

Y 染色体微缺失试剂盒说明书

说明书版本号：V1.0

版本历史

使用手册版本	修订日期	修订内容摘要
A0	2025 年 1 月 1 日	首次发布

仅供科研使用

江阴检汇生物科技有限公司 版权所有

染色体微缺失是指男性 Y 染色体上的部分基因片段丢失的现象。Y 染色体是男性特有的染色体，它在男性的性别决定和生殖功能等诸多方面发挥关键作用。当 Y 染色体出现微缺失时，会对男性的生育能力等产生影响。

涉及的区域和相关基因：

Y 染色体上有多个与精子发生相关的区域，比较重要的是 AZF（无精子因子）区域，它分为 AZFa、AZFb 和 AZFc 三个主要区域：

AZFa 区域缺失：会导致严重的生精障碍，大部分患者表现为唯支持细胞综合征，也就是睾丸内几乎只有支持细胞，而没有精子生成的细胞。

AZFb 区域缺失：常导致精子发生阻滞，主要是在精母细胞阶段，使得精子无法正常产生。

AZFc 区域缺失：这是临床上最常见的缺失类型，情况相对复杂。部分患者可能仍有少量精子生成，但精子数量和质量通常也会受到明显影响，不过也有一些患者表现为严重的少精症或无精症。

我们使用 MLPA-NGS 技术开发的 Y 染色体微缺失检测试剂盒，包含 Y 染色体 109 个位点，涵盖 SRY 区域，AZFa、AZFb 和 AZFc 区域，不但可以检测相关区域的缺失，而且当发生 Y 染色体部分或全部区域嵌合型缺失或其他类型的拷贝数变异时，也能检测。除 Y 染色体外，该试剂盒还涵盖 X 染色体 31 个位点，常染色体 44 个位点（每条染色体 2 个位点），X 染色体和常染色体信息可作为对照。另外，该试剂盒还包含 16 个 SNP 位点，用于标记样本，12 个拟 SNP 位点，作为 SNP 位点的质量控制。详细情况参见 Y 染色体微缺失试剂盒说明书。

Y 染色体微缺失检测试剂盒是基于 MLPA-NGS 技术开发的检测试剂盒。在您使用该试剂盒前，请阅读 MLPA-NGS 技术原理与通用实验流程。

在实验流程中，通过模板解链、探针与模板杂交、使用连接酶将杂交到模板上相邻探针连接后，需使用带有不同 index 的引物扩增连接探针，以便以不同 index 区分样本。我们分别提供了 8 条正向（Forward）引物（森林绿色，ForestGreen）和 12 条反向（Reverse）引物（红色，Red），可产生 96 种组合，从而实现一次最多混样上机测序 96 个样本的性能。在实验

测序样本标签及测序单模板文件中，输入引物编号，可显示 index 序列，用于填写测序单。

Y 染色体微缺失试剂盒包含的检测位点，见 Y 染色体微缺失检测试剂盒位点信息，该文件包含了每个位点的核心序列或 SNP，核心序列或 SNP 在染色体上的位置，每个位点进行 reads 分析时所用左、中、右标签的序列，绘图时柱体与柱头的颜色，以及一些其他注释等。

为方便用户分析，我们为用户提供了一批 Y 染色体微缺失样本的 fastQ 文件。fastQ 文件是根据实际测试样本，使用软件模拟生成的，非实际人源样本，但具有实际样本的全部性质。用户可下载该批文件，使用 MLPA-NGS Analyzer 软件的“fastQ analysis”模块进行分析。软件下载和软件使用方法见本网站“软件下载”部分。分析时，用户把 fastQ 文件放入某个文件夹，使用 MLPA-NGS Analyzer 软件打开该文件夹，检索导入全部 fastQ 文件，全选或选择部分文件后点击“运行”，即可获得每个位点的 reads 等信息，并最后生成两个文件，一为机读工程文件，后缀为 mIn，另一为人读工程文件，即 Excel 文件。两个文件内容一致，都包含每个样本的 reads，SNP 分型等信息。依文件大小，每个文件的分析需要 10 分钟上下，为方便用户，本网站已将分析该批样本所得 Y 染色体微缺失机读工程文件和 Y 染色体微缺失人读工程文件放置下方，用户可直接下载。使用 MLPA-NGS Analyzer 软件的“CNV analysis”模块，可打开 Y 染色体微缺失机读工程文件，用户可进行对照选择、阅读和分析样本 CNV 等操作。

待完善

联系我们

生产企业：江阴检汇生物科技有限公司

生产地址：江苏省江阴市要塞路海澜财富中心东侧

客服电话：

邮 箱：jyjianhui@163.com

网 址：www.mlpangs.com