

Detecția microdelețiilor de la nivelul cromozomului Y în diagnosticul infertilității masculine



Daniela Tudor
Genetic Lab

Infertilitatea în cuplu este definită ca fiind incapacitatea unui cuplu aflat la vârsta reproducerii de a concepe un copil după cel puțin un an de viață sexuală normală fără a utiliza metode contraceptive. În cazul cuplurilor cu vârste de peste 35 de ani perioada este mai scurtă, de numai 6 luni.

Statistici referitoare la infertilitate arată că:

- aproximativ 1 din 6 cupluri au probleme în ceea ce privește conceperea urmașilor;
- 35% din problemele de infertilitate sunt cauzate de afecțiunile femeilor, iar alte 35% de afecțiunile bărbaților;
- 20% își au originea în afecțiunile combinate ale ambilor parteneri;
- 10% din probleme sunt de origine necunoscută;
- **70% din cuplurile tratate de infertilitate sunt capabile să conceapă copii.**

La bărbați pot exista multiple **cauze determinante ale infertilității**: infecții, anticorpi antispermatici, malformații anatomice, leziuni/operații la nivelul aparatului genital, factori mutageni chimici (poluanți de mediu, medicamente, droguri, consum crescut de tutun și cafea) sau de mediu (căldură, diabet zaharat, cancer) și, nu în ultimul rând, **factori genetici (în peste 60% dintre cazurile de reducere a funcției testiculare a bărbatului)**. Cele mai importante cauze genetice sunt reprezentate de anomalii cromozomiale numerice (sindromul Klinefelter) sau structurale echilibrate (inversii și translocații), microdeleții la nivelul cromozomului Y, mutații la nivelul genei CFTR (fibroza chistică) etc.

Evaluarea genetică a pacienților de sex masculin cu probleme de infertilitate necesită analizarea istoricului medical familial, un control fizic amănunțit, precum și efectuarea spermogramei, prin care se examinează volumul, numărul, mobilitatea și forma spermatozoidelor. Astfel se pot evidenția probleme în producerea spermei: absența lichidului seminal (aspermie), lipsa producerii spermatozoidelor maturi (azoosper-

mia), producerea unui număr scăzut de spermatozoizi maturi (oligozoospermia). Pot exista și probleme legate de capacitatea spermatozoidelor de a ajunge la ovul și a-l fertiliza: formă sau structură anormală a spermatozoidelor (teratospermie) sau motilitate anormală a acestora (astenospermie).

Microdelețiile de la nivelul cromozomului Y determină modificări anatomopatologice testiculare corelate cu infertilitatea masculină. **Diagnosticul** presupune prelevarea de sânge periferic de la pacient și analizarea unor markeri STS (Sequence-Tagged Site) ce reprezintă secvențe unice de ADN de la nivelul cromozomului Y, de 200- 500 pb, cu structură și localizare cunoscută și, astfel, ușor de identificat prin amplificarea lor cu primeri marcați fluorescent, omologi markerilor respectivi. Secvențele de ADN reprezentative amplificate se află la nivelul genei SRY (de determinare a masculinității), poziționată pe brațul scurt al cromozomului Y și al regiunilor AZF a, b și c (factori azoospermici) implicate în desfășurarea normală a spermatogenezei, existente la nivelul brațului lung. În urma amplificării, producția de reacție obținută sunt migrați prin electroforeză capilară, determinându-se prezența sau absența peakurilor de interes corespunzătoare markerilor STS.

Tehnicele de reproducere umană asistată oferă șansa ca bărbații infertili sau subfertili să aibă copilul lor biologic. Înainte de a recurge la aceste metode, este necesară explorarea genetică a oricărui bărbat cu spermogramă anormală la care o etiologie de altă natură a fost eliminată, deoarece poate avea loc transmiterea ereditară a microdelețiilor din regiunile AZF la fătul de sex masculin.



GENETIC LAB
Laborator Profesional de Analize Genetice

- cariotip fetal din lichid amniotic, sânge, măduvă, vilozități coriale etc.;
- teste pentru sindrom: Down, Edwards, Patau, (FISH, QF-PCR);
- teste pentru: boli genetice / infertilitatea masculină / paternitate / predispoziția la cancer / screening prenatal pentru riscul de sindrom Down, Edwards și defecte de tub neural (test combinat, triplu test etc);
- determinare cantitativă și genotipare: HBV, HCV, CMV, EBV, VZV, HSV, HPV, HDV, Parvovirus, Toxoplasma, Chlamydia (RT-PCR) etc.

GHENCEA BUSINESS CENTER – Etaj 3
B.dul GHENCEA, Nr. 43B, Bucuresti, Sector 6

Tel: 021 - 337.15.82 0732.123.304 0747.225.341
Fax: 021 - 413.14.23 0732.123.305 0747.225.342

email: office@geneticlab.ro

www.geneticlab.ro