



**RACOVITĂ Stela, MOȘIN Veaceslav, CAPCELEA Svetlana, BOICIUC Chiril,
SPRINCEAN Mariana**

Patent: MD 1489

**Metodă molecular-genetică pentru depistarea
microdelețiilor cromozomului Y în infertilitatea
masculină**

**Molecular genetic method for detecting
Y chromosome microdeletions in male
infertility**

Invenția se referă la medicină, în special la genetica moleculară și poate fi utilizată pentru depistarea microdelețiilor cromozomului Y în infertilitatea masculină. Esența invenției constă în aceea că se efectuează analiza ADN-ului genomic izolat cu utilizarea reacției de polimerizare în lanț (PCR), cu analiza secvențelor sY84 și sY86 (AZFa), sY127 și sY134 (AZFb), sY254 și sY255 (AZFc) și SRY și ZFX/ZFY, sDBY1 și sY620 (AZFa), sY153 și sY158 (AZFc), sY117 și sY143 (AZFb), se efectuează amplificarea fragmentelor de ADN, după care ADN-ul se separă prin metoda electroforetică sub influența unui curent electric continuu în gel de poliacrilamidă de 8% într-un sistem-tampon continuu, apoi gelul se colorează cu o soluție de bromură de etidium cu concentrația de 0,5 μg/mL, timp de 5 min, se spală timp de 1 min, și se fotodocumentează fragmentele obținute.

The invention relates to medicine, in particular to molecular genetics and can be used for detecting Y chromosome microdeletions in male infertility. Summary of the invention consists in that the analysis of isolated genomic DNA is performed using the chain polymerization reaction (PCR), with the analysis of sY84 and sY86 (AZFa), sY127 and sY134 (AZFb), sY254 and sY255 (AZFc) and SRY and ZFX/ZFY, sDBY1 and sY620 (AZFa), sY153 and sY158 (AZFc), sY117 and sY143 (AZFb) sequences, amplification of DNA fragments is performed, after which the DNA is separated by electrophoretic method under the action of constant electric current in an 8% polyacrylamide gel in a continuous buffer system, then the gel is stained with a solution of ethidium bromide with a concentration of 0.5 μg/ml, for 5 min, washed for 1 min, and the resulting fragments are photodocumented.

Domenii de aplicare: medicina, genetica moleculară și Reproducerea Umană Asistată

Fields of application: medicine, molecular genetics and Assisted Human Reproduction

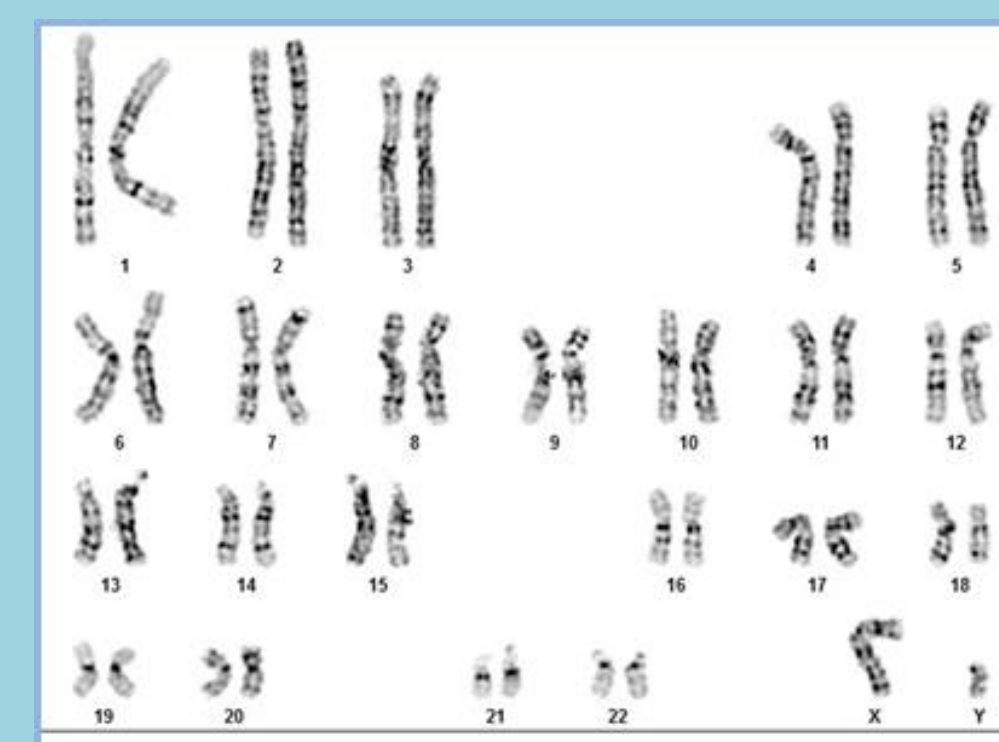
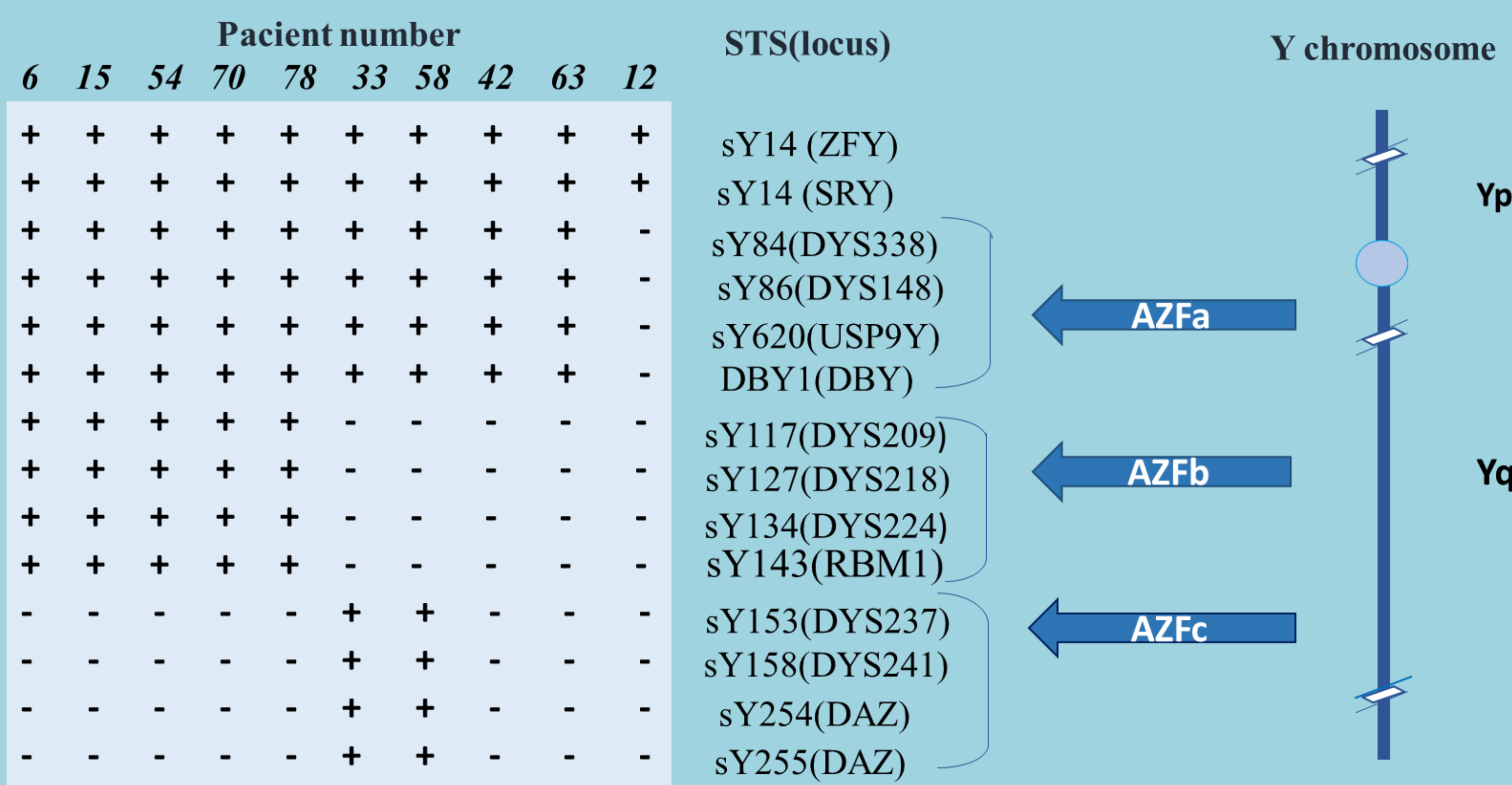


Figure 2. Patient with 46,XY karyotype, AZFc deletions

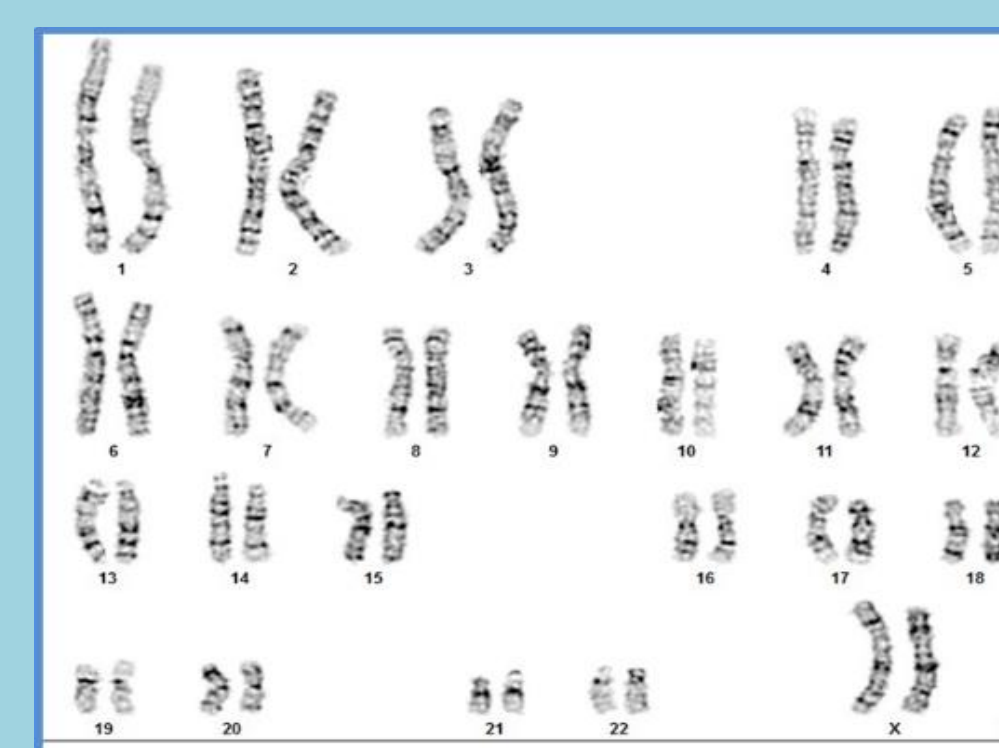


Figure 3. Patient with 46,XX karyotype in male, AZF a, b and c deletions

Figure 1. Schematic diagram illustrating different deletion patterns of the STS markers in the patients with deletions. +: PCR product was present; -:PCR product was not detected

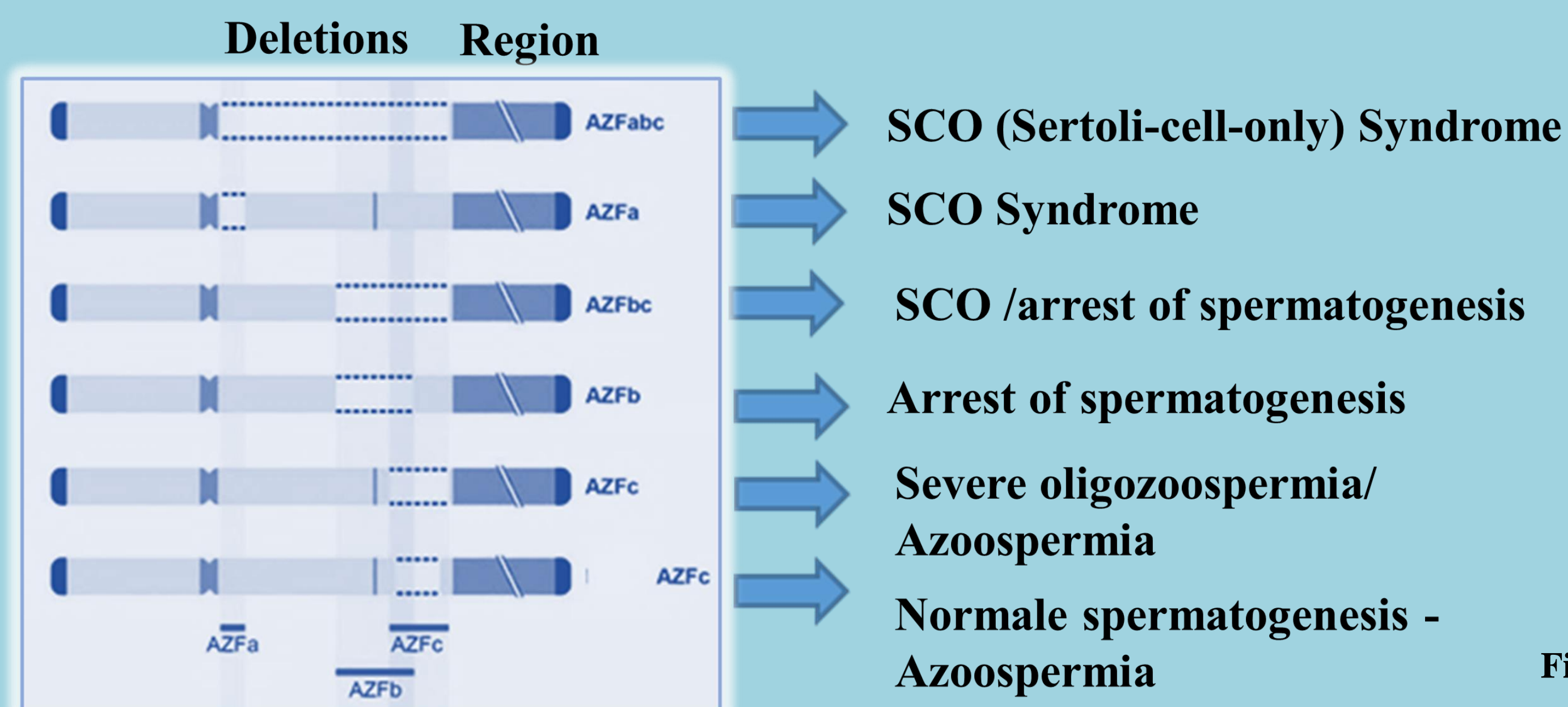


Figure 4. Phenotypic consequences of microdeletions in the AZF region on male fertility

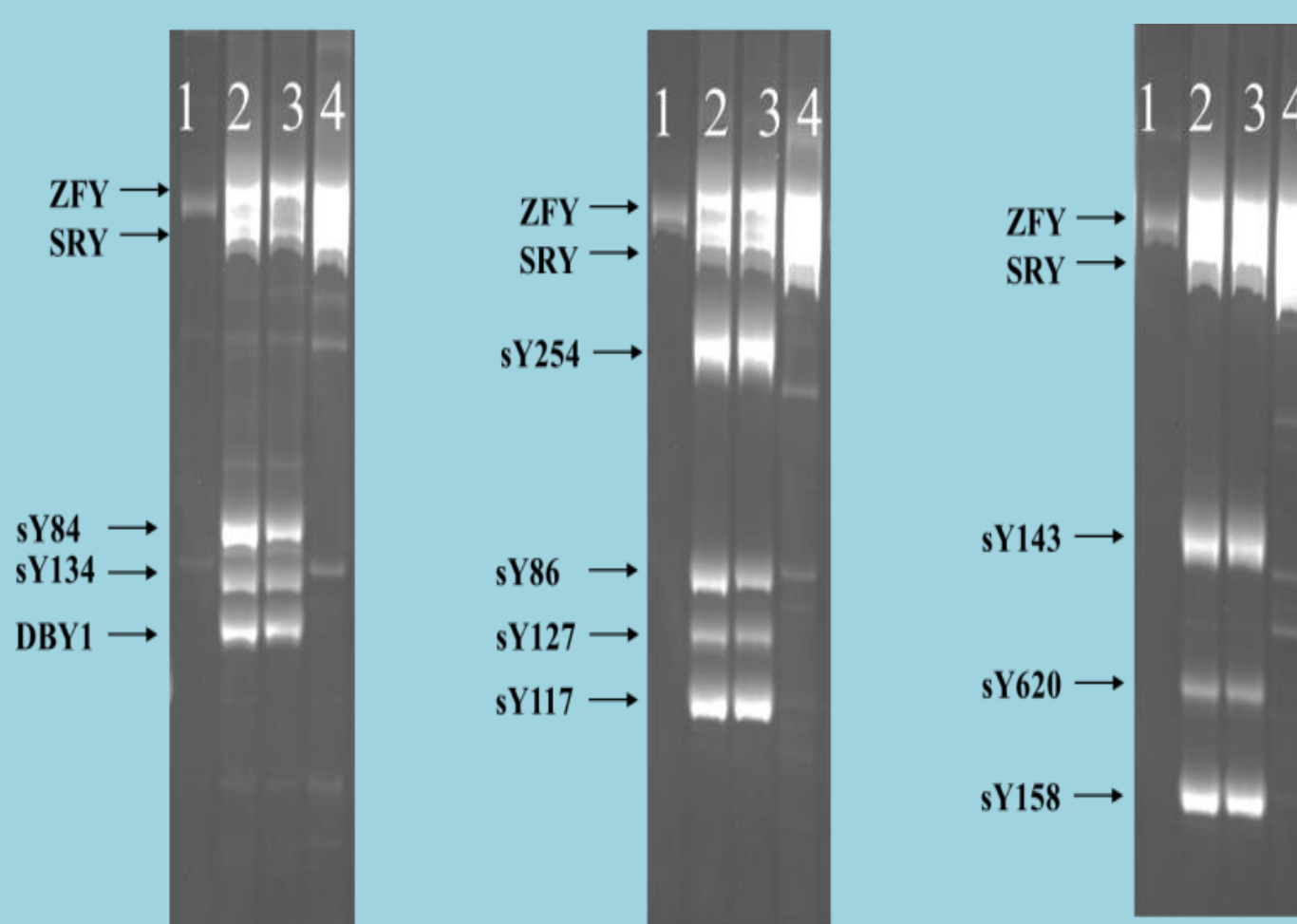


Figure 5: Results of electrophoresis for the detection of Y chromosome microdeletions: 1 – Female DNA; 2,3 – Normal male sample; 4 – patient with large deletion of Y chromosome (a, b, c) and presence of SRY and ZFY gene