



## **ДЕЛЕЦИИ ЛОКУСА AZF**

**Мужское бесплодие** – нарушение мужской репродуктивной функции, выражающееся в неспособности мужчины иметь потомство. Наиболее распространенным и эффективным методом оценки мужской фертильности в настоящее время признана спермограмма. Однако этот метод не позволяет выявить причину нарушений. В 30–50 % случаев олигозооспермия, азооспермия и прочие серьезные проблемы имеют генетическую причину. Генетические нарушения часто встречаются в случае бесплодного брака и могут не только реализовываться через нарушения сперматогенеза, но и приводить к эндокринным расстройствам, анатомическим нарушениям половых органов. Скорость и точность постановки диагноза в данном случае имеет большое значение для того, чтобы не терять годы на неэффективное лечение.

Наиболее часто встречающиеся генетические факторы, которые могут приводить к мужскому бесплодию, это делеции Y-хромосомы в регионе, названном «**фактор азооспермии**» (AZF).

### **Показания к генетическому анализу:**

Делеции Y-хромосомы практически не встречаются у мужчин с нормоспермией и крайне редко обнаруживаются у мужчин с концентрацией сперматозоидов > 5 млн/мл, что делает обоснованным молекулярно-генетическое исследование AZF-локуса особенно у мужчин с азооспермией или олигозооспермией. Европейская ассоциация андрологов (ЕАА) рекомендует тестировать на AZF-делеции всех мужчин с азооспермией и тяжелой олигозооспермией (< 5 млн сперматозоидов/мл эякулята).

### **Генетический анализ проводится:**

- в комплексе диагностических методов при обследовании бесплодной пары;
- для решения вопроса о выборе адекватных способов преодоления бесплодия;
- для оценки вероятности выделения сперматозоидов при операциях открытой биопсии яичка с последующей экстракцией сперматозоидов (TESE) или при аспирации содержимого придатка яичка (MESA), а также чрескожных аспирационных оперативных вмешательствах на придатке яичка (PESA) или яичке (TESA).
- для оценки риска нарушений фертильности у сыновей мужчин с выявленными делециями AZF.

### **Использование молекулярно-генетического тестирования позволяет:**

- поставить этиологически корректный диагноз, а не констатировать имеющиеся симптомы;
- избежать ненужного, неэффективного и часто дорогостоящего эмпирически назначаемого лечения;
- способствовать ожидаемой беременности и рождению здорового ребенка даже при наличии генетических аномалий благодаря правильно выбранному методу вспомогательной репродуктивной технологии;
- сократить сроки обследования.

**Подготовка:** специальной подготовки не требуется.

**Референсные значения** на бланках независимой лаборатории «Пром-тест».