

生男生女那些事——Y 染色体微缺失

在日常接听产品咨询来电的过程中，已有多次听到这样的咨询：“我老婆连续三胎都生的女儿，我是不是有 Y 染色体微缺失啊？”在保持专业素养、微笑耐心的解释挂断后，心里默默 dis 其重男轻女的封建思想。然而 Y 染色体微缺失究竟是个啥？跟生男生女究竟有没有关系？小编终于按捺不住，今天就来给大家科普科普：生男生女那些事之——Y 染色体微缺失。

Y 染色体和宝宝的性别

简单回顾一下高中课本的知识点：正常女性体细胞的性染色体组成为 XX，男性相应为 XY。而生殖细胞经减数分裂后，女性形成的单倍体细胞卵子携带 1 个 X 染色体，男性精子的性染色体则可能是 X 或 Y。精子与卵子结合形成的合子则可能是 XY（男宝宝）或 XX（女宝宝），因此宝宝的性别是由爸爸决定的！

Y 染色体微缺失是个啥

Y 染色体长臂上具有决定男性精子生成的基因，被命名为无精子症基因（AZF），该基因区域具体分成 AZFa、AZFb、AZFc 三个区域，任一区域的缺失都将引起少精、弱精甚至严重的无精子症。其中，AZFc 区缺失最常见，约 80%左右，有通过睾丸取精术（TESE）获取精子的可能；而 AZFa 和 AZFb 区完全的缺失则无精子生成。总之一句话，Y 染色体微缺失与不孕不育密切相关。事实上，我国平均每 7 对育龄夫妇中就有一对还有不孕不育，其中男性原因占近 50%。除了内分泌、感染、环境及放化疗暴露等，遗传因素也是一项重要的影响因素（约 30%），而 Y 染色体微缺失则是导致男性不育的第二大遗传因素。国际上已将 AZF 微缺失检测列为男性不育的一项辅助检查指标。

被误解的 Y 染色体微缺失

开头提到的那位咨询者显然对 Y 微缺有大大误解。Y 微缺直接影响了男性的生育能力，但与孩子的性别则完全不搭边。然而考虑到父亲的这条微缺失的 Y 染色体可以垂直传播给儿子，甚至缺失范围还会扩大，胚胎种植前还真应该好好考虑考虑宝宝性别这事儿。

Y 染色体微缺失检测的意义

男性不育患者，尤其是无精或严重少精症患者的 Y 染色体微缺失检测非常必要，其至少具有以下几大意义：

- 1、有助于明确病因，同时可预测睾丸取精术（TESE）取精的可能性，避免给患者带来不必要的创伤，减少精神压力和经济负担。
- 2、提示 AZFc 区缺失患者尽早生育或者及时冻存精液，因为这部分病人即使在睾丸中可见少量精子，但随时间有不断减少的趋势。
- 3、如前文所述，Y 微缺在男性后代中有垂直遗传甚至缺失扩大的趋势，可向患者及其配偶提供遗传咨询，决定是否进行辅助生殖，以及是否经（PGD）选择性移植胎女性胚胎来避免微缺失的发生。我国辅助生殖治疗指南强调履行告知义务，具体是否行 PGD 做性别选择听从患者的选择。

友情提示

Y 染色体微缺失检测应到正规医院或检测机构，选用 EAA / EMQN 国际指南推荐的检测方

法，即采用 6 个 STS 位点（sY84、sY86、sY127、sY134、sY254、sY255）及两个内参基因（SRY、ZFX/ZFY）进行多重 PCR 检测。

EAA（欧洲男科协会）是国际公认的男科学术权威，自 1999 年开始，EAA/EMQN 为提高诊断质量，出版了 Y 染色体微缺失检测指南，并提供了客观的质量评价实验方法，指南目前已修订至第三版，最新的是根据 2013 年“best practice meeting”的成果，在 2003 年版指南的基础上修订而成。