

CYTOGENETIC ANALYSIS IN MEN WITH AZOOSPERMIA

Racoviță Stela¹, Mosin Veaceslav², Capcelea Svetlana¹, Misina Anna³,
Cemortan Igor¹, Sprincean Mariana¹

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, ²Department of Obstetrics and Gynecology;
Nicolae Testemitanu SUMPh, ³Institute of Mother and Child

Background. It is estimated that one in six couples are infertile for different reasons, and the male factor is involved in half of the cases. Azoospermia is detected in up to 8% of male infertility situations. The prevalence of chromosomal abnormalities is increased in azoospermic men. **Objective of the study.** To assess chromosomal variations in males with azoospermia, in order to confirm the importance of the cytogenetic testing for diagnosis and reproductive treatment assessment. **Material and Methods.** We performed cytogenetic analysis in a group of 128 infertile men with azoospermia from the Republic of Moldova during 2013-2019 period. Karyotyping was performed on peripheral blood lymphocytes according to standard methods G-banding of metaphase chromosomes. For reporting the results, the 2016 International System of Cytogenetic Nomenclature was used. **Results.** The mean age of men was 32,5 years. Chromosomal variations were identified in 48 infertile men with azoospermia. In 38 cases were found abnormalities of gonosomes and in 10 cases abnormalities of autosomes. The most common chromosomal abnormality was Klinefelter syndrome: in 23 cases (47,9%, 95CI 40,69-55,11) homogeneous form 47,XXY and in 2 cases (4,2%, 95CI 1,32-7,08) mosaic form 47,XXY/46,XY and 47,XXY/46,XX. Y-chromosome aberrations were also identified: in 8 cases (16,7%, 95CI 11,32-22,08) was noticed duplication of distal arm 46,XYqh+ and in 3 cases (6,3%, 95CI 2,81-9,79)- deletion of the same arm 46,X,del(Y). Additionally, 45,X/46,XY and 46,XX karyotypes were found. **Conclusion.** Men with azoospermia should undergo cytogenetic analysis followed by genetic counseling, because determining the genetic factors causing infertility would be a key for diagnosis and reproductive treatment assessment.

Keywords: male infertility, azoospermia, karyotype.

INVESTIGAȚII CITOGENETICE LA BĂRBAȚII CU AZOOSPERMIE

Racoviță Stela¹, Moșin Veaceslav², Capcelea Svetlana¹, Mișina Anna³,
Cemortan Igor¹, Sprincean Mariana¹

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, ²Departamentul de Obstetrică și ginecologie;
USMF „Nicolae Testemitanu”, ³IMSP Institutul Mamei și Copilului,

Introducere. Se estimează că unul din șase cupluri este infertil din diferite cauze, iar factorul masculin este implicat în jumătate din cazuri. Azoospermia este constatată până la 8% din situațiile de infertilitate masculină. Prevalența anomaliilor cromozomiale este mai mare la bărbații azoospermici. **Scopul lucrării.** Evaluarea variațiilor cromozomiale la bărbații cu azoospermie pentru a confirma importanța testării citogenetice pentru diagnosticul și evaluarea tratamentului reproductiv. **Material și Metode.** Au fost investigați citogenetic un grup de 128 de bărbați infertili cu azoospermie din Republica Moldova în perioada 2013-2019. Cariotiparea a fost efectuată pe limfocite din sângele periferic conform metodei standard de bandare- G ale cromozomilor metafazei. Pentru raportarea rezultatelor, a fost utilizat Sistemul Internațional de Nomenclatură Citogenetică, 2016. **Rezultate.** Vârsta medie a bărbaților a fost de 32,5 ani. Variațiile cromozomiale au fost identificate la 48 de bărbați infertili cu azoospermie. În 38 de cazuri s-au depistat anomalii cu implicarea gonozomilor și în 10 cazuri anomalii ale autosomilor. Cea mai frecventă anomalie cromozomială a fost Sindromul Klinefelter: în 23 de cazuri (47,9%, 95CI 40,69-55,11) – forma omogenă 47,XXY și în 2 cazuri (4,2%, 95CI 1,32-7,08) – forma mozaică 47,XXY / 46,XY și 47,XXY / 46, XX. Au fost identificate și aberații ale cromozomului Y: în 8 cazuri (16,7%, 95CI 11,32-22,08) s-a observat duplicarea brațului distal 46,XYqh + și în 3 cazuri (6,3%, 95CI 2,81-9,79) – deleții ale aceluiași braț 46, X, del (Y). **Concluzii.** Bărbații cu azoospermie ar trebui să fie supuși unei analize citogenetice urmată de consiliere genetică, deoarece determinarea factorilor genetici care cauzează infertilitatea ar fi o cheie pentru diagnosticul și evaluarea tratamentului reproductiv.

Cuvinte-cheie: infertilitate masculină, azoospermie, cariotip.