

孕育健康宝贝系列知识之：Y 染色体微缺失

Y 染色体微缺失与不育

Y 染色体微缺失是男性 Y 染色体由于在细胞分裂过程中的非等位基因重组，而导致部分基因缺失的现象。Y 染色体微缺失常见的一种模式是控制男性精子生成编码区域——无精子因子（AZF）的缺失。AZF 区分为 AZFa、AZFb、AZFc 三个亚区，任一区域或多个区域的缺失都将导致精子发生障碍，即不育症发生。

如果你有以下几种状况之一，建议做个 Y 染色体微缺失检查！

所有精子数目异常的临床常规检测（少精子症、严重少精子症、非梗阻性无精子症）；

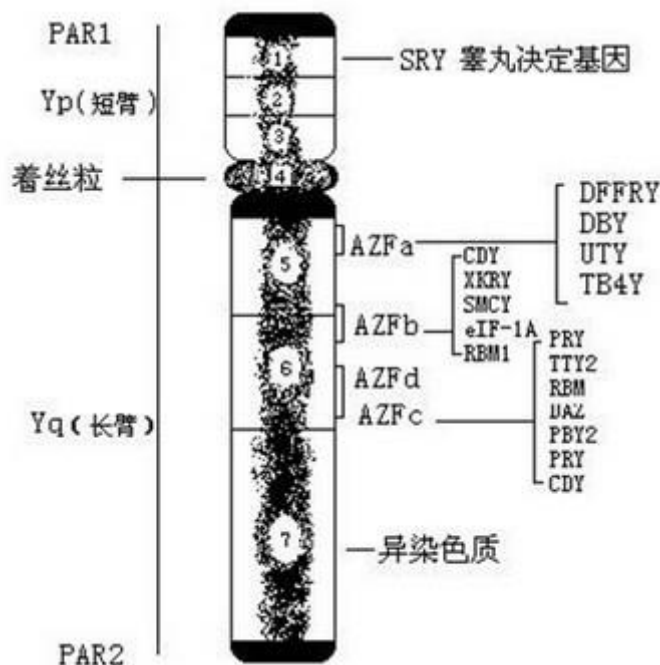
妻子有不明原因习惯性流产的男性

男性不育症患者选择辅助生殖生育子代前/供精个体；

父亲或兄弟发现有 Y 染色体微缺失的

Y 染色体微缺失的结果解读

Y 染色体 AZF 区域的缺失包括 5 种模式：AZFa、AZFb、AZFc、AZFbc 及 AZFabc，其中 AZFc 区缺失是主流，约占缺失总量的 80%左右，也是几种缺失模式下最幸运的情形。其临床表现多样，常见为无精子症、严重少精子症、精子数进行性下降；AZFb 及 AZFbc 缺失表现为几乎无精子症，而其他的情况则是绝对的无精子症。



可见，对于 AZFc 模式的缺失，仍有一定潜能孕育自己的孩子。对于这部分患者，建议尽早生育或者精子冷冻保存。

对于准备生育的，近 50%可通过睾丸穿刺取精进行辅助生殖。胚胎移植前应告知患者其男性

后代都将是 AZFc 缺失的携带者，并由患者决定是否进行种植前的遗传学诊断 (PGD)选择性移植女性胚胎。

而对于其他情况，由于睾丸中无精子生成，因此不推荐进行睾丸取精，也不要进行配偶的穿刺取卵、卵泡促排，增加不必要的身心创伤及经济损失。

AZFc 区缺失，微妙的生育可能

由于现代生活压力加大、环境污染及职业暴露以及生育年龄延后等多方面因素，我国不孕不育的发病率较二、三十年前有了明显升高。



预防男性不育，我们需重视婚检，甚至在更早之前即可以做相关体检筛查，及早发现病症及早治疗干预。例如 AZFc 区的 Y 染色体微缺失，其导致的少精症会随着年龄增加而加剧严重程度，如果在比较早期发现，可及时冻存精子，避免因时机延误而彻底丧失生育的可能。

此外，我们应注意良好生活习惯和自我保护，如辐射暴露，某些有毒物质和特殊工作的人，应采取认真的措施，自我保护。养成良好的生活习惯，避免吸烟酗酒，避免频繁的热水浴，积极参加体育锻炼，增强体质。

本文为上海透景 (Tellgen) 原创文章，转载请注明出处！