

## Estudio de genes y regiones del cromosoma Y aplicado al diagnóstico: varones 46XX y varones 46XY oligo o azoospermicos

Martínez Rodríguez, S.; Berzal Carrera, L.; Casado Fúnez, C.; Muñoz-Pacheco, R.; García González, M.<sup>a</sup> D.; Ezquieta Zubicaray, B. Unidad de Diagnóstico Molecular (Servicio de Bioquímica Clínica). Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Premio AEFA 2006 a la mejor comunicación de carácter científico o técnico presentada por un residente.

**Palabras clave:** varones 46XX, SRY, infertilidad, microdeleciones, cromosoma Y.

**Keywords:** 46XX males, SRY, infertility, microdeletions, Y chromosome.

*Study of genes and regions of Y chromosome applied to the diagnosis: 46XX males and 46XY males with oligo or azoospermia*

### RESUMEN

#### *Fundamento y objetivo*

*El sexo genético determinado por la presencia o ausencia del cromosoma Y es fundamental en la determinación sexual de un embrión. El estudio de genes y regiones de este cromosoma nos ayuda a entender los rasgos fenotípicos y las gónadas masculinas desarrollados en varones 46XX, y la infertilidad asociada a varones oligo o azoospermicos.*

#### *Pacientes y métodos*

*Analizamos genes (SRY, ZFY v TSPY) y regiones (PABY, DYZ3, DYS274 y AZFa, b and c) en dos varones castrados y 16 varones 46XY oligo o azoospermicos.*

#### *Resultados*

*En los dos varones 46XX se amplificaron los genes y regiones del brazo corto del cromosoma Y (PABY, SRY ZFY y TSPY en uno de ellos). De los 16 varones*

### SUMMARY

#### *Background and objective*

*Genetic sex determined by the presence or absence of Y chromosome is a fundamental factor influencing the sex determination of an embryo. The study of genes and regions of this chromosome can help us to understand phenotypic characteristics and male gonads developed in 46XX males, and also infertility associated with oligo or azoospermic males.*

#### *Patients and methods*

*Y chromosome genes (SRY, ZFY and TSPY) and regions (PABY, DYZ3, DYS274 and AZFa, b and c) were amplified in two castrated males and 16 oligo or azoospermic males.*

#### *Results*

*Y chromosome's short arm genes and regions were amplified in two 46XX males (PABY, SRY, ZFY and TSPY in one of them). AZF regions were positive in*

**Documento completo sólo para socios de AEFA**