DELEȚIILE LOCUSULUI AZF ÎN INFERTILITATEA MASCULINĂ

Valeria GARABAGIU,

studentă, anul III,Facultatea de Biologie și Geoștiințe

CZU: 575.1:616.697 valericagarabagiu@gmail.com

Analiza medicală a microdeleţiilor cromozomului Y este considerată un diagnostic esenţial pentru studiul infertilităţii masculine. Studii recente au divizat braţul lung al cromozomului Y în 3 regiuni numite AZF (Azoospermia Factors), deleţii frecvent întâlnite la pacienţii cu azoospermie (absenţa spermatozoizilor în ejaculat) şi oligozoospermie severă (reducerea producţiei de spermatozoizi). Aceste regiuni (AZFa, AZFb şi AZFc) conţin gene care controlează etapele corecte ale spermatogenezei. Modificarea uneia sau a mai multor regiuni determină reducerea drastică a celulelor germinale până la absenţa lor completă. Diagnosticul de infertilitate masculină este suspectat la pacienții cu azoospermie sau oligozoospermie, asociată cu morfologie și/sau motilitate spermatică anormală, în absența altor cauze cunoscute [1].

Scopul cercetării:determinarea frecvenței microdeleţiilor în regiunea factorului azoospermiei de pe cromozomul Y stabilirea legăturii dintre acestea și infertilitatea masculină într-o cohortă de bărbați din Republica Moldova cu suspiciune de infertilitate.

Obiectivele cercetării: 1) studierea frecvenței microdeleţiilor în regiunea factorului azoospermiei (AZF) de pe cromozomul Y în rândul bărbaților cu suspecție de infertilitate; 2) determinarea celor mai afectate regiuni din locusul AZF (AZFa, AZFb, AZFc) de deleții în rândul indivizilor; 3) corelarea deleţiilor depistate la subiecți cu rezultatele altor teste (genetice, optice, imagistice) realizare de către aceștia); 4) identificarea căilor de tratament și sprijin disponibile pentru bărbații care întâmpină dificultăți în concepe-rea unui copil.

Materiale și metode: Studiul a fost efectuat la instituția medico sanitară „INVITRO DIAGNOSTICS” în perioada 01.01.2023 – 15.03.2024. În cadrul acestuia au fost analizați parametrii clinici a 34 patru subiecți masculini cu suspiciune de infertilitate cu vârsta cuprinsă între 20 și 44 de ani. Toți acești subiecți au realizat testul genetic de detectare a microdeleţiilor cromozomului Y - PCR Multiplex prin testarea markerilor specifici zonelor AZFa, AZFb, AZFc) și doar o parte din aceștia au realizat investigații suplimentare precum: investigația genetică pentru fibroza chistică, spermograma și investigații imagistice a aparatului urogenital.

Analizând aceste datele obținute, se observă faptul că la patru din cei 34 bărbați testați, au fost depistate deleții în locusul AZF. Trei din ei posedă deleții în locusul AZFc, iar unul din ei posedă deleții atât în regiunea AZFc cât și în AZFb. Patru din

cinci subiecți testați pentru fibroză chistică (dar nu din cei care au deleții), au parametri în normă, iar unuia dintre ei i-au fost depistate mutații la nivelul acestei gene. Rezultatele spermogramei reflectă faptul că 13 dintre subiecți au valori sub normă (mai puțin de 25% de spermatozoizi cu mișcări progresive), iar doi din aceștia posedau deleții în regiunea AZF. La patru subiecți fără deleții în regiunea AZF, s-au identificat diferite maladii precum: epidimita bilaterală, hidrocel, varicocel gr. I și II, hipertrofie testiculară bilaterală și chisturi epididimale bilaterale.

Printre metodele de sprijin și tratament al bărbaților infertili se numără:

– Injectarea intracitoplasmatică de spermă (ICSI) care presupune extracția testiculară a spermatozoizilor și introducera acestora direct în ovul. Extracția poate fi realizată pe trei căi:
  1. Apirarea perecutanată a spermatozoizilor din Epididim.
  2. Aspirarea microchirurgicală transcutanată a spermatozoizilor din Epididim .
  3. Extracție testiculară a spermatozoizilor prin efectuarea unei biopsii și căutarea la microscop a acestora [2].
– Administrarea de inhibitori de aromatază (letrozol sau anastrozol) pentru o perioadă de 3-6 luni pentru sporirea nivelul de testosteron care are rol esențial în sporirea spermatogenezei.

Concluzii și recomandări: Delețiile din regiunea AZF de pe brațul lung al cromozomului Y, în special în regiunea AZFc, sunt frecvent asociate cu infertilitatea la bărbați, conform studiilor de specializate. Mutațiile de la nivelul genelor fibrozei chistice și problemele la nivelul spermogramei pot fi, de asemenea, factori asociați cu infertilitatea masculină. În plus, imagistica ultrasonografică poate fi utilă în identificarea unor afecțiuni asociate cu infertilitatea la bărbați.

Detecția microdelețiilor la nivelul cromozomului Y este importantă pentru pacienții care intenționează să beneficieze de o reproducere asistată prin ICSI deoarece există riscul ca aceste anomalii genetice să fie transmise și descendenților ca urmare a șuntării mecanismului fiziologic al fertilizării, iar elaborarea de investigații medicale suplimentare pot ajuta la formarea unui tablou clinic complet despre starea pacientului fapt ce va ajuta la determinarea unei metode potrivite de tratament.

Referințe:

1. LIU, T,, SONG, YX., JIANG, YM. Early detection of Y chromosome microdeletions in infertile men is helpful to guide clinical reproductive treatments in southwest of China, 2019. vol. 98,5. doi:10.1097/MD.0000000000014350.
2. MERCHANT, R., GANDHI, G., ALLAHBADIA, G. N. *In vitro* fertilization/ intracytoplasmic sperm injection for male infertility. În: *Journal of the Urological Society of India, 2011,* vol. 27,1 : 121-32. doi:10.4103/0970-1591.78430.

Recomandat
***Daniela ELENCIUC**, dr., conf. univ.*