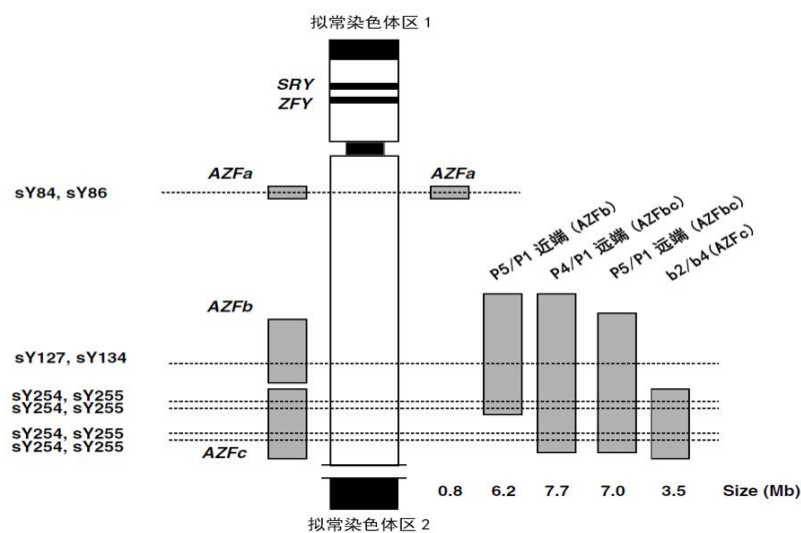


不孕不育，反复流产，也许是Y染色微缺失的锅！

近二、三十年来我国不孕不育发病率日益上升，这与现代生活压力不断增加和环境问题的日渐凸显密切相关。但其实，Y染色微缺失为代表的遗传因素常被人忽视，却也是十分重要的原因。

Y 染色体微缺失是什么

Y 染色体是两性相区别的遗传基因, 作为男性特有的基因与特异的 Y 染色体遗传性有着密切关系。然而 Y 染色体不仅决定了男性性别及表征, 还与男性不育密切相关。Y 染色体长臂上含有无精子因子区域(AZF), AZF 片段是控制精子生成的重要基因, 具体为 AZFa、AZFb、AZFc 三个亚区。临床上 Y 染色体微缺失类型主要有 AZFa、AZFb、AZFc、AZFbc 及 AZFabc 这几种。



Y 染色体微缺失原因

关于 Y 染色体微缺失的机制说法不一，主要由如下几方面观点：1.Y 染色体在精子发生过程中，由于胚细胞快速分裂，与卵子发生过程相比具有更多突变机会；2.Y 染色体不能像常染色体一样进行 DNA 修复；3.不同于 1-22 号染色体可以配对重组，所有 Y 染色体基因都是单倍体，故一个基因缺失就能发生效应。但也有学者持相反观点，认为 Y 染色体微缺失形成就是一种随机事件，可能是一些环境或基因诱变因素所致。Y 染色体微缺失既可通过正常精子受精后在胚胎发育过程中发生，也可由父-子垂直遗传获得。



Y 染色体微缺失的症状和表现

Y 染色体微缺失直观表现为弱精症、少精子症、严重少精症、非梗阻性无精症等精子异常症状，也有患者会出现睾丸体积缩小。临床上常表现为妻子未孕，或者不明原因的妊娠早期胚胎停止发育而自然流产。

上述 5 种缺失类型中，AZFc 型缺失是主要的，约占 80%左右。AZFc 型缺失临床表现多样，多以无精子症、严重少精子症、精子数进行性下降常见。AZFb 型缺失表现为几乎无精子症，其他缺失类型则更加严重，为绝对的无精子症。

Y 染色体的检测

根据 EAA/EMQN 发布的 2013 版 Y 染色体微缺失检测指南，推荐用实时荧光定量 PCR 法对 AZFa: sY84、sY86；AZFb: sY127、sY134；AZFc: sY254、sY255 这 6 个位点进行检测。这 6 个位点能够能够诊断几乎所有临床相关及 95%以上文献报道的 AZF 缺失情形，满足常规诊断需求。检测样本为静脉抽取全血即可。

本文为上海透景（Tellgen）原创文章，转载请注明出处！