

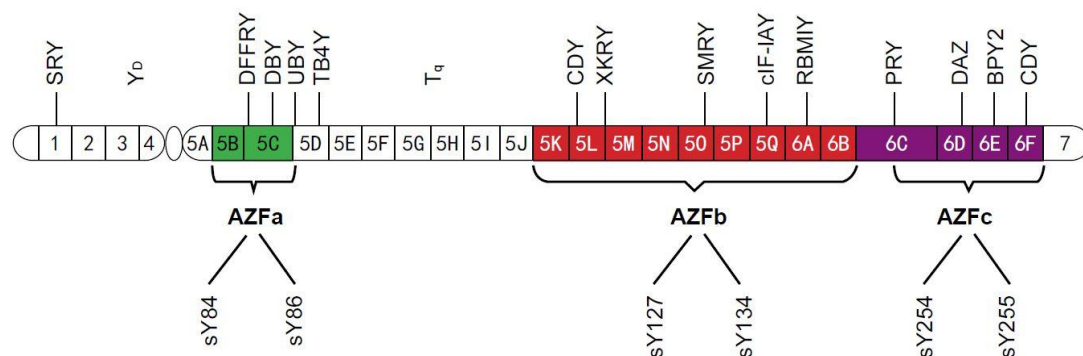
不易察觉的男性不育之殇——Y 染色体微缺失

科普一下：Y 染色体微缺失是什么

Y 染色体是男性特有的一个短小不起眼的染色体，由于其内部含有丰富的同源重组和回文序列，其在细胞分裂过程中易发生重组，并导致部分基因缺失。这种类型的基因缺失在显微镜下无法辨别，因此被称为 Y 染色体微缺失。

Y 染色体微缺失与不育

Y 染色体长臂 (Yq) 上具有控制精子生成的编码区域，被称为无精子因子 (AZF)。AZF 区域具有三个亚区——AZFa、AZFb 及 AZFc，通常确实模式有 AZFa、AZFb、AZFc、AZFbc 及 AZFabc 这 5 种类型，其中任一区域的缺失都将导致男性生精障碍（少精症、严重少精症、无精子症等），从而导致不育或妻子反复流产等症状。统计数据显示，至少约 15% 的无精子症或重度少精子症患者存在 Y 染色体微缺失。



AZFc 区域的缺失是主要的缺失模式，约占 80%，通常症状有无精子症、严重少精子症、精子数进行性下降等。AZFb 及 AZFbc 区域缺失表现为几乎无精子症，其他情况则是绝对无精子症。Y 染色体微缺失基本只有 AZFc 区域的缺失尚有生育亲缘后代的可能。

Y 染色体微缺失与遗传

由于男性子代的 Y 染色体是从父亲处继承，Y 染色体微缺失除了可通过染色体重组、基因突变形式发生，也可自然垂直遗传给其男性后代，并且在子代中，这种缺失还有区域扩大的趋势：

Feng 等人对 97 例经不同生殖方式（19 例体外受精、18 例卵胞浆内单精子注射，即 ICSI 以及 60 例自然怀孕、）生产的男性婴儿及其父亲进行了研究。结果基因测序显示，5.3% 的体外受精后代及 16.7% 的 ICSI 后代出现 Y 染色体微缺失，而自然怀孕组中未有一例出现。这些婴儿的父亲染色体均正常。

此外，Lee 等人的研究中，对 32 例 ICSI 辅助生殖的父亲及其 33 例（一例双胞胎）男性后代进行研究，基因测序显示，共 4 名父亲有 Y 染色体微缺失，但子代中却有 11 例 Y 微缺。其中 2 例 Y 微缺的父亲后代出现缺失区域扩大，7 例 Y 染色体正常的父亲后代均出现 Y 微缺。



是否进行PGD?

Y 染色体微缺失后代的性别选择

综上所述，具有 Y 染色微缺失的父亲即使通过巨大的努力获得了自己的后代，但如果是个男宝宝几乎注定了他也将是 Y 染色微缺失患者，而如果是女性后代则可避免。因而不禁有人提出，Y 染色体微缺失患者在辅助生殖进行胚胎移植前，是否可以遗传学诊断（PGD）选择女性胚胎。目前，欧洲国家一般不提倡做 PGD，美国医学会允许有 Y 染色体微缺失的进行 PGD。我国尚无明文规定，但大多有 PGD 资质的生殖中心一般同意 Y 染色体微缺失可以做 PGD。

本文为上海透景（Tellgen）原创文章，转载请注明出处！