

MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y (AZFa, AZFb, AZFbc, AZFc)

CATALOGO

REF: GR-011-25-AG
Codice CND: W01060299
Codice RDM: 1694068/R
Test: 25
Reazioni: 31 x 2
Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da reagenti per la amplificazione in PCR e rilevazione su gel di agarosio
* non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di DNA genomico.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **PCR END- POINT**. Determinazione della presenza/assenza di microdelezioni del cromosoma Y (AZFa, AZFb, AZFbc, AZFc) e rilevazione su gel di agarosio. Kit ottimizzato per qualsiasi termociclatore validato CE-IVD.

Il prodotto GR-011-25-AG consente la determinazione della presenza/assenza di microdelezioni del cromosoma Y (AZFa, AZFb, AZFbc, AZFc) per effettuare una analisi di primo livello (basic marker analysis).

BASI SCIENTIFICHE

L'infertilità maschile può essere attribuita a diversi fattori come criptorchidismo, varicocele, disturbi endocrinologici, ostruzione/assenza di vie seminali, infezioni, consumo di alcol o chemioterapia. Tuttavia, le alterazioni genetiche sono emerse anche come una delle principali cause di infertilità maschile. I difetti genetici comunemente osservati nei maschi infertili includono anomalie cariotipiche, variazioni del numero di copie del gene, mutazioni/polimorfismi di singoli geni e delezioni sul braccio lungo del cromosoma Y. Le microdelezioni cromosomiche Y sono la seconda causa genetica più frequente di infertilità maschile. Microdelezioni si verificano in circa uno su 4000 uomini nella popolazione generale, ma la loro frequenza è significativamente aumentata tra uomini infertili. La diagnosi molecolare delle microdelezioni cromosomiche Y è un test genetico che fa parte della diagnostica di routine nello studio degli uomini azoospermici e severi oligozoospermici.

Le seguenti microdelezioni ricorrenti del cromosoma Y sono clinicamente rilevanti e sono state ritrovate in uomini con grave oligo- o azoospermia: AZFa, AZFb (P5/proximale P1), AZFbc (P5/distale P1 o P4/distale P1), AZFc (b2/b4). Il tipo di microdelezione più frequente è quella della regione AZFc (~ 80%) seguita dalle microdelezioni AZFa (0,5-4%, AZFb (1-5%) e AZFbc (1-3%).

§ EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of Y-chromosomal microdeletions: State of the art 2023. *Andrology*. August 2023 DOI: 10.1111/andr.13514.Review

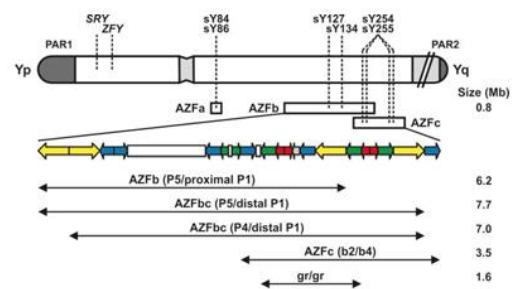
§ Genetics of the human Y chromosome and its association with male infertility. *Reprod Biol Endocrinol*. 2018 Feb 17; 16(1):14.

§ EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of Y-chromosomal microdeletions: state-of-the-art 2013. *Andrology*. 2014 Jan; 2(1):5-19. Review.

§ EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of y-chromosomal microdeletions. State of the art 2004. *Int J Androl* 27, 240-249.

SIGNIFICATO CLINICO

Le microdelezioni del cromosoma Y sono la seconda causa più frequente di fallimento della spermatogenesi in uomini infertili. L'incidenza di tali microdelezioni nei soggetti infertili riportata in letteratura è di circa il 2-10%. È comunque più elevata negli uomini azoospermici rispetto a quella riscontrata negli uomini oligozoospermici. È clinicamente appropriato considerare le delezioni Y come una causa di oligo/azoospermia piuttosto che una causa di "infertilità", essendo la fertilità possibile anche con un numero ridotto di spermatozoi.



MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y (AZFa, AZFb, AZFbc, AZFc)

CATALOGO

REF: GR-011-25-AG
Codice CND: W01060299
Codice RDM: 1694068/R
Test: 25
Reazioni: 31 x 2
Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da reagenti per la
amplificazione in PCR e rilevazione su
gel di agarosio
* non forniti nel kit i reagenti per la
estrazione di DNA genomico.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME	CONSERVAZIONE
		GR-011-25-AG	
Mix oligonucleotidi	Mix Multiplex A 2X	1 x 387,5 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi	Mix Multiplex B 2X	1 x 387,5 µl	-20°C
Enzima di amplificazione	Taq polymerase (5U/µl)	1 x 31 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Positive Control XX	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Positive Control XY	1 x 22 µl	-20°C
Kit di rivelazione	Ready to use 3% Nusieve agarose gel, TBE buffer, molecular weight markers		RT

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GR-011-25-AG

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POSITIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
STRUMENTI PCR VALIDATI	Termociclatore per PCR end-point, tappo riscaldato
TECNOLOGIA	PCR (reazione di polimerizzazione a catena)
CORSA SU GEL DI AGAROSIO	Apparato per corsa elettroforetica
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 95 °C (15 min); 35 cicli a 95 °C (30 sec) +57 °C (90 sec) + 72 °C (60 sec); 1 ciclo 72 °C (10 min)
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di primer; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 2,5 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%