

Gäller för: Verksamhet Gynekologi och reproduktionsmedicin  
Innehållsansvar: Nona Sargisian, (nonsa1), Överläkare  
Granskad av: Maria Forslund, (marfo28), Sektionschef  
Godkänd av: Pernilla Dahm Kähler, (perda5), Verksamhetschef

Giltig från: 2025-09-09

Giltig till: 2027-09-09

# Indikationer för kromosomanalys inför assisterad befruktning

## Revideringar gjorda i denna version

**2025-09-09** rutinen reviderad i sin helhet.

Rutin överflyttad från Centuri till Sofia STY.

## Bakgrund

Infertila män med oligozoospermi/azoospermi har en ökad risk för kromosomavvikelse jämfört med en normalpopulation. Män med så kallad obstruktiv azoospermi har i allmänhet en normal spermatogenes och hos dessa män föreligger ingen ökad risk för genetisk avvikelse. Undantag från denna regel är patienter med CBAVD (congenital bilateral absence of vas deferens) och eller cystisk fibros (CF) samt deras kvinnliga partners som genomgår utredning beträffande CF-mutationer. Det är oftast svårt att kliniskt säkerställa om azoospermin är obstruktiv eller icke obstruktiv varför grundregeln blir att alltid göra kromosomanalys såtillvida orsaken till obstruktionen inte är uppenbar.

Genetiska avvikelser förekommer hos 10–20 % av patienter med allvarliga störningar i spermatogenesisen, inklusive icke-obstruktiv azoospermi<sup>i</sup>.

Cirka 30 % av män med oligozoospermi eller azoospermi har ingen identifierad etiologi, men genetiska avvikelser, särskilt på Y-kromosomen, är vanliga. Translokationer eller

mikrodeletioner i AZF-regionen (AZFa, AZFb, AZFc, AZFd) på Yq11 är starkt kopplade till spermatogenesisstörningar, där DAZ-genen är den mest frekvent deletade<sup>ii</sup>.

Klinefelters syndrom är den vanligaste könskromosomavvikelsen hos män och en ledande genetisk orsak till icke-obstruktiv azoospermi<sup>iii</sup>.

Kromosomutredningen är viktig så att genetisk rådgivning är möjlig för paret innan de genomgår assisterad befruktning.

## Utförande

### Kromosomodling inför ICSI skall tas i följande fall

- Män med grav och medelsvår oligozoospermi, det vill säga koncentration <4 milj/ml.
- Män med nonobstruktiv azoospermi.
- Män med obstruktiv azoospermi där orsaken till obstruktionen inte är säkerställd.

### Kromosomodling behöver således inte tas på följande infertila män

- Lätt oligozoospermi (koncentration >4 milj/ml)
- Ejakulationsstörningar (ex. retrograd ejakulation)
- Obstruktiv azoospermi med säkerställd genes, exempelvis steriliserade patienter eller, känt trauma av vas deferens eller svår epididymitit.

## Utvärdering och revision

Verksamhetschef ansvarar för uppföljning av innehållet i rutinen. Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Obstetrix/Melior, om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControl PRO.

## Granskare/arbetsgrupp

Reproduktionsmedicins läkargrupp Sahlgrenska

## Källförteckning

<sup>i</sup>Kuroda S, Usui K, Sanjo H, Takeshima T, Kawahara T, Uemura H, Yumura Y. Genetic disorders and male infertility. *Reprod Med Biol*. 2020 Jun 27;19(4):314-322. doi: 10.1002/rmb2.12336. PMID: 33071633; PMCID: PMC7542010.

<sup>ii</sup>Poongothai J, Gopenath TS, Manonayaki S. Genetics of human male infertility. *Singapore Med J*. 2009 Apr;50(4):336-47. PMID: 19421675.

<sup>iii</sup>Chen X, Zhang X, Jiang T, Xu W. Klinefelter syndrome: etiology and clinical considerations in male infertility†. Biol Reprod. 2024 Sep 14;111(3):516-528. doi: 10.1093/biolre/ioae076. PMID: 38785325

## Ansvar

Gäller för personal inom de enheter/verksamheter som berörs av rutinen.

Ansvar för spridning och implementering har VEC/EC.

Verksamhetschefen ansvarar för att rutinen finns och följer gällande författningar/lagar.

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Rutin

**Gäller för:** Verksamhet Gynekologi och reproduktionsmedicin

**Innehållsansvar:** Nona Sargisian, (nonsa1), Överläkare

**Granskad av:** Maria Forslund, (marfo28), Sektionschef

**Godkänd av:** Pernilla Dahm Kähler, (perda5), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** SU9786-1429723585-76

**Version:** 9.0

**Giltig från:** 2025-09-09

**Giltig till:** 2027-09-09