

# 新規実施項目のお知らせ

謹啓 時下ますますご清栄のこととお喜び申し上げます。  
平素は格別のご高配を賜り厚くお礼申し上げます。  
このたび、下記の検査項目を新たに受託開始いたしますので、  
ご利用いただきたくご案内いたします。  
当社におきましては、皆様のご要望に幅広くお応えすべく研鑽  
を重ねてまいりますので、今後とも引き続きお引き立てのほど、  
よろしくお願い申し上げます。

敬 白

記

■ 実施日 平成 26 年 4 月 23 日（水）ご依頼分より

## ■ 新規項目内容一覧

項目コード (統一コード)	検査項目	検体量 (mL)	容 器	保 存	所要 日数	実施料 判断料	検査方法	基準値 (単位)	備考
6494 4 (8C896)	<b>倫理指針対象</b> Y染色体微小欠失 (AZF欠失)	血液 2.0	C	冷蔵	3~9		PCR-rSSO 法		凍結保存は避けてください。本検査は、Y 染色体微小欠失を検出する、男性を対象とした検査です。他項目との重複依頼は避けてください。本検査方法ではコンタミネーションの影響がより大きくなりますので、検体採取にあたっては取り扱いに十分ご注意ください。 &コ

**倫理指針対象**：本検査は、遺伝学的検査ですので、各種ガイドラインや倫理指針を遵守した運用を実施しております。弊社受託運用にご理解とご協力をお願いいたします。

### 【ご依頼に際しての留意点】

本検査のご依頼に際しては、検査前後の遺伝カウンセリングの適切な実施をお願いいたします。必要に応じて、所属医療機関の臨床遺伝専門医等との連携、または臨床遺伝医療部門のある他の医療機関への紹介をお願いいたします。詳細は、各学会のガイドラインの検査実施における留意点をご確認くださいませよう願いたします。

## ●Y染色体微小欠失（AZF欠失）

精子形成に関連する AZF 領域の様々な欠失パターンを同時検出いたします。

Y染色体には、以前より精子形成機能に關与する遺伝子の存在が指摘されていましたが、未だ責任遺伝子は同定されていません。近年、男性不妊の一因である無精子症の男性の一部で、Y染色体長腕上のAZF（Azoospermia Factor）領域に微小欠失がみられることが分かってきました。欠失の領域により、無精子症から乏精子症等、精子形成能が異なるといわれており、欧米では、AZFa、AZFb、AZFc と分類された主な欠失パターンに応じて、精巣内精子採取術（TESE）などの治療方針決定のために利用されています。

本検査は、日本人の多型を考慮した分析マーカーを用いて、AZF 微小欠失の主分類、Y染色体長腕欠失の分析および様々な欠失パターン（亜分類）を検出いたします。男性不妊、その他の研究にご活用ください。

### ▼ご報告内容

以下の 26 パターンにてご報告いたします。

欠失なし	
微小欠失 (主分類の欠失)	AZFa 欠失
	AZFb 欠失 (P5/proximal P1)
	AZFb+c 欠失 (P5/distal P1)
	AZFc 欠失 (b2/b4)
Y染色体構造異常	Y染色体欠失
	Y染色体長腕欠失
	Y染色体長腕部分欠失 I
	Y染色体長腕部分欠失 II
	Y染色体長腕部分欠失 III
	Y染色体長腕部分欠失 IV
	Y染色体長腕部分欠失 VI
微小欠失 (亜分類の欠失)	Ym-1 P5+P4欠失
	Ym-2 P5+P4欠失
	Ym-3 AZFb 部分欠失
	Ym-4 AZFb 部分欠失
	Ym-5 P3 欠失
	Ym-6 P3+ P2+ P1 欠失
	Ym-7 P3+ P2+ P1 欠失
	Ym-8 b1/b3 欠失
	Ym-9 P3 欠失
	Ym-10 P3 欠失
	Ym-11 b2/b3 欠失
	Ym-12 <i>gr/gr</i> 欠失 ★
	Ym-13 P1 欠失

亜分類の欠失と「臨床的意味は不明」とされ、今後の研究が期待されています。

★AZFc 部分欠失の Ym-12 *gr/gr* 欠失は、日本人の約 30%にみられる多型といわれています。

### ▼関連疾患

- 男性不妊
- 乏精子症
- 無精子症

### ▼関連項目

- 先天異常染色体
- 染色体 G-Banding
- Y染色体（無精子症関連遺伝子 DAZ）

### ●臨床的意義参考文献

高 栄哲, 他 : J. Mamm. Ova Res.vol30 (4) : 135~144, 2013.