

网络出版时间: 2019-8-12 17:31 网络出版地址: <http://kns.cnki.net/kcms/detail/34.1065.R.20190812.1006.017.html>

◇临床医学研究◇

Y 染色体微缺失患者表型及行辅助生殖技术妊娠结局的分析

周怡然^{1,2,3}, 陈蓓丽^{1,2,3}, 朱 静^{1,2,3}, 章志国^{1,2,3}, 曹云霞^{1,2,3}

摘要 目的 探讨不育男性中 Y 染色体微缺失的临床表型及对于行辅助生殖技术(ART)助孕过程中的实验室指标和妊娠结局的影响。**方法** 回顾性分析 Y 染色体微缺失患者的表型分类及助孕结局, 并分别与 Y 染色体无缺失组及输卵管因素对照组进行比较, 分析各组一般资料、实验室检查结果及妊娠结局。**结果** 共 998 例进行了 Y 染色体无精子因子(AZF)微缺失检测, 其中检出 131 例发生 Y 染

2019-05-16 接收

基金项目: 中央引导地方科技发展专项项目(编号: YDZX 20183400004194); 安徽省高校自然科学研究项目(编号: KJ2016A320)

作者单位: ¹安徽医科大学第一附属医院妇产科生殖医学中心, 合肥 230022

²安徽医科大学生殖健康与遗传安徽省重点实验室, 合肥 230022

³安徽省生命资源保存与人工器官工程技术研究中心, 合肥 230022

作者简介: 周怡然, 女, 硕士研究生;

曹云霞, 女, 教授, 主任医师, 博士生导师, 责任作者, E-mail: caoyunxia6@126.com

色体微缺失,发生率为 13.12%。AZFc 区微缺失及 AZFc 区联合 d 区微缺失较为多见。AZFa 区的微缺失发生率低,但临床表型严重。Y 染色体缺失组在精液量、精液 pH、妊娠率及流产率上分别与另 2 组比较,差异无统计学意义;而 Y 染色体无缺失组、输卵管因素对照组的精液密度、精子活力及优质胚胎率均优于 Y 染色体微缺失组,差异有统计学意义。

结论 Y 染色体微缺失与男性不育关系密切。通过对于 Y 染色体 AZF 区微缺失的检测和分类,可以在制定诊疗方案时减少对患者采用不必要的手术和药物治疗。对于行辅助生殖助孕的 Y 染色体微缺失患者,在能够获得可使用精子的情况下,Y 染色体微缺失对行卵细胞浆内单精子注射后对妊娠结局无显著影响,但胚胎质量存在差异,需密切随访后代。

关键词 Y 染色体微缺失; 男性不育; 辅助生殖技术; 妊娠结局

中图分类号 R 711.6

文献标志码 A 文章编号 1000-1492(2019)09-1415-05

doi: 10.19405/j.cnki.issn1000-1492.2019.09.017

不育症是生殖研究中的常见疾病, 在引起男性

Correlation between NOTCH1 mutation and dexamethasone resistance in T-cell acute lymphoblastic leukemia and its clinical significance

Xie Beibei, Li Lili, Xia Ruixiang

(Dept of Hematology, The First Affiliated Hospital of Anhui Medical University, Hefei 230022)

Abstract Objective To study the effect of leukemia related genes on T-cell acute lymphoblastic leukemia. **Methods** 38 adult patients with newly diagnosed T-cell acute lymphoblastic leukemia were detected by high-throughput sequencing technology, and the sensitivity of the highest mutation gene was compared with that of 81 commonly used chemotherapeutic drugs at different concentrations. Correlation with drug sensitivity, compared with actual clinical efficacy, and study the clinical significance of the gene. **Results** Among the 54 leukemia-associated genes, the NOTCH1 gene mutation rate was the highest, 18 of 38 patients had NOTCH1 mutation, and the mutation group was more resistant to 0.37, 1.1, 3.3 μmol/L dexamethasone than the non-mutant group($P < 0.05$), the platelet level of the mutant group was lower than that of the non-mutation group($P < 0.05$), but the NOTCH1 mutation was not correlated with gender, age, white blood cell count, bone marrow blast cell count, hemoglobin level and LDH level($P > 0.05$). **Conclusion** NOTCH1 mutation may contribute to dexamethasone resistance, which may be an indicator of poor prognosis.

Key words T-cell acute lymphoblastic leukemia; NOTCH1; dexamethasone; drug resistance; high-throughput sequencing

不育的诸多因素中,染色体异常是重要因素之一。而 Y 染色体微缺失是一种常见的染色体异常。常见的 Y 染色体微缺失发生在 Y 染色体的无精子因子(azoospermia factor, AZF) 区域,位于 Y 染色体长臂,与大多数原发性的无精子症密切相关。Y 染色体微缺失尤其是 AZF 区域的微缺失在男性不育症中的影响目前已受到普遍关注。随着辅助生殖技术(assisted reproductive technology, ART) 尤其是体外受精(*in-vitro* fertilization, IVF) 及卵细胞浆内单精子注射(intracytoplasmic sperm injection, ICSI) 技术逐渐成熟,Y 染色体微缺失的患者在行 ART 助孕时,除了无精子症患者多选择供精助孕治疗外,大多数有精子的 Y 染色体微缺失的患者选择进行 ICSI 助孕,然而相关结局的报道并不多见。该研究目的是对 Y 染色体微缺失患者行 ICSI 助孕的妊娠结局及相关影响因素进行分析,为 Y 染色体微缺失患者助孕方式的选择提供参考。

1 材料与方法

1.1 病例资料 2011 年 3 月 ~2019 年 1 月于安徽医科大学第一附属医院生殖中心就诊的男性不育患者共有 998 例行 Y 染色体微缺失筛查。其中 131 例 Y 染色体存在微缺失,867 例未见缺失位点。现将经检测存在 Y 染色体微缺失的周期作为 A 组,经检测未见缺失位点的作为 B 组,此外纳入同时期男方各项检查正常仅因女方输卵管因素采用 ART 助孕的 1 247 个周期作为 C 组。A 组作为观察组,分别与 B 组和 C 组进行比较。

纳入标准:①由于纳入的早期病例多采用 WHO 第 4 版的分析标准进行疾病的诊断,为更好地进行比较,数据分析中仍采用 WHO 第 4 版的分析标准,精子浓度: $\geq 20 \times 10^6 / ml$, 精子活力: $a > 25\%$ 或 $a+b > 50\%$ 。②女方筛选标准:年龄 < 40 周岁,无染色体异常,诊断中无多囊卵巢综合征、子宫内膜异位症及卵巢早衰等已知明显影响辅助生殖结局的原发疾病。

1.2 检测方法 所有进行 Y 染色体筛查的患者均使用 EDTA 抗凝管留取外周静脉血送我院中心实验室检验。检测中各序列标签位点均根据欧洲男科协会(EAA) 及欧洲分子遗传实验质控协作网(EMQN) 所推荐的标准设计。通过多重 PCR 检测及电泳确认微缺失位点。进行检测的每个样本均已设立 Y 染色体性别决定基因作为内参进行质量控制。

1.3 观察指标 胚胎情况的指标包括受精率与优

质胚胎率。IVF 周期中正常受精率 = [双原核(two pronucleus, 2PN) 数/获卵数] $\times 100\%$, ICSI 周期中正常受精率 = (2PN 数/M II 卵子数) $\times 100\%$ 。优质胚胎率 = (优质胚胎数/胚胎数) $\times 100\%$ 。

妊娠结局中观察指标均指精液来源为丈夫射出、显微睾丸取精、睾丸穿刺和附睾穿刺的 IVF/ICSI 周期。妊娠率 = (妊娠周期数/移植周期数) $\times 100\%$, 流产率 = (流产周期数/妊娠周期数) $\times 100\%$ 。为排除多次胚胎移植对妊娠结局的影响,移植周期数均指新鲜移植周期或第 1 次解冻移植周期的妊娠结局。

1.4 统计学处理 采用 SPSS 22.0 进行统计分析,总体为正态分布的计量资料以 $\bar{x} \pm s$ 表示,组间资料的比较采用两独立样本 *t* 检验。总体不符合正态分布的资料采用秩和检验,用 $M(P_{25}, P_{75})$ 表示。对于定性资料的比较使用 χ^2 检验。 $P < 0.05$ 表示差异有统计学意义。

2 结果

2.1 患者基本情况及精液常规 在进行 Y 染色体微缺失筛查的 998 例患者中,共检测出 131 例发生 Y 染色体微缺失,发生率为 13.12%。检测后 A 组与 B 组和 C 组比较时,在身高、体质量、不育年限上差异均无统计学意义。A 组年龄显著小于 C 组。

分别比较 A 组与 B 组及 A 组与 C 组患者的精液常规结果,精液量、精液 pH 的差异均无统计学意义;而 B 组与 C 组的精液密度与精液活力指标均高于 A 组,差异有统计学意义。见表 1。

2.2 Y 染色体 AZF 区域各缺失类型及临床表型分析 该 131 例已筛查出 Y 染色体微缺失的患者均为原发性不育症。其中以无精子症和严重少弱精子症最为多见,也可见于少精子症及弱精子症,临床诊断多与睾丸的生精功能低下或障碍相关。根据 Y 染色体 AZF 区缺失的位置不同对 131 例经筛查发现 Y 染色体具有缺失的患者进行分类统计,其中除了单一的 a、b、c、d 区位点缺失,也包括多个区域位点的联合缺失。

包括 AZFa 区的缺失发生率最低,共 6 例(2 例 a 区缺失、2 例 abc 区域联合缺失、1 例 abcd 区联合缺失、1 例 ac 区域联合缺失),均为非梗阻性无精子症患者。包括 AZFb 区的缺失共 20 例(6 例 b 区缺失、8 例 bc 区域联合缺失、3 例 bcd 区联合缺失、2 例 abc 区域联合缺失、1 例 abcd 区联合缺失)。其中 18 例表现为无精子症,2 例表现为精子数目及活力

的异常。包括 AZFc 区缺失例数最多,为 117 例(60 例 c 区缺失,包括了 c 区的联合缺失 57 例,其中 42 例 cd 区联合缺失),占总例数的 92.1%,其中无精子症 44 例,精子数目及活力异常发生率最高为 63 例,精子形态异常 29 例,隐匿精子症 8 例。包括 AZFd 区缺失的共 48 例(2 例 d 区缺失,42 例 cd 区联合缺失,3 例 bcd 区联合缺失,1 例 abcd 区联合缺失),占总例数的 37.8%,其中临床表型最多见的为精子数目及活力异常,共 35 例。

2.3 胚胎情况和妊娠结局 A 组共纳入 131 例,其中 52 例患者行供精人工授精助孕,79 例行 ICSI 助孕(包括 14 例行供精 ICSI)。B 组共 867 例,其中 172 例患者行人工授精,695 例行 IVF/ICSI 助孕(包括 48 例行供精 ICS)。C 组共 1 247 例,均行 IVF/ICSI 助孕,且精液来源为男方。

分别比较 A 组与 B 组及 A 组与 C 组行 IVF/ICSI 且精液来源为丈夫的周期的胚胎情况及妊娠结局,见表 2。

3 讨论

3.1 Y 染色体微缺失的发生率及对精液情况的影响 Y 染色体微缺失的发生率由于人种的差异和样本量的限制,现有的报道差异很大。多数研究^[1-3]表明 Y 染色体微缺失在不育男性中的发生率多在 15% 以下,本研究中 Y 染色体微缺失发生率为 13.12%。在对一般情况的统计中,Y 染色体微缺失

组的患者年龄明显小于输卵管对照组,这可能由于 Y 染色体微缺失组的患者均为原发性不育,发现症状及就诊时间较早。在比较各组精液常规检查结果后可知 B 组、C 组的精液密度和精子活力均优于 A 组,而现有研究^[4]已经证明精液质量随着年龄增长呈下降趋势。此外,在对已知临床表型的 127 例 Y 染色体微缺失患者进行分析发现,Y 染色体微缺失的发生可能对于精液密度和精子活力有影响。

3.2 Y 染色体微缺失的临床表现 在无精子症与少精子症患者中,约有 8%~10% 筛查存在 Y 染色体微缺失,研究^[5]表明无精子症和少精子症与 Y 染色体微缺失存在相关性。Y 染色体微缺失好发于 Y 染色体的 AZF 区域,该区域的缺失是目前已知最常见的影响生精功能的致病因素之一。1996 年 Vogt et al^[6]将微缺失映射在 Yq11 上的 3 个区域,分别命名为 AZFa、AZFb 和 AZFc,认为他们与精子的不同发生阶段相关。Kent-First et al^[7]于 1999 年报道了第 4 个区域,即 AZFd 区的存在。Stouffs et al^[8]研究表明 AZFa 区的缺失在临床表型上最不理想,表现为唯支持细胞综合征,曲细精管中完全没有生殖细胞,即使行睾丸穿刺也无法获得精子,无法行 ICSI 助孕。AZFb 区微缺失表型多为无精子症至轻度的少弱精子症,亦可表现为唯支持细胞综合征^[9]。AZF 区域的微缺失多发生在 AZFc 区^[10],且 AZFc 区微缺失的患者临床表型较为多样。Hopps et al^[11]的研究表明尽管微缺失位于 Y 染色体的 AZFa 或

表 1 3 组患者一般情况及精液常规结果分析

项目	A 组		B 组		C 组	
	$\bar{x} \pm s/M(P_{25}, P_{75})$	$\bar{x} \pm s/M(P_{25}, P_{75})$	$t/Z(P)$ 值	$\bar{x} \pm s/M(P_{25}, P_{75})$	$t/Z(P)$ 值	
男性年龄(岁)	29.83 ± 4.43	29.97 ± 4.91	-0.299(0.765)	31.77 ± 5.27 [#]	-4.02(<0.001)	
身高(cm)	172.69 ± 5.24	172.64 ± 5.79	0.085(0.933)	172.37 ± 10.88	0.324(0.746)	
体质量(kg)	71.89 ± 3.56	71.10 ± 10.89	0.728(0.467)	72.87 ± 14.91	-0.714(0.475)	
不育年限(年)	4.03 ± 3.56	3.63 ± 3.18	1.204(0.23)	3.57 ± 2.98	1.405(0.109)	
精液量(ml)	3.2(2.25, 4.35)	3.2(2.3, 4.48)	-0.152(0.959)	3.3(2.4, 4.4)	-0.479(0.632)	
精液 pH	7.2(7.1, 7.4)	7.3(7.1, 7.4)	-0.123(0.902)	7.2(7.2, 7.5)	-0.678(0.498)	
精液密度($10^6/ml$)	0.2(0.0, 0.7)	1.7(0.2, 6.25) [*]	-7.395(<0.001)	67.6(42.025, 111.5) [#]	-16.466(<0.001)	
精液活力 a+b(%)	0.0(0.0, 17.4)	3.3(0, 18.5) [*]	-4.438(<0.001)	46.0(35.1, 55.3) [#]	-15.212(<0.001)	

与 B 组比较: * $P < 0.05$; 与 C 组比较: # $P < 0.05$

表 2 3 组患者使用的 ART 类型、胚胎情况及妊娠结局分析(%)

项目	A 组(n=981)	治疗方式	B 组(n=8 401)	$\chi^2(P)$ 值	C 组(n=13 070)	$\chi^2(P)$ 值
正常受精率	62.9(617/981)	IVF	66.5(5 023/7 555) [*]	4.994(0.014)	56.9(7 385/13 070) [#]	15.205(<0.001)
		ICSI	57.7(488/846) [*]	5.162(0.013)		
优质胚胎率	37.8(233/617)		49.6(2 732/5 511) [*]	30.99(<0.001)	52.9(3 909/7 385) [#]	52.47(<0.001)
妊娠率	43.1(28/65)		52.7(341/647)	2.193(0.088)	52.4(653/1 247)	2.135(0.144)
流产率	14.3(4/28)		12.9(44/342)	0.049(0.825)	13.8(90/653)	0.029(0.865)

与 B 组比较: * $P < 0.05$; 与 C 组比较: # $P < 0.05$

AZFb 区域的患者,通过睾丸取精、经皮附睾抽吸取精等取精术后获得的精子质量非常不理想,但大多数 AZFc 区缺失的男性精液中的精子可供进行 IVF/ICSI 助孕。而微缺失发生于 AZFd 区的患者可能出现轻度少精子症或精子数目正常但伴有形态异常。

据微缺失发生率及临床表型的统计结果推断,在 AZF 的 4 个常见的微缺失区域中,AZFa 区缺失的临床表型最为严重,AZFb 区的缺失也较易发生无精子症,因此,对于 AZFa 或 AZFb 区发生微缺失的患者避免盲目使用 TESE 及 PESA,临幊上对于该类患者可相应考虑 AID 或供精 ICSI 助孕,以减少患者不必要的痛苦和经济负担。AZFc 区及 d 区发生缺失的患者中表现为无精子症的例数相对较少,大多为精子数目和活力的异常,获得精子的情况下受精率及妊娠率良好,更适宜采取非供精的 IVF/ICSI 方式助孕。

3.3 Y 染色体微缺失患者精液情况及行 ART 助孕结局

由于 Y 染色体微缺失常表现为无精子症及严重少弱精子症,部分患者选择 AID 或供精 ICSI 助孕,也有一部分患者的精液经处理后可选择 ICSI 助孕。对行 IVF/ICSI 且精液来源为丈夫的周期的胚胎情况及妊娠结局进行分析后发现,A 组的正常受精率高于 B 组中行 IVF 助孕的周期及 C 组的正常受精率,造成这一结果可能是因为 C 组男方为正常对照,大多采用 IVF 助孕,而 A 组由于男方精子质量差均采用 ICSI 助孕,而由于技术流程的差异 IVF 受精率一般略低于 ICSI^[12]。此外,A 组正常受精率低于 B 组行 ICSI 助孕的周期的正常受精率,虽这两组正常受精率均大于 60%,但不排除 Y 染色体微缺失对于正常受精的影响。同时,对优质胚胎率、妊娠率及流产率进行统计的结果提示了 Y 染色体微缺失虽然不影响整体妊娠结局,但对于胚胎后期的正常发育潜能可能存在负面影响。

此外,有研究^[13~14]报道 AZFc 区域缺失患者的精液质量会进行性下降,且 AZF 区的缺失遗传过程中有扩大趋势并影响子代的生育能力。因此对于这类患者,建议其提前进行精液冷冻保存,并通过 ICSI 方式助孕联合胚胎植入前遗传学诊断选择女胚,人为地避免 Y 染色体微缺失传递给男性后代。但由于研究数量有限,对于 Y 染色体微缺失患者行 ICSI 助孕对后代的影响仍需要进一步的观察。

综上,本研究通过对 Y 染色体微缺失患者及对照组的临床诊断、精液质量及行 ICSI 助孕的妊娠结

局等指标进行分析,为临幊诊疗中对 Y 染色体微缺失患者助孕方式的选择提供参考。

参考文献

- [1] 曾 兰,魏 萍,陈希敏,等. Y 染色体 AZF 微缺失和染色体异常与无、少精子症不育患者的临幊研究 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2018, 26(10): 55~8.
- [2] 李鹏丽,李 娇,马云霞,等. 150 例无精子和少精子症患者 Y 染色体 AZF 区微缺失检测及染色体核型分析 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2014, 22(7): 30~2.
- [3] Fu L, Xiong D K, Ding X P, et al. Genetic screening for chromosomal abnormalities and Y chromosome microdeletions in Chinese infertile men [J]. J Assist Reprod Genet, 2012, 29(6): 521~7.
- [4] Zhu Q X, Meads C, Lu M L, et al. Turning point of age for semen quality: a population-based study in Chinese men [J]. Fertil Steril, 2011, 96(3): 572~6.
- [5] Krausz C, Casamonti E. Spermatogenic failure and the Y chromosome [J]. Hum Genet, 2017, 136(5): 637~55.
- [6] Vogt P H. AZF deletions and Y chromosomal haplogroups: history and update based on sequence [J]. Hum Reprod Update, 2005, 11(4): 319~36.
- [7] Kent-First M, Mualem A, Shultz J, et al. Defining regions of the Y-chromosome responsible for male infertility and identification of a fourth AZF region (AZFd) by Y-chromosome microdeletion detection [J]. Mol Reprod Dev, 1999, 53(1): 27~41.
- [8] Stouffs K, Gheldof A, Tournaye H, et al. Sertoli cell-only syndrome: behind the genetic scenes [J]. Biomed Res Int, 2016, 2016: 6191307.
- [9] Soares A R, Costa P, Silva J, et al. AZFb microdeletions and oligozoospermia—which mechanisms? [J]. Fertil Steril, 2012, 97(4): 858~63.
- [10] 付 莉,丁显平,沈梦婕,等. 1011 例男性不育患者 Y 染色体无精子症因子微缺失的筛查与临床表型分析 [J]. 中华医学遗传学杂志, 2012, 29(2): 184~7.
- [11] Hopps C V, Mielnik A, Golstien M, et al. Detection of sperm in men with Y chromosome microdeletions of the AZFa, AZFb and AZFc regions [J]. Hum Reprod, 2003, 18(8): 1660~5.
- [12] 施晓鳌,伍芳蓉,陈士岭,等. 同一取卵周期采用 IVF 结合 ICSI 治疗的临幊结局分析 [J]. 南方医科大学学报, 2010, 30(10): 2263~6.
- [13] Mau Kai C, Juul A, McElreavey K, et al. Sons conceived by assisted reproduction techniques inherit deletions in the azoospermia factor (AZF) region of the Y chromosome and the DAZ gene copy number [J]. Hum Reprod, 2008, 23(7): 1669~78.
- [14] Zhu X B, Liu Y L, Zhang W, et al. Vertical transmission of the Yq AZFc microdeletion from father to son over two or three generations in infertile Han Chinese families [J]. Asian J Androl, 2010, 12(2): 240~6.

(下转第 1424 页)

CDA(A79C) genes in the clinical treatment of patients with advanced cervical cancer. **Methods** 46 patients diagnosed with advanced cervical cancer were randomly divided into experimental group and control group, including 23 patients in the experimental group and 23 patients in the control group. *In vitro* study on that gene type of *MDR1* (G26677T/A), *GSTP1* (Ile105Val A/G) and *CDA(A79C)* polymorphism locus in the peripheral blood of the experimental group patients, the patients with high sensitivity were subject to chemotherapy, and the control group was uniformly selected with paclitaxel with cisplatin, and both group were radiotherapy. The clinical efficacy and adverse reactions of the two groups were observed. **Results** The total effective rate was 95.65% in the experimental group and 73.91% in the control group, and the difference was statistically significant ($P < 0.05$). There was no significant difference in age, pathological type, clinical stage and blood toxicity between the two groups ($P > 0.05$). At the same time, the genotype distribution between the drug sensitive group and the non-sensitive group in the experimental group was statistically significant ($P < 0.05$). **Conclusion** *MDR1* (G26677T/A), *GSTP1* (Ile105Val A/G), *CDA(A79C)* are closely related with locally advanced cervical cancer treatment, is likely to be important indicators of chemotherapy regimens in locally advanced cervical cancer.

Key words cervical cancer; genetic testing; *MDR1*(G26677T/A); *GSTP1*(Ile105Val A/G); *CDA(A79C)*

(上接第 1418 页)

Analysis of phenotype of Y chromosome microdeletion patients and their pregnancy outcomes with assisted reproductive technology

Zhou Yiran^{1,2,3}, Chen Beili^{1,2,3}, Zhu Jing^{1,2,3}, et al

(¹Reproductive Medicine Center, Dept of Obstetrics and Gynecology, The First Affiliated Hospital of Anhui Medical University, Hefei 230022; ²Anhui Province Key Laboratory of Reproductive Health and Genetics, Hefei 230022; ³Biopreservation and Artificial Organs, Anhui Provincial Engineering Research Center, Anhui Medical University, Hefei 230022)

Abstract Objective To explore the phenotype of Y chromosome microdeletion in infertile men and its impact on laboratory indicators and pregnancy outcomes during using assisted reproductive technology (ART). **Methods** Phenotypic classification and prognostic outcomes in patients with Y chromosome microdeletions were retrospectively analyzed. The Y chromosome microdeletions group were respectively compared with the Y chromosome non-deletion group and the female fallopian tube diseases control group. The general data, laboratory indicators and pregnancy outcomes of each group were analyzed. **Results** A total of 998 infertile male patients who underwent Y chromosome microdeletion (AZF region) screening were recruited in the study. A total of 131 patients with Y chromosome microdeletions were detected, with an incidence of 13.12%. AZFc region microdeletions and AZFc combined with AZFd region microdeletions were more common in all types. The incidence of microdeletions in the AZFa region was the lowest, but the clinical phenotype of AZFa microdeletion was most serious. The Y chromosome microdeletions group showed no statistical difference in semen volume, semen pH, and pregnancy outcomes respectively compared with the Y chromosome non-deletion group and the control group, while the Y chromosome non-deletion group and the control group had higher sperm concentration and sperm motility, and the quality of embryos was better than the Y chromosome microdeletion group. **Conclusion** Y chromosome microdeletions are closely related to male infertility. By detecting and classifying the microdeletions in the AZF region of the Y chromosome, unnecessary surgery and medication can be avoided when deciding a treatment plan. For patients with Y chromosome microdeletions assisted by ART, when the available sperm can be obtained, Y chromosome microdeletions have no significant effect on pregnancy outcomes after performing intracytoplasmic sperm injection-embryo transfer (ICSI-ET), but embryo quality varies, and the offspring should be closely followed up.

Key words Y chromosome microdeletion; male infertility; assisted reproductive technology; pregnancy outcomes