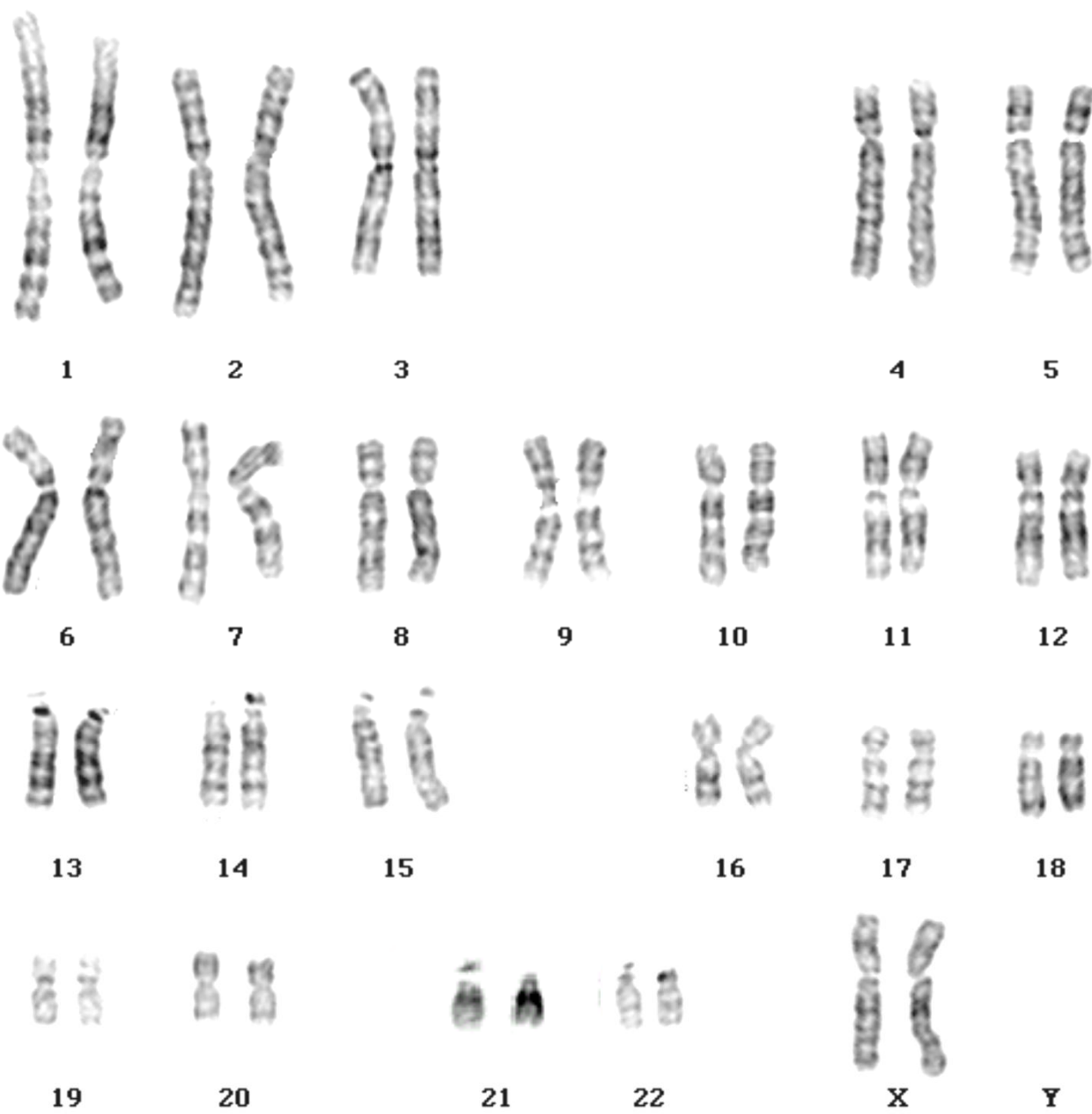
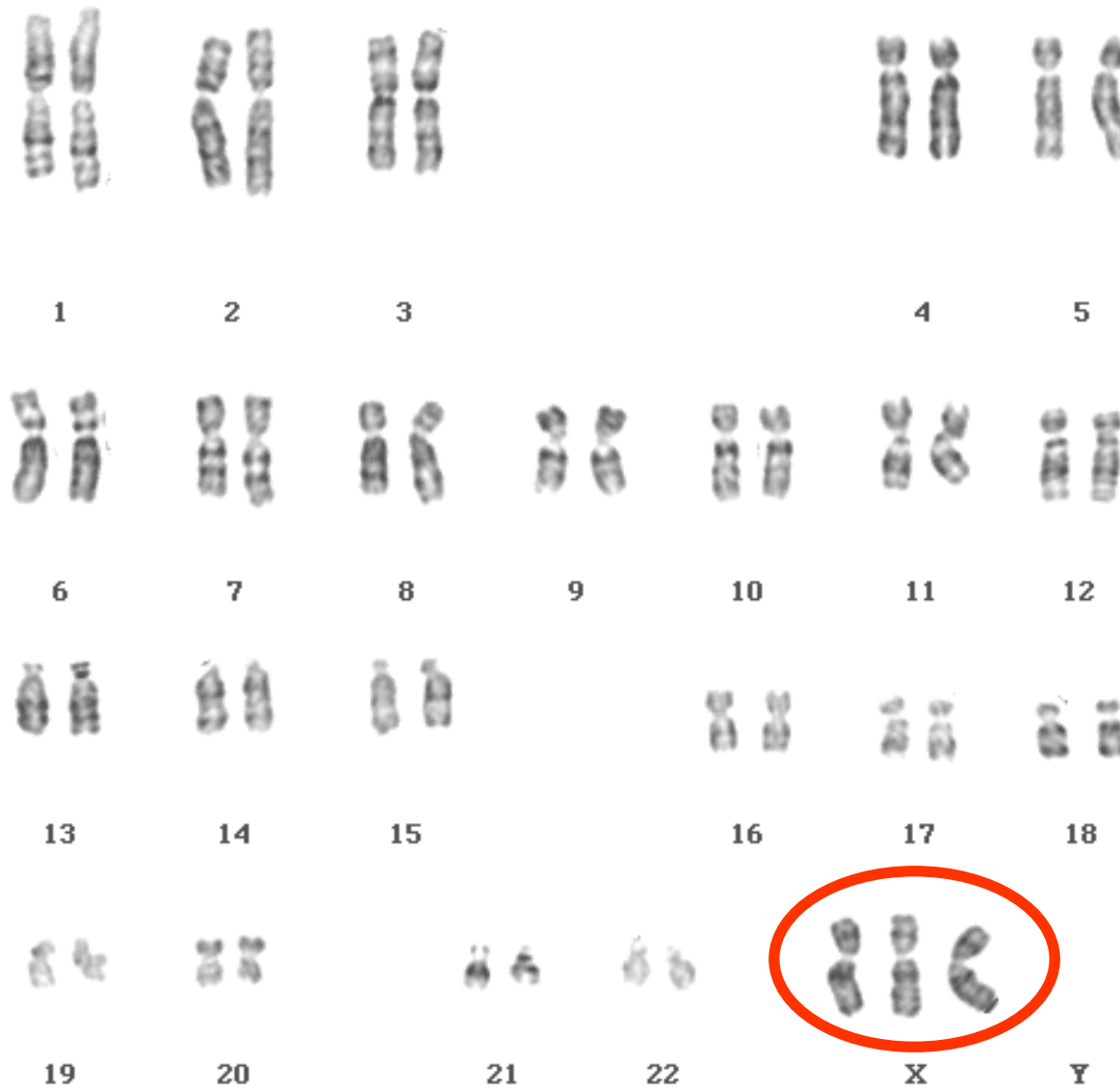


***...cenni sulla determinazione del sesso e
differenziazione sessuale***



47, XXX; Sindrome Superfemmina



Sindrome di Turner: 45, X0





1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22

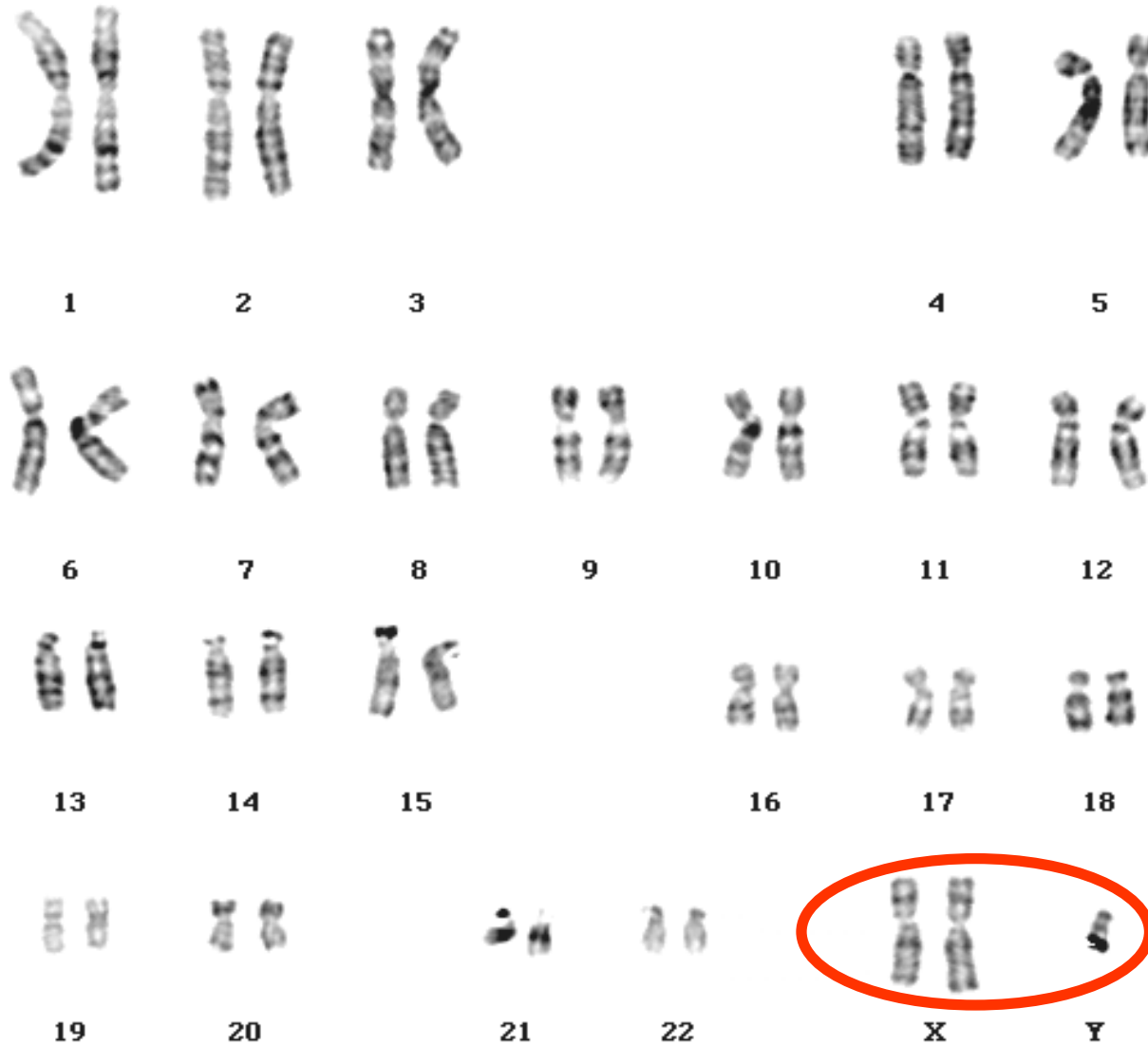


X



Y

47, XXY; Sindrome di Klinefelter





1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



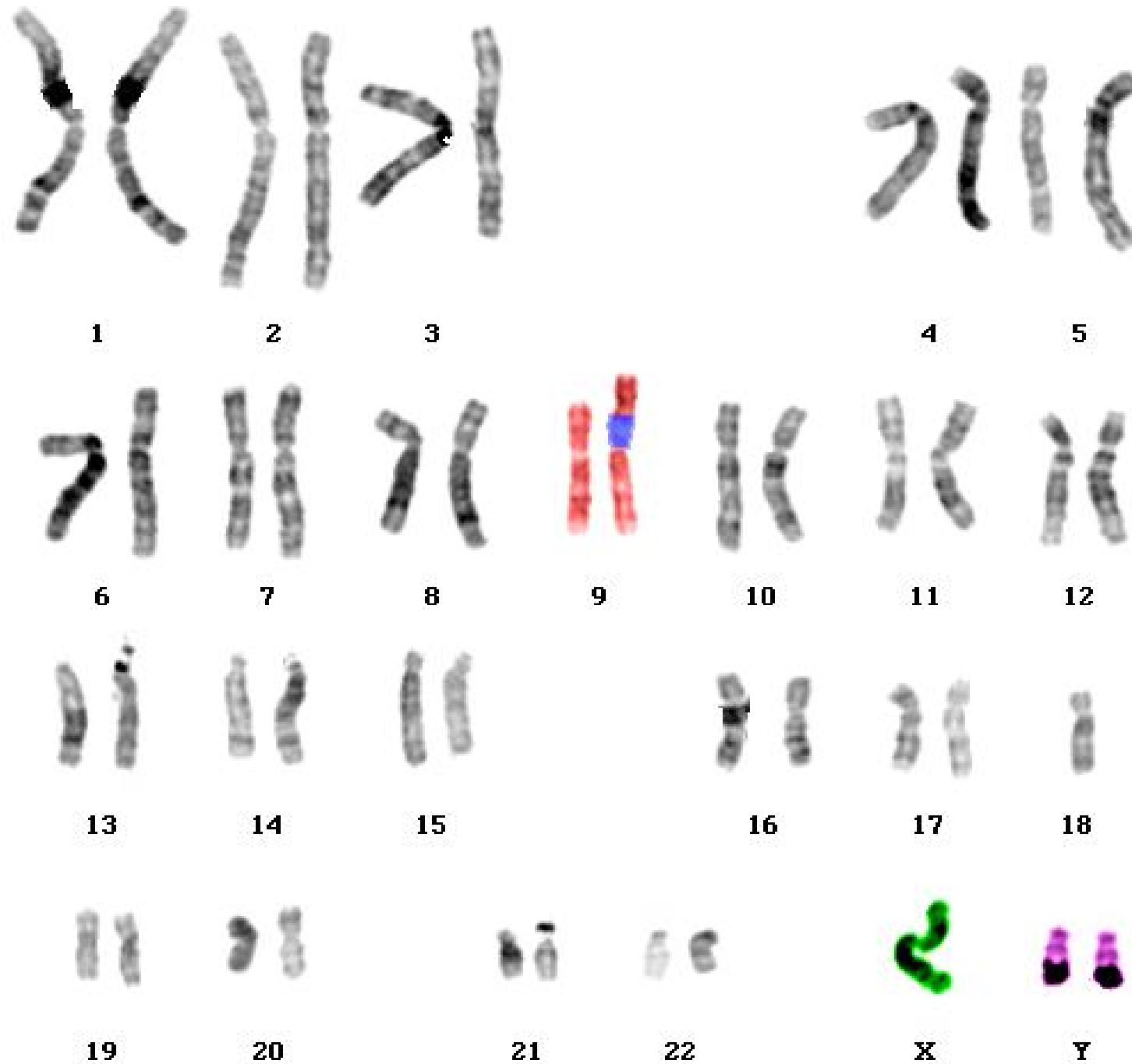
22

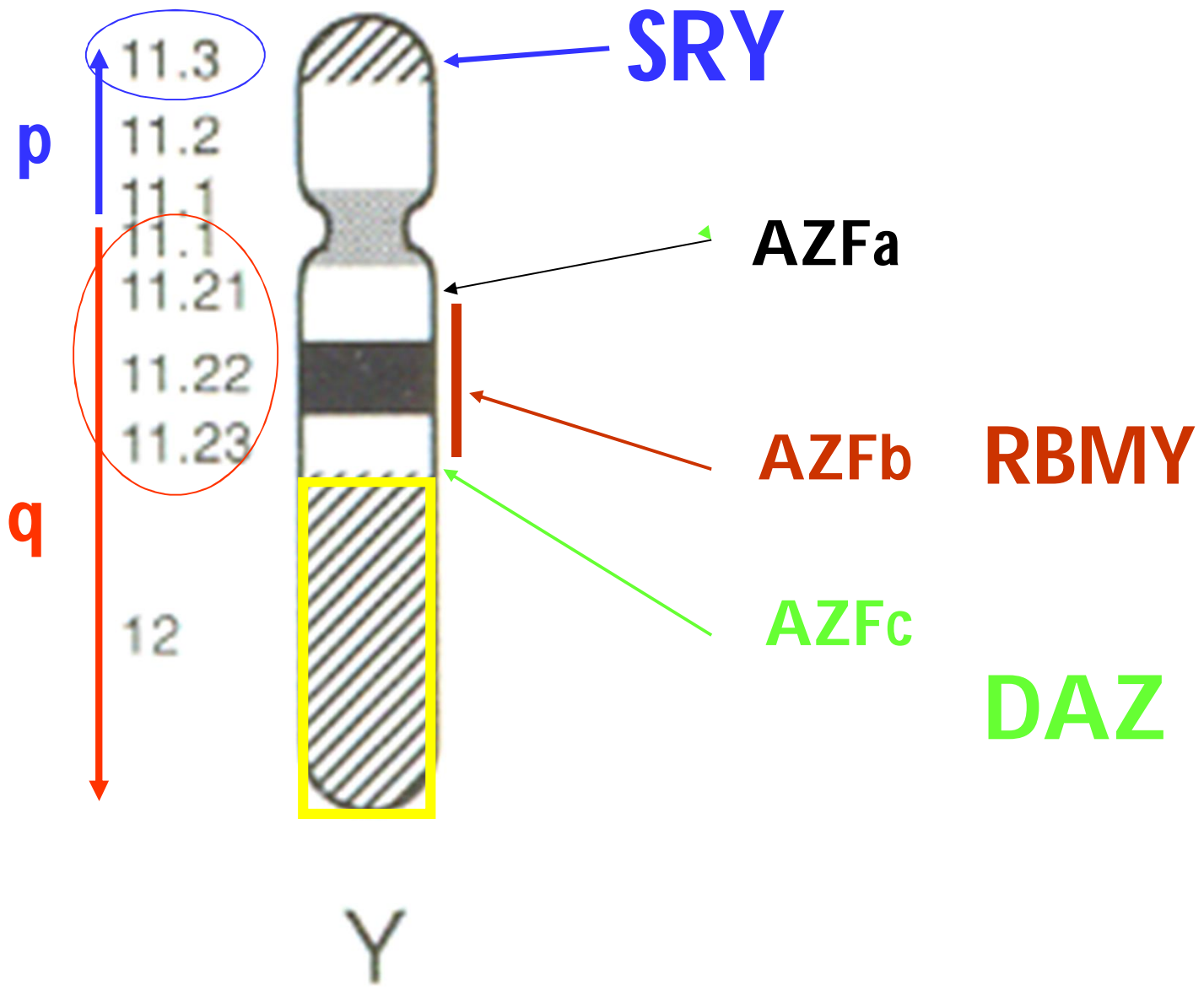


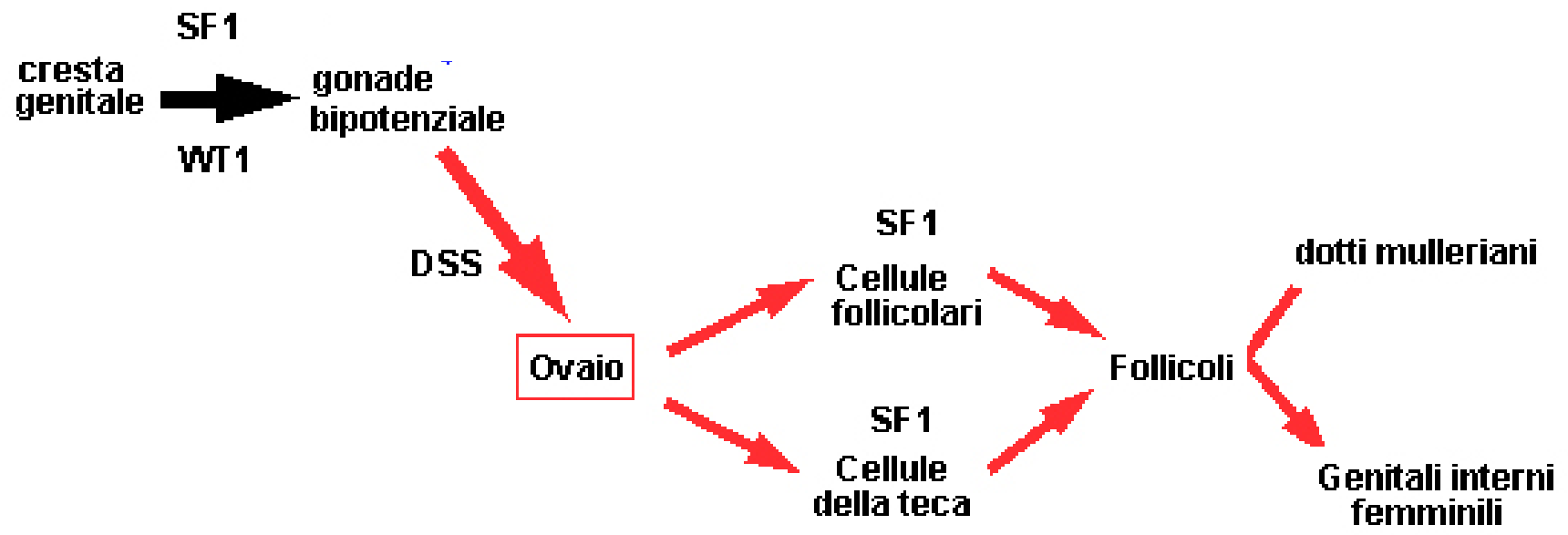
X

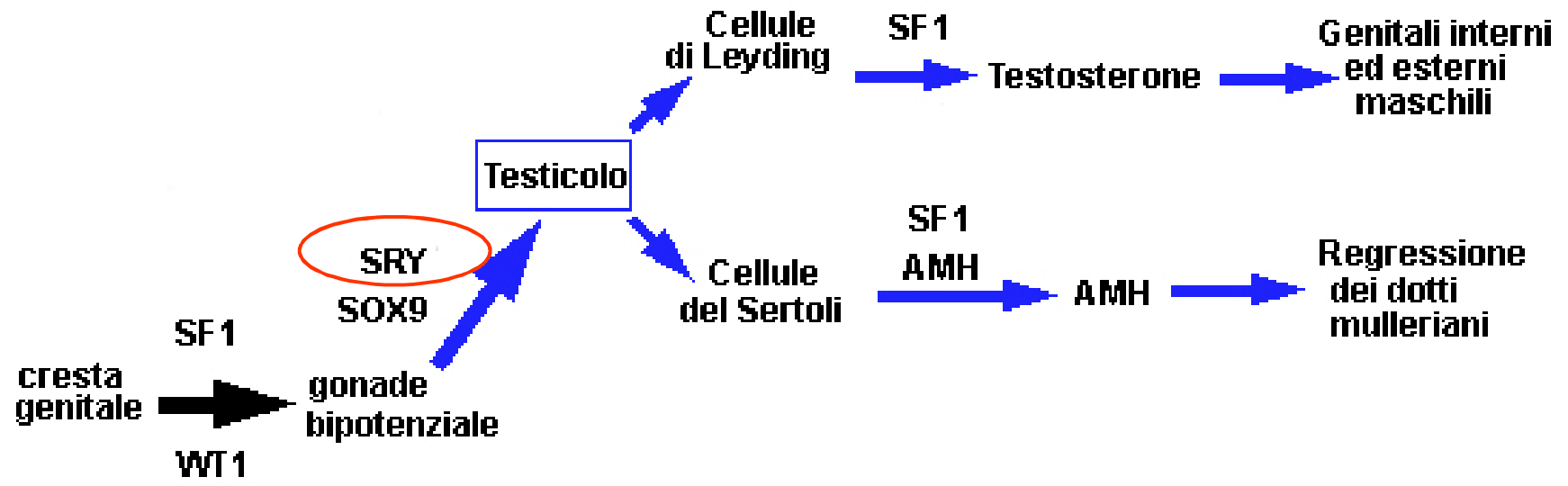


Y









Maschio 46, XX



1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



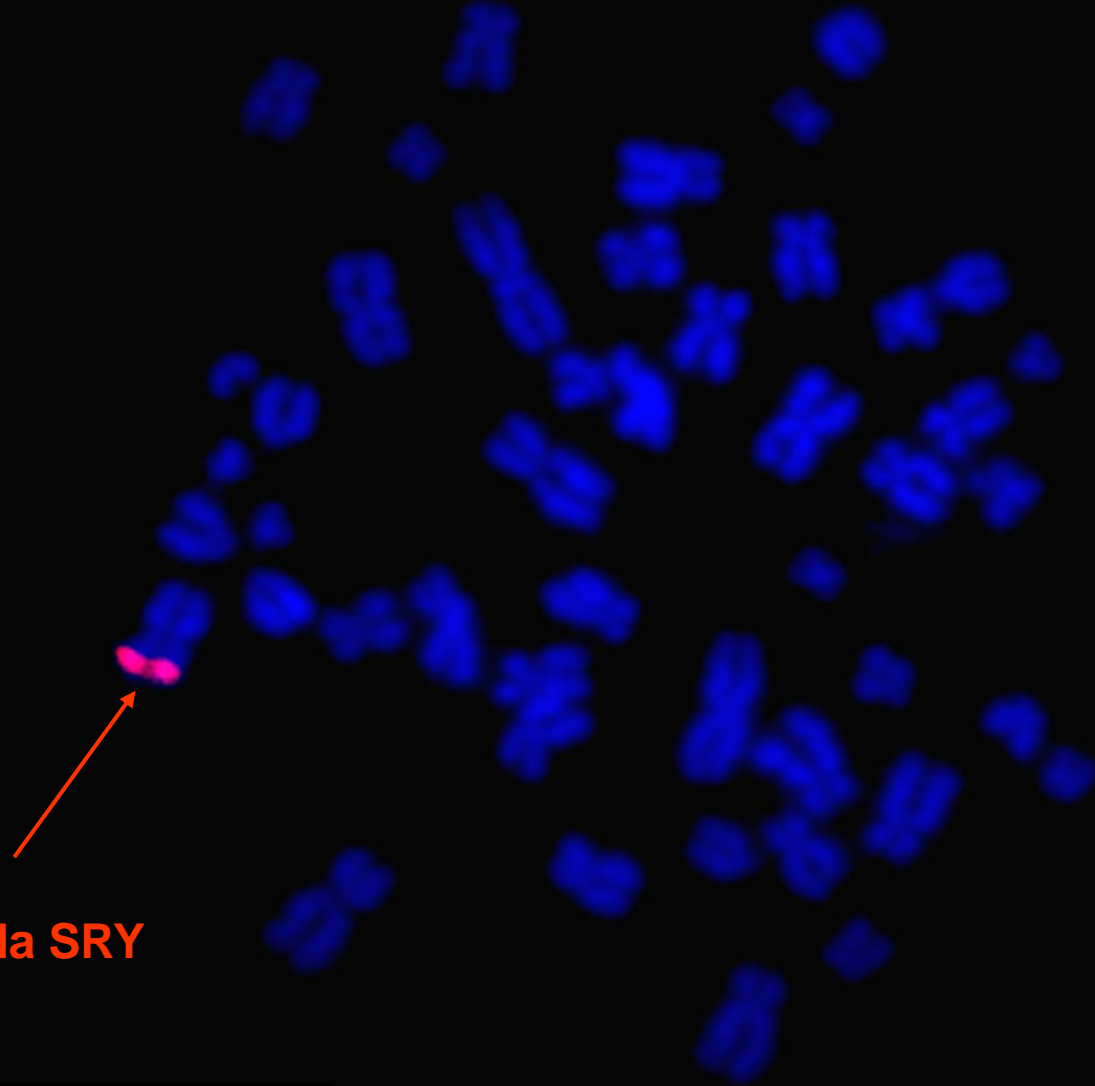
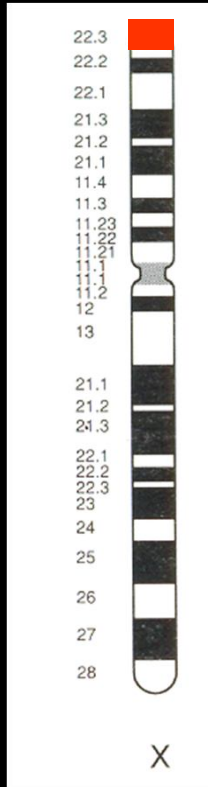
22



X

Y

Maschio 46, XX



Sonda SRY

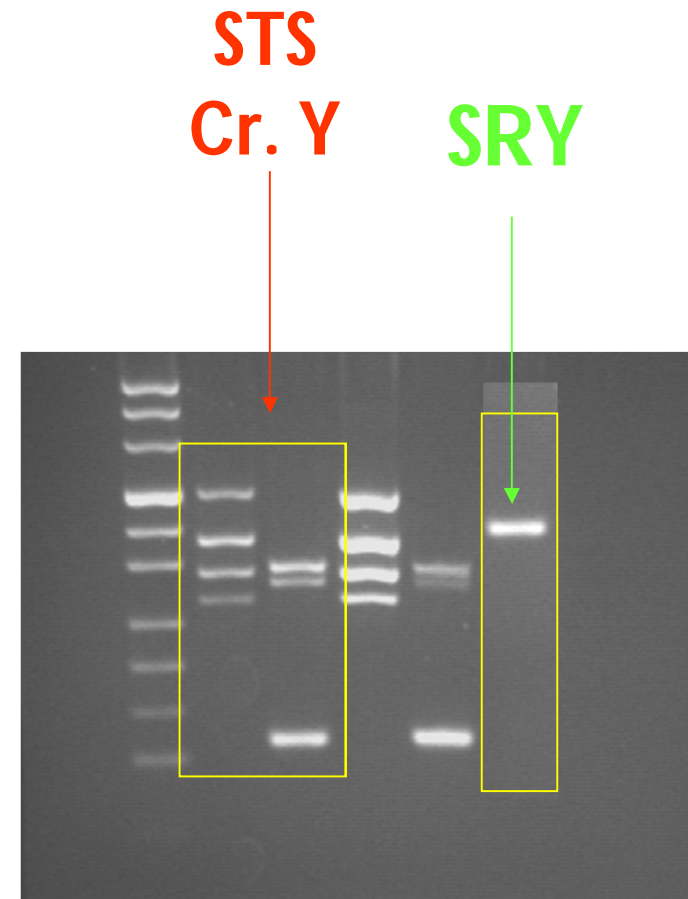
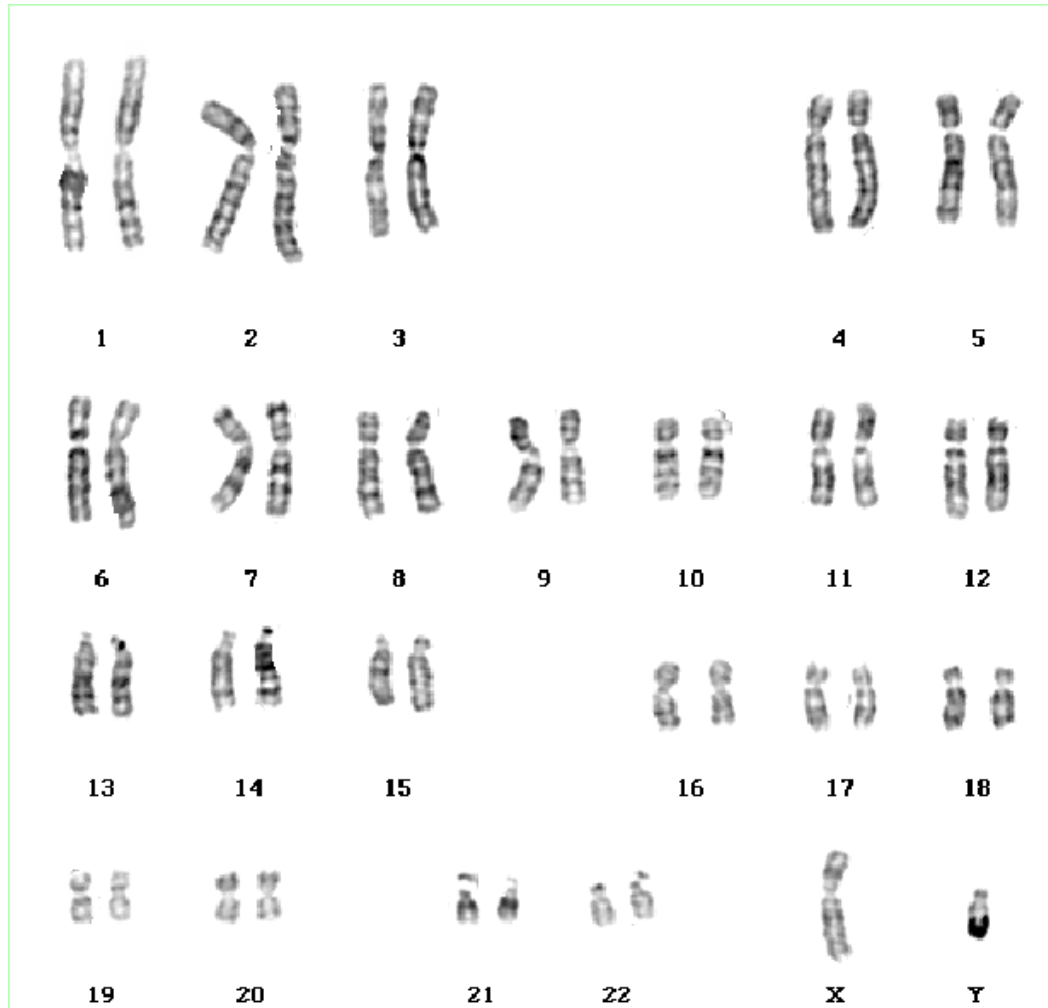
Maschio 46, XX

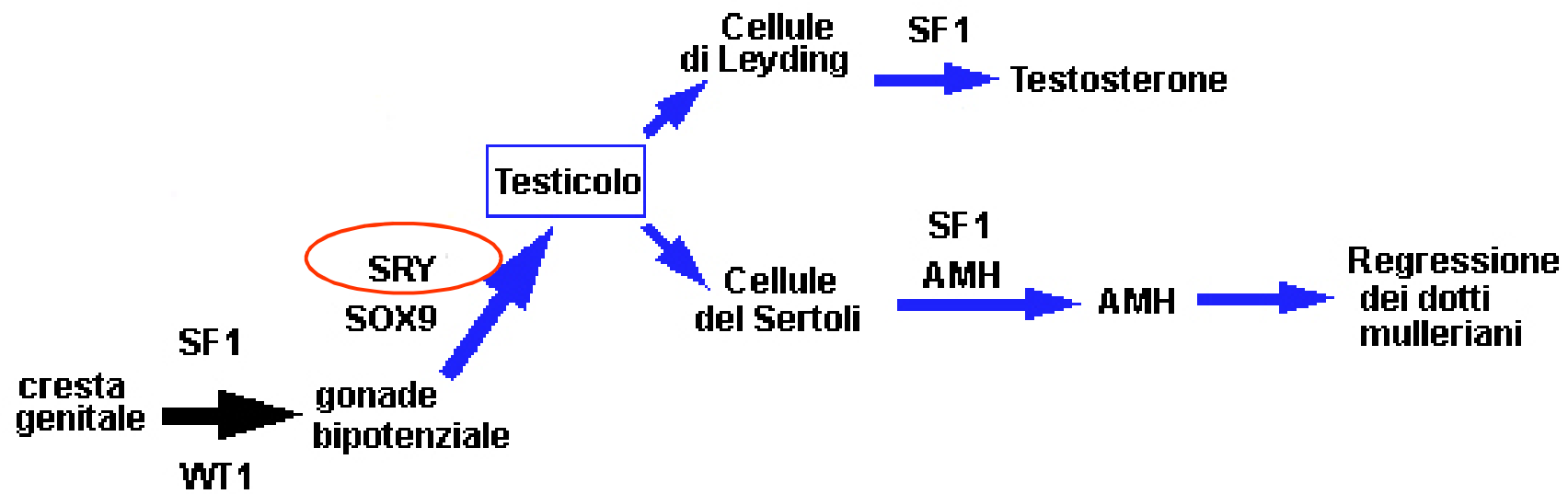
- La causa è una **traslocazione** del **gene SRY** sul cromosoma X; sono simili ai pazienti 47, XXY
- 0.4% dei pazienti infertili

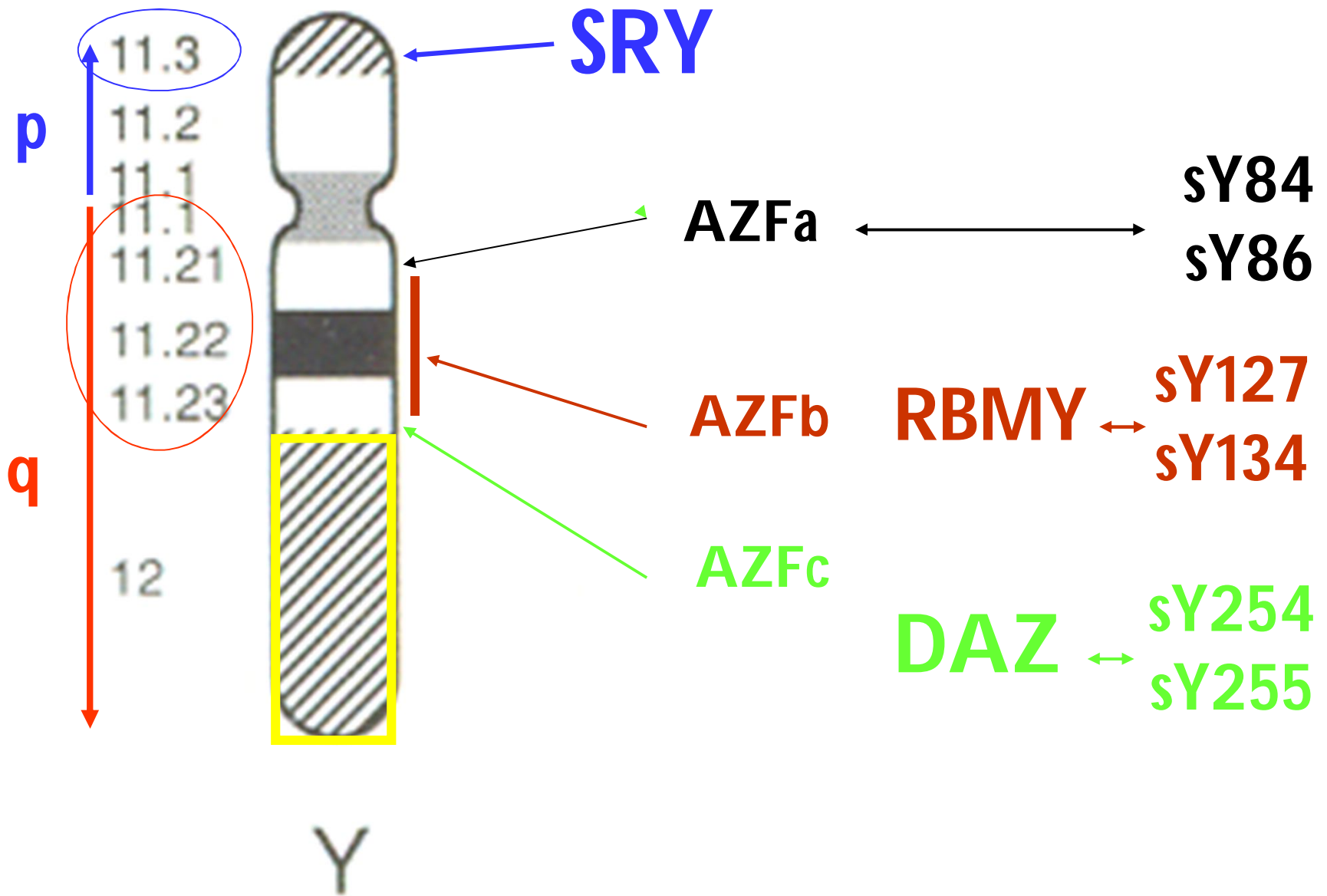
Femmina 46,XY: Sindrome da insensibilità agli androgeni (AIS)

- In questi soggetti vi è una mutazione nel gene **AR** che codifica per il recettore degli androgeni
- Il testosterone prodotto dall'abbozzo testicolare, mancando il proprio recettore, non induce la **NORMALE** differenziazione sessuale secondaria maschile

Studio genetico di un paziente con AIS



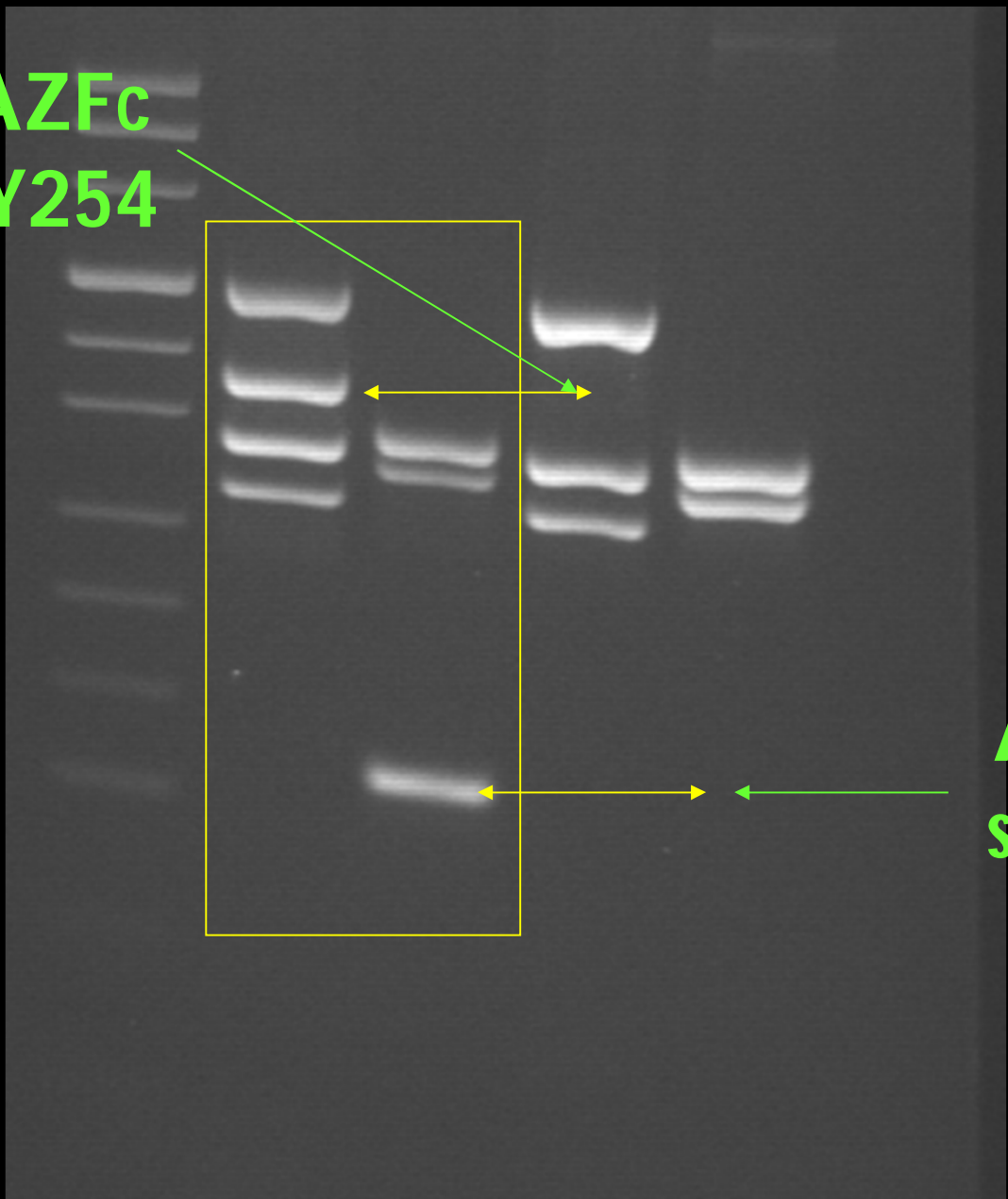




Microdelezioni cromosoma Y

- MDCY rappresentano una causa frequente di infertilità maschile
- MDCY sono presenti
 - nel 5% dei pazienti con grave oligozoospermia (AZFc)
 - nel 5-7% dei pazienti con azoospermia (AZFb)

AZFc
sY254



AZFc
sY255