

CLINICAL AND GENETIC STUDY IN MALE INFERTILITY WITH AZOOSPERMIA

Racoviță Stela¹, Moșin Veaceslav², Capcelea Svetlana¹, Mișina Anna³, Sprincian Mariana¹

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics,

²Department of Obstetrics and Gynecology, *Nicolae Testemitanu* SUMPh;

³Institute of Mother and Child

Background. Worldwide, it has been estimated that about 7% of all men experience infertility. About 20% of the causes of male infertility are of genetic etiology. The most common genetic causes reported are chromosomal abnormalities and Y chromosome microdeletions. **Objective of the study.** Clinical-genetic evaluation of patients with azoospermia to establish their diagnosis and treatment. **Material and Methods.** 96 men with azoospermia were investigated by cytogenetic classical G-banding technique. The genomic DNA was isolated and used for the analysis of AZF microdeletions and mutations in the CFTR gene by the PCR technique. The AZF α regions (sY84, sY86, DBY1, sY620), AZF β (sY117, sY127, sY134, SY143), and AZF γ (sY254, sY255, sY153, SY158) were analyzed. Δ F508 and G542X were tested for the CFTR gene. **Results.** Of 96 cases of men with azoospermia, 35 (36.4%) showed genetic variations and 61 (63.6%) without changes. In the 35 patients, in 24 (25%) cases chromosomal abnormalities were found, in 10 (9.6%) patients the microdeletions of the Y chromosome in the AZF region, of which in 8 cases they presented normal karyotype 46,XY and in 2 cases variations in karyotype. In 3 (3.1%) men were diagnosed as carriers of mutations in the CFTR - Δ F508 gene; for calculating the risk of recurrence in offspring were also investigated their wives, who were homozygous. **Conclusion.** Clinical-genetic evaluation of couples with male infertility associated with azoospermia is necessary, not only for the correct establishment of the diagnosis but also for their treatment. **Keywords:** infertility; azoospermia; karyotype; Y Chromosome

STUDIUL CLINICO-GENETIC ÎN INFERTILITATEA MASCULINĂ CU AZOOSPERMIE

Racoviță Stela¹, Moșin Veaceslav², Capcelea Svetlana¹, Mișina Anna³, Sprincian Mariana¹

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană,

²Disciplina de obstetrică și ginecologie, USMF „Nicolae Testemitanu”;

³IMSP Institutul Mamei și Copilului

Introducere. La nivel mondial s-a estimat că circa 7% dintre toți bărbații se confruntă cu infertilitate. Aproximativ 20% dintre cauzele infertilității masculine sunt de etiologie genetică. Cele mai frecvente cauze genetice raportate fiind anomaliile cromozomiale și microdelețiile cromozomului Y. **Scopul lucrării.** Studiarea variațiilor cromozomiale, microdelețiilor cromozomului Y și a mutațiilor la nivelul genei CFTR (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) la bărbații cu azoospermie. **Material și metode.** 96 de bărbați cu azoospermie au fost investigați citogenetic, prin tehnica clasică de marcaj G. ADN-ul genomic a fost izolat pentru analiza microdelețiilor Y și a mutațiilor în gena CFTR, prin tehnica PCR. Au fost analizate regiunile AZF α (sY84, sY86, DBY1, sY620), AZF β (sY117, sY127, sY134, SY143) și AZF γ (sY254, sY255, sY153, SY158). Pentru CFTR au fost testate Δ F508 și G542X. **Rezultate.** Din 96 de cazuri de bărbați cu azoospermie, 35 (36.4%) au prezentat modificări genetice și 61 (63.6%) fără modificări. La cei 35 de pacienți, în 24 (25%) de cazuri s-au găsit anomalii cromozomiale, la 10 (9.6%) pacienți microdeleții ale cromozomului Y în regiunea AZF, dintre care în 8 cazuri au prezentat cariotip normal 46,XY și în 2 cazuri variații în cariotip. Iar 3 (3.1%) bărbați au fost diagnosticați ca purtători ai mutației în gena CFTR - Δ F508; pentru calcularea riscului de recurență la descendenți au fost, de asemenea, investigate soțiile lor, care au fost homozigote. **Concluzii.** Evaluarea clinico-genetică a cuplurilor cu infertilitate masculină asociată cu azoospermie este necesară, nu doar pentru stabilirea corectă a diagnosticului, dar și pentru tratamentul acestora. **Cuvinte-cheie:** infertilitate; azoospermie; cariotip; cromozomul Y.