

## Xét nghiệm đột biến AZF - Sự tiến bộ trong chẩn đoán vô sinh nam

Theo WHO, khoảng 15% các cặp vợ chồng tìm đến trợ giúp y tế cho vô sinh mỗi năm.

Trong các nguyên nhân vô sinh nam, có khoảng 10%-15% trường hợp vô tinh (không có tinh trùng trong tinh dịch) và 5% thiếu tinh nặng (mật độ tinh trùng <5 triệu/1mL tinh dịch) có bất thường chất liệu di truyền. Để xác định nguyên nhân gây vô sinh của nam giới, trước đây các bệnh nhân đã quen được chỉ định làm xét nghiệm nhiễm sắc thể. Tuy nhiên, có những trường hợp đột biến mất đoạn nhỏ trên nhiễm sắc thể, đặc biệt là mất đoạn nhỏ trên nhiễm sắc thể Y không phát hiện được bằng kỹ thuật di truyền tế bào. Với sự tiến bộ không ngừng của công nghệ sinh học phân tử, có thể phát hiện mất đoạn nhỏ trên nhiễm sắc thể Y (Y chromosome microdeletion) ở vùng AZF (Azoospermia factor), góp phần xác định nguyên nhân của các trường hợp vô sinh nam giới mà trước đây đã xếp vào loại vô sinh không rõ nguyên nhân. Với mong muốn phục vụ tốt nhất trong chẩn đoán và tư vấn di truyền, Bệnh viện Đa khoa MEDLATEC đã và đang triển khai xét nghiệm AZF - xét nghiệm mới trong chẩn đoán vô sinh nam.

### Xét nghiệm AZF là gì?

AZF là viết tắt của từ tiếng Anh (Azoospermia factor - nhân tố gây không có tinh trùng), dùng để chỉ vùng AZF trên nhánh dài nhiễm sắc thể Y là vùng chứa nhiều gen quan trọng chi phối sự sinh tinh bình thường ở nam giới. Khi bị mất đoạn nhỏ nhiễm sắc thể Y tại vùng AZF, tùy thuộc vào loại mất đoạn tại vùng nào của các vùng AZFa, AZFb, AZFc, AZFd sẽ gây nên hậu quả với các mức độ khác nhau như vô tinh, thiếu tinh nặng, hoặc các bất thường chức năng của tinh trùng dẫn đến vô sinh ở nam giới.

### Tại sao phải xét nghiệm AZF?

Về nguyên nhân di truyền gây vô sinh ở nam giới, mất đoạn nhỏ vùng AZF trên nhiễm sắc thể Y là nguyên nhân gây vô sinh nam đứng thứ hai, chỉ sau hội chứng Klinefelter. Xét nghiệm phát hiện mất đoạn AZF sẽ đem lại những lợi ích sau:

- Xác định được nguyên nhân gây vô sinh nam giới do đột biến mất đoạn vùng AZF trên nhiễm sắc thể Y.
- Là cơ sở để tư vấn di truyền, giúp cho bác sĩ lâm sàng lựa chọn hướng điều trị phù hợp cho bệnh nhân.
- Giúp cho bệnh nhân biết rõ tình trạng của mình và lựa chọn cách điều trị phù hợp theo tư vấn của bác sĩ. Nam giới bị mất đoạn AZF nếu được hỗ trợ sinh sản để sinh con thì tất cả con trai của họ đều mang đột biến mất đoạn AZF như bố.

Trong việc xác định các nguyên nhân di truyền gây vô sinh, đặc biệt là đứt đoạn một phần AZF, vô sinh có thể được khắc phục bằng cách tiêm tinh trùng vào tế bào chất (kỹ thuật ICSI). Cần lưu ý rằng trong trường hợp thụ thai, việc đứt đoạn nhiễm sắc thể Y chắc chắn sẽ được truyền cho tất cả con trai của người đàn ông, và kích thước của các đứt đoạn của chúng có thể được mở rộng hơn

để đứt đoạn hoàn toàn. Về vấn đề này, cần phải quan sát các bé trai được sinh ra thông qua ICSI để đánh giá khả năng sinh sản của chúng.

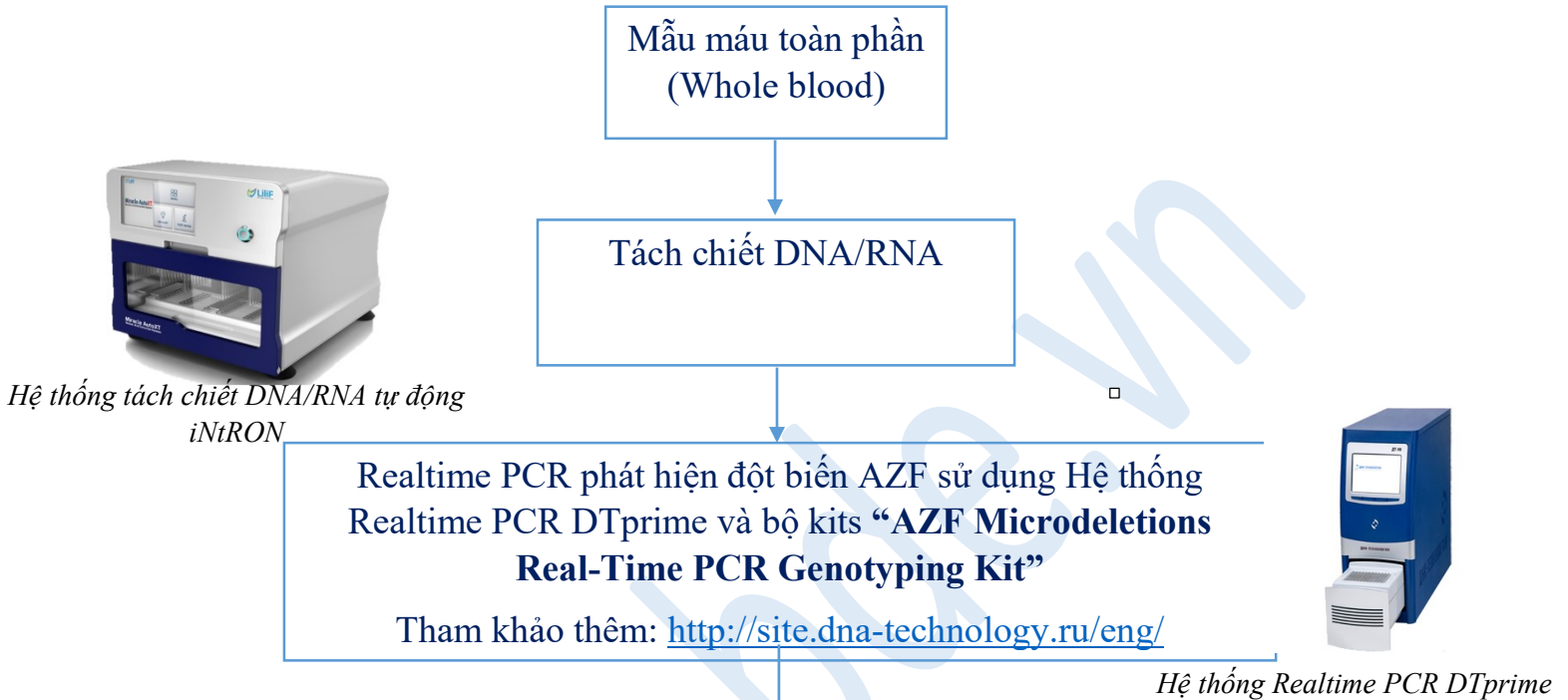
Việc xét nghiệm sàng lọc đứt đoạn ở vùng AZF góp phần xác định nguyên nhân của các trường hợp vô sinh, có giá trị định hướng cho các bác sĩ lâm sàng điều trị, tìm cách khắc phục thích hợp cho bệnh nhân, làm cơ sở cho tư vấn di truyền phòng ngừa, hạn chế việc truyền gen bệnh cho các thế hệ sau. Giảm chi phí việc điều trị nội khoa không hiệu quả, gây tổn kém cho người bệnh.

### **Trường hợp nào cần làm xét nghiệm AZF**

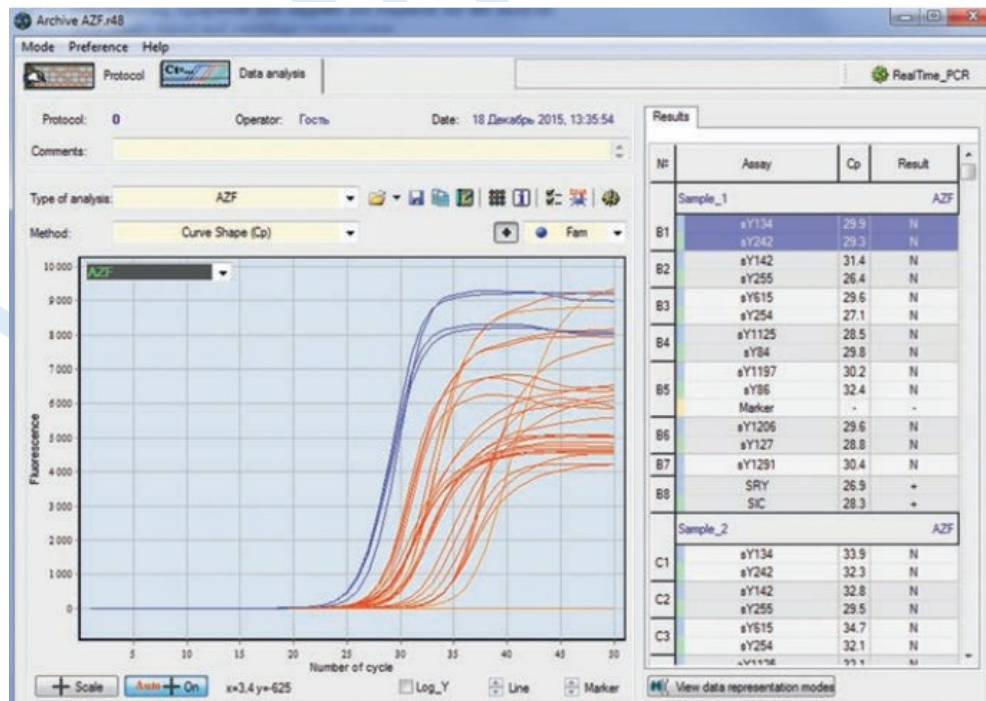
Chỉ định phân tích di truyền cho các trường hợp sau:

- + Kiểm tra cặp vợ chồng vô sinh trong các phương pháp chẩn đoán phức tạp, không rõ nguyên nhân.
- + Lựa chọn các phương pháp khắc phục vô sinh đầy đủ;
- + Đánh giá xác suất giải phóng tinh trùng khi thực hiện các kỹ thuật TESE, MESA, PESA hoặc TESA;
- + Đánh giá nguy cơ rối loạn sinh sản ở nam giới.

# QUY TRÌNH XÉT NGHIỆM ĐỘT BIẾN AZF GÂY VÔ SINH NAM



Kết quả: Phát hiện đột biến AZF gây vô sinh nam



Bảng kết quả phân tích