

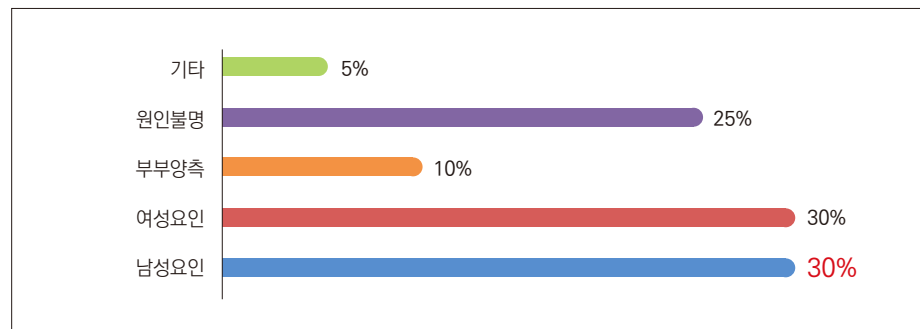
남성난임의 유전학적 원인검사

Y-Chromosome Microdeletions

남성난임

난임은 피임하지 않고 정상적인 부부 관계를 한지 1년이 지나도록 임신이 되지 않는 상태를 의미합니다.

남성 난임은 전체 난임 부부 중 30%에 해당되며 매년 증가하고 있습니다. 그 원인은 대개 정자의 생산 수나 정자의 활동성, 호르몬 분비의 문제가 있을 수 있으며, Y염색체 미세결실과 같은 유전적 요인에 의한 정자 감소, 정자 운동성 감소, 무정자증이 원인이 될 수 있습니다.



〈그림 1〉 난임의 원인 통계 (질병관리본부)

임상적 의의

남성불임의 가장 중요한 결실 중 하나는 Y염색체 장완의 미세결실입니다. 일반적으로 불임남성의 약 5-10%, 무정자증 환자의 약 15%, 정자부족증 환자의 약 5-10%에서 Y염색체의 미세결실이 관찰됩니다.

Y염색체 미세결실 검사는 무정자증(Azoospermia), 정자부족증(Oligozoospermia)이 관찰된 남성환자를 대상으로 Y염색체 장완의 AZF(Azoospermia Factors)부위와 단완의 sY14 부위의 미세 결실 여부를 확인하여 불임의 원인 진단 및 치료 방향을 결정하기 위한 분자유전학적 검사입니다.



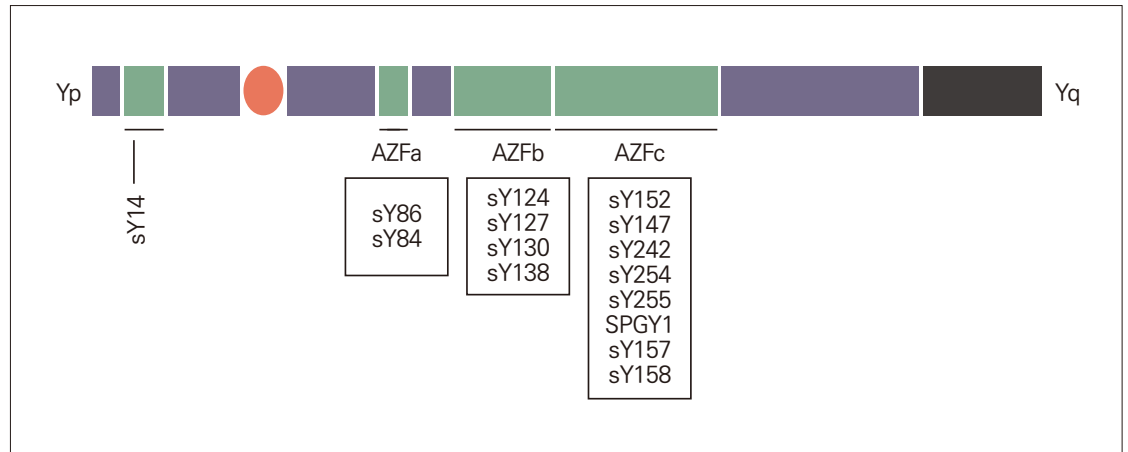
〈그림 2〉 비정상적인 정자의 종류

진단 및 검사

기존의 검사로는 밝혀내지 못했던 남성 불임의 원인과 예후를 Y염색체 미세결실 검사를 통해 밝혀낼 수 있습니다. 정자형성 과정에 관여하는 유전자가 많이 분포되어 있는 부위를 AZF (Azoospermia Factors) region 이라고 하며 AZFa, AZFb, AZFc region으로 나뉘어지고 각 region에는 약 300개의 STS(Sequence tagged sites) marker로 이루어져 있습니다.

Y염색체 미세결실 검사는 Yp의 sY14부위와 Yq의 AZF region의 AZFa, AZFb, AZFc region 결실 여부를 확인하는 검사로 각 AZF region의 STS marker를 특이적으로 검출할 수 있도록 32 set의 Primer를 이용한 multiplex PCR법으로 14개의 STS marker를 검출할 수 있습니다.

sY84 (AZFa region), sY129, sY134 (AZFb region), sY254, sY255 (AZFc region)의 미세결실에 의한 남성불임이 흔합니다.



〈그림 3〉 Y chromosome의 Yp 부위와 AZF region

검사 정보

이원 코드	검사명	검체	검사일정	검사방법	참고치	보험정보
H0204	Y Chromosome microdeletions	WB(EDTA)3mL / 냉장	월 / 7일	Multiplex PCR	별지결과참조	-

참고문헌

1. 박남철. 남성불임의 원인과 진단. 대한의사협회지 2007; 50(5): 415-423.
2. ARUP laboratories. Y chromosome Microdeletions. 2009.
3. European Association of Urology. Guidelines for the investigation and treatment of male infertility. 2012.