

YCHROMSTRIP

AZF microdeletions detection of Y chromosome

Procedure validated for automated and manual use



 **opegen**
by operon

www.opegen.com - sales@opegen.com - Tel.: +34 976 503 597 - Spain





AZF microdeletions detection of Y chromosome

The genetic basis of this disorder was discovered in 1976 by Tiepolo and Zuffardi. They found microscopic deletions in the distal portion of the Y chromosome in four men with azoospermia. On this basis, they postulated the existence of one or more critical genes for spermatogenesis in this chromosomal region which, later, was subsequently validated and referred to as Azoospermia Factor (AZF).

These microdeletions were identified in three regions of Yq11: AZFa, AZFb, and AZFc. It has shown that deletion of the AZFc region is the most commonly defined molecular cause of spermatogenic failure (from 7 to 20% according to some authors).

Intended use

YchromStrip is a test for the detection of deletions in the azoospermia factor (AZF) located on chromosome Y. These deletions are the cause of male infertility due to azoospermia (no sperm) or oligospermia (low sperm count).

The test detects the presence or absence of six STSs (sequence tagged sites) located in three different regions of Azoospermia Factor: AZFa (sY84 and sY86), AZFb (sY127 and sY134) and AZFc (sY254 and sY255). In principle, the analysis of a single non-polymorphic STS for each region would be sufficient to determine if there is a deletion; however, analysing two from each region, it is increased the accuracy of the test.

In the test also include probes to detect the presence of three genes:

- ZFY (Zinc Finger Y region) and ZFX (Zinc Finger X region), two highly homologous genes located on Y and X chromosome, respectively. They are included to control the presence of DNA and to check that there has been a proper amplification of the sample.
- SRY (Sex reverse Y), located on the short arm of Y chromosome and testicular main determinant.

Detección de microdeleciones en AZF del cromosoma Y

La base genética de esta alteración fue descubierta en 1976 por Tiepolo y Zuffardi. Estos investigadores encontraron deleciones microscópicas en la porción distal del cromosoma Y en cuatro varones con azoospermia.

Sobre esta base postularon la existencia de uno o más genes críticos para la espermatogénesis en esta región cromosómica que posteriormente fue validada y denominada como Factor de Azoospermia (AZF). Estas microdeleciones se han identificado en tres regiones de Yq11: AZFa, AZFb, y AZFc. Se ha demostrado que la deleción de la región AZFc es la causa molecular más comúnmente definida de fallo espermatogénico (del 7 al 20% según algunos autores).

Finalidad prevista

El test YChromStrip es un test destinado a la detección de deleciones en el Factor de azoospermia (AZF) localizado en el cromosoma Y. Estas deleciones son causantes de problemas de infertilidad masculina debidos a azoospermia (ausencia de espermatozoides) u oligospermia (poca cantidad de espermatozoides).

El test detecta la presencia o ausencia de 6 STSs (sequence tagged sites) localizados en tres regiones diferentes del Factor de Azoospermia: AZFa (sY84 y sY86), AZFb (sY127 y sY134) y AZFc (sY254 y sY255). En principio, el análisis de un único STS no polimórfico por cada región sería suficiente para determinar si hay alguna deleción presente; sin embargo, al analizar dos por cada región, se aumenta la precisión del ensayo.

En el test se incluyen, además, sondas para detectar la presencia de tres genes:

- ZFY ("Zinc Finger Y region") y ZFX ("Zinc Finger X region"), dos genes con alta homología localizados en el cromosoma Y y en el cromosoma X, respectivamente, y que se incluyen para controlar la presencia de ADN y de que se ha producido una correcta amplificación de la muestra.
- SRY ("Sex reverse Y"), localizado en el brazo corto del cromosoma Y y principal determinante testicular.

Step 1 Paso 1

DNA sample extraction
Extracción del ADN de la muestra

Step 2 Paso 2

PCR*

Step 3 Paso 3

Hybridation protocol
Protocolo de hibridación

* OpeGen kits includes all the necessary reagents even Taq polymerase

RESULTS Resultados



- 1) Simoni M. et al. International Journal of Andrology (2004). Vol 27: 240-249. "EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of Y-chromosomal microdeletions. State or the art 2004".
- 2) Vogt P. Human Reproduction Update (2005). Vol 11 (4): 319-336. "AZF deletions and Y chromosomal haplogroups: history and update based on sequence".
- 3) Kühnert B. et al. Human Reproduction (2004). Vol 19 (4): 886-888. "Case report: natural transmission of an AZFc Y-chromosomal micro-deletion from father to his sons".

