

ně 50% úspěšností získání funkčních spermií (5). Vzhledem k nálezu kompletní delece celého AZF lokusu (AZFa+b+c) je úspěšnost použití metod MESA a TESE/TESA u probanda prakticky vyloučena (6). Pacientovi bylo doporučeno využít pro případnou graviditu v partnerství použití spermie dárce. S tímto postupem pacient souhlasil a dárcovství využil. V současné době je partnerka v pátém měsíci těhotenství.

Samotná diagnóza azoospermie, tj. absence spermií v ejakulátu, je již dostatečně závažným nálezem, který vyžaduje pečlivé a komplexní vyšetření. Avšak pro dosažení co nejlepšího pochopení příčin této podmínky a následně i efektivního léčebného plánu je nezbytné provést genetické vyšetření pacienta. Genetické vyšetření hraje klíčovou roli v identifikaci genetických variant či mutací spojených s azoospermií. Může odhalit genetické abnormality spojené s tvorbou spermií, transportem spermií nebo jinými faktory, které mohou ovlivnit re-

produkční schopnost jedince. Mezi časté genetické příčiny azoospermie, tj. absence spermií v ejakulátu, patří například chromozomální aberace, mikrolece na Y chromozomu a mutace genu pro cystickou fibrózu (CFTR) a další. Pro genetické vyšetření je klíčová spolupráce klinika s genetikem, který může navrhnout a interpretovat vhodné genetické testy. Výsledky genetického vyšetření umožňují ošetřujícím lékařům a genetikům lépe porozumět příčinám azoospermie u konkrétního pacienta a přizpůsobit léčbu genetické příčině jeho obtíží.

Celkově lze konstatovat, že komplexní vyšetření pacienta s azoospermií a následné genetické vyšetření jsou nezbytné k plnému pochopení této reprodukční poruchy a následnému zahájení efektivní léčby. Genetická analýza přináší hlubší vhled do příčin azoospermie a umožňuje personalizovaný přístup k léčbě, což může výrazně zlepšit šance pacienta na dosažení požadovaného reprodukčního úspěchu.

LITERATURA

1. Massart A, Lissens AW, Tournaye H, et al. Genetic causes of spermatogenic failure. Asian Journal of Andrology [Internet]. 2012; 14(1): 40–48. ISSN 1008-682X. Available from: doi:10.1038/aja.2011.67.
2. Meschede D, Lemcke B, Exeler JR, et al. Chromosome abnormalities in 447 couples undergoing intracytoplasmic sperm injection-prevalence, types, sex distribution and reproductive relevance. Human Reproduction [Internet]. 1998; 13(3): 576–582. ISSN 0268-1161. Available from: doi:10.1093/humrep/13.3.576.
3. Isodicentric Ychromosome: Case Study [Internet]. [vid. 2023-11-27]. Available from: <https://scirp.org/journal/paperinformation.aspx?paperid=112302>.
4. Colaco S, Modi D. Genetics of the human Y chromosome and its association with male infertility. Reproductive Biology and Endocrinology [Internet]. 2018; 16(1): 14. ISSN 1477-7827. Available from: doi:10.1186/s12958-018-0330-5.
5. Krausz C, Hoefsloot L, Simoni M, et al. EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of Y-chromosomal microdeletions: state-of-the-art 2013. Andrology [Internet]. 2014; 2(1): 5–19. ISSN 2047-2927. Available from: doi:10.1111/j.2047-2927.2013.00173.x.
6. Yuen W, Golin AP, Flannigan R, et al. Histology and sperm retrieval among men with Y chromosome microdeletions. Translational Andrology and Urology [Internet]. 2021; 10(3): 1442–1456. ISSN 2223-4683. Available from: doi:10.21037/tau.2020.03.35.