

VARIAȚII CROMOZOMIALE ASOCIATE CU ASPECTE NEURO-GENETICE ÎN INFERTILITATEA MASCULINĂ

Stela Racoviță¹, Mariana Sprincean^{1,2}, Veaceslav Moșin¹,
Ninel Revenco^{1,2} Svetlana Hadjiu^{1,2}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,2}

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae
Testemițanu”

²Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Sindromul Klinefelter (XXY) și Sindromul Jacobs (XYY), sunt anomalii ale cromozomilor sexuali, ce se caracterizează prin statură înaltă și infertilitate la vârsta adultă, fiind asociate cu un risc mai mare pentru fenotipuri de neurodezvoltare, comportamentale și cognitive. **Scopul.** studierea aspectelor neuro-genetice la pacienții cu variații cromozomiale în infertilitatea masculină, pentru realizarea unui diagnostic precoce. **Material și metode.** 95 bărbați cu infertilitate au fost investigați citogenetic (bandare G), având ca criterii de selecție, azoospermia, valori crescute sau normale ale FSH (hormon foliculostimulant) și LH (hormon luteinizant), următoarele aspecte fenotipice: statura înaltă, hipogonadism, criptorhidie, ginecomastie, retard mintal, hiperactivitate, probleme psihosociale. Prelucrarea statistică a datelor s-a realizat prin programul SPSS versiunea 22.0. **Rezultate.** În urma rezultatelor citogenetice SK a fost diagnosticat în 10 (10,5%) cazuri: dintre care în 9 cazuri forma clasică 47,XXY- 90,9% și un caz forma mozaică 47,XXY/46, XY: - 9,1%. În 2 (2,1%) cazuri a fost identificat Sindromul Jacobs cu varianta citogenetică 47,XYY. Pacienții cu ambele aneuploidii au prezentat azoospermie, valori crescute ale hormonului FSH și LH, statura înaltă, hipogonadism, probleme comportamentale și psihiatrice, dintre care în SK: retard mental ușor până la moderat; tulburări de limbaj cu retard cognitiv-verbal dezvoltarea motorie lentă, tulburări de coordonare, comportament imatur și în Sindromul Jacobs: impulsivitate, labilitate emoțională, hiperactivitate. **Concluzie.** Asocierile fenotipice psiho-comportamentale ale Sindromului 47,XXY și 47,XYY apar la vârstă de copilărie și se accentuează la vârsta adultă. Evaluarea minuțioasă a aspectelor neurologice la vârsta fragedă a copilăriei poate fi o șansă pentru diagnosticarea precoce. **Cuvinte-cheie:** infertilitate; 47,XXY; 47,XYY; cariotip; neuro-genetice.

CHROMOSOMAL VARIATIONS ASSOCIATED WITH NEURO-GENETIC ASPECTS IN MALE INFERTILITY

Stela Racoviță¹, Mariana Sprincean^{1,2}, Moșin Veaceslav¹,
Ninel Revenco^{1,2} Svetlana Hadjiu^{1,2}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,2}

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae
Testemițanu* University,

²Institute of Mother and Child.

Introduction. Klinefelter syndrome (XXY) and Jacobs syndrome (XYY), are abnormalities of the sex chromosomes, which are characterized by tall stature and infertility in adulthood, being associated with a higher risk for neuro-developmental, behavioral and cognitive phenotypes. **The aim** is to study the neuro-genetic aspects in patients with chromosomal variations in male infertility, in order to achieve an early diagnosis. **Material and methods.** 95 men with infertility were cytogenetically investigated (G-banding), having as selection criteria, azoospermia, increased or normal values of FSH (follicle-stimulating hormone) and LH (luteinizing hormone), the following phenotypic aspects: tall stature, hypogonadism, cryptorchidism, gynecomastia, mental retardation, hyperactivity, and psychosocial problems. The statistical processing of the data was carried out using the SPSS program version 22.0. **Results.** According to the cytogenetic results, KS was diagnosed in 10 (10.5%) cases: of which in 9 cases the classic form 47,XXY- 90.9% and one case the mosaic form 47,XXY/46,XY: - 9.1 %. In 2 (2.1%) cases, Jacobs Syndrome was identified with the cytogenetic variant 47,XYY. Patients with both aneuploidies presented azoospermia, increased FSH and LH hormone values, tall stature, hypogonadism, behavioral and psychiatric problems, among which in SK: mild to moderate mental retardation; language disorders with cognitive-verbal retardation, slow motor development, coordination disorders, immature behavior and in Jacobs Syndrome: impulsivity, emotional lability, hyperactivity. **Conclusion.** The psycho-behavioral phenotypic associations of the 47,XXY and 47,XYY Syndrome appear in childhood and are accentuated in adulthood. Careful evaluation of neurological aspects in early childhood may be a chance for early diagnosis and initiation of measures to alleviate psycho-behavioral disorders. **Keywords:** infertility; 47,XXY; 47,XYY; karyotype; neuro-genetic