

Azoospermie při nálezu rozsáhlé přestavby Y chromozomu – isochromozomu i(Y)(p10)

Azoospermia with the finding of an extensive rearrangement of the Y chromosome – isochromosome i (Y)(p10)

Marek Broul^{1,2,3}, Lucie Lišková⁴, Petra Kučerová^{1,7}, Kamila Žižková^{1,8}, Jana Laštůvková⁴, Vlasta Čejnová⁴, Vjačeslav Harmaš⁴, Filip Cihlár^{3,5}, Lucie Radovnická⁶, Aneta Hujová³

¹Sexuologické oddělení, Krajská zdravotní, a. s., Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z.

²Urologické oddělení, Krajská zdravotní, a. s., Nemocnice Litoměřice, o. z.

³Fakulta zdravotnických studií, Univerzita Jana Evangelisty Purkyně v Ústí nad Labem

⁴Oddělení lékařské genetiky, Krajská zdravotní, a. s., Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z.

⁵Radiologická klinika Fakulty zdravotnických studií Univerzity J. E. Purkyně v Ústí nad Labem a Krajské zdravotní, a. s. – Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z.

⁶Interní oddělení Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, Krajská zdravotní, a. s.

⁷Klinika urologie a robotické chirurgie Fakulty zdravotnických studií Univerzity J. E. Purkyně v Ústí nad Labem a Krajské zdravotní, a. s. – Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z.

⁸Gynekologické oddělení, Krajská zdravotní, a. s., Nemocnice Chomutov, o. z.

Došlo: 29. 11. 2023

Přijato: 20. 12. 2023

Kontaktní adresa:

MUDr. Marek Broul, Ph.D., MBA, FECSM

Sexuologické oddělení, Krajská zdravotní, a. s. –

Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z.

Sociální péče 3316/12 A, 400 01 Ústí nad Labem

e-mail: marek.broul@kzcr.eu

Střet zájmů: Žádný.

Prohlášení o podpoře: Jedná se o nezávislý článek, který nebyl podpořen žádným grantem ani firmou.

ABSTRAKT

Broul M, Lišková L, Kučerová P, Žižková K, Laštůvková J, Čejnová V, Harmaš V, Cihlár F, Radovnická L,

Hujová A. Azoospermie při nálezu rozsáhlé přestavby Y chromozomu – isochromozomu i(Y)(p10).

V článku uvádíme kazuistiku mladého muže, který byl vyšetřován pro neplodnost. Spermio-gram prokázal azoospermii. Teprve komplexní sexuologické, urologické a genetické vyšetření objevilo příčinu neplodnosti páru, a to strukturní aberaci chromozomu Y – isochromozom i(Y)(p10), duplikace krátkých ramének chromozomu Y a delece celého dlouhého raménka Y (tudíž i celé oblasti AZF genu). Tento nález koreloval s klinickým nálezem azoospermie. Isochromozom Yp (ORPHA:98797) je vzácná gonozomální aberace charakterizovaná variabilními klinickými projevy zahrnujícími: normální zdravé fertlní muže, muže s infertilitou a muže s obojetnými genitáliemi a inkompletní maskulinizací. Po zjištění této chromozomální aberace se pár rozhodl pro asistovanou reprodukci s využitím spermií dárce.