti parciální či kompletní). Například při nálezu mikrolece AZFc oblasti mohou pacienti podstoupit TESE/ICSI s přibliž-