

PREVALENȚA MICRODELEȚIILOR CROMOZOMULUI Y LA BĂRBAȚII CU MODIFICĂRI SEVERE ALE MATERIALULUI SEMINAL

Doina Maloghin¹, Ion Valeanu¹, Ozcan Yasin Karabacak¹, Victoria Ghenciu¹, Iurii Arian^{1,2}

Conducător științific: Ion Dumbrăveanu^{1,2}

¹Laboratorul de andrologie, urologie funcțională și medicină sexuală, USMF „Nicolae Testemițanu”,

²Catedra de urologie și nefrologie chirurgicală, USMF „Nicolae Testemițanu”.

Introducere. Infertilitatea afectează aproximativ 15% din cuplurile de vârstă reproductivă la nivel global, iar infertilitatea masculină este identificată în 50% din cazuri. Factorii genetici joacă roluri bine recunoscute în infertilitatea masculină, iar principalii factori genetici se consideră anomaliile cromozomiale și microdelețiile cromozomiale Y. **Scopul lucrării.** Evaluarea prevalenței microdelețiilor cromozomului Y la bărbații cu modificări severe ale materialului seminal. **Materiale și Metode.** Studiul retrospectiv a inclus 120 de bărbați, cu azoospermie și sindrom OAT sever, vârsta medie 31,08±5,21 ani. Pentru identificarea microdelețiilor s-a efectuat metoda PCR în timp real, fiind utilizați următorii markeri genetici: AZFa (sY86, sY84, sY615) AZFb (sY127, sY134, sY142) și AZFc (sY1197, sY254, sY255, sY1291, sY1125, sY1206, sY242). Pentru analiza comparativă s-au evaluat indicii hormonal (LH, FSH, PRL, T total, TSH, E2) și spermograma. Datele au fost analizate prin IBM SPSS Statistics 23. **Rezultate.** În lotul cercetat microdelețiile cromozomului Y au fost identificate la 25 (20,83%) dintre subiecți, iar 95 (79,17%) nu au prezentat nici o deleție. Deleția regiunii AZFa a fost diagnosticată la 5 (4,16%) bărbați, deleția regiunii AZFb fiind identificată la 12 (10%) bărbați și AZFc la 18 (15%) dintre subiecți. Majoritatea bărbaților (56%) au prezentat deleții complexe cu implicarea mai multor regiuni, astfel deleția AZFab identificată la 3,33% (4) cazuri, AZFbc – 5,83% (7) cazuri și AZFabc – 2,5% (3). Dintre pacienții cu microdeleții, 14 (56%) au fost diagnosticați cu azoospermie și 11 (44%) cu sindrom OAT sever. Analiza comparativă a valorilor hormonale între bărbații cu microdeleții și cei fără deleții: FSH (14,37±8,45 vs 13,75±9,5), LH (8,96±7,3 vs 11,37±6,7) și T total (362,15±143,7 vs 352,72±196,4). **Concluzii.** Prevalența microdelețiilor cromozomului Y printre bărbații cu modificări severe ale spermogramei este de 20,83%. **Cuvinte-cheie:** infertilitate masculină, microdelețiile cromozomului Y, azoospermie, sindrom OAT sever.

PREVALENCE OF Y CHROMOSOME MICRODELETIONS IN MEN WITH SEVERE SEMEN ALTERATIONS

Doina Maloghin¹, Ion Valeanu¹, Ozcan Yasin Karabacak¹, Victoria Ghenciu¹, Iurii Arian^{1,2}

Scientific adviser: Ion Dumbrăveanu^{1,2}

¹Laboratory of Andrology, Functional Urology and Sexual Medicine, Nicolae Testemițanu University,

²Department of Surgical Urology and Nephrology, Nicolae Testemițanu University.

Background. Infertility affects globally approximately 15% of couples of reproductive age, and male infertility is identified in 50% of cases. Genetic factors play well-recognized roles in male infertility, and the main genetic factors are considered to be chromosomal abnormalities and Y chromosomal microdeletions. **Objective of the study.** Assessment of the prevalence of Y chromosome microdeletions in men with severe seminal alterations. **Material and methods.** The retrospective study included 120 men, with azoospermia and severe OAT syndrome, average age 31.08±5.21 years. The real-time PCR method was used in order to identify the microdeletions, using the following genetic markers: AZFa (sY86, sY84, sY615) AZFb (sY127, sY134, sY142) and AZFc (sY1197, sY254, sY255, sY1291, sY1125, sY1206, sY242). Hormonal indices (LH, FSH, PRL, total T, TSH, E2) and spermogram were evaluated for the comparative analysis. Data were analyzed using IBM SPSS Statistics 23. **Results.** In the studied group, Y chromosome microdeletions were identified in 25 (20.83%) of the subjects, and 95 (79.17%) did not present any deletion. Deletion of the AZFa region was diagnosed in 5 (4.16%) men, deletion of the AZFb region was identified in 12 (10%) men and AZFc in 18 (15%) of the subjects. The majority of men (56%) presented complex deletions involving several regions, thus the AZFab deletion identified in 3.33% (4) cases, AZFbc – 5.83% (7) cases and AZFabc – 2.5% (3). Among the patients with microdeletions, 14 (56%) were diagnosed with azoospermia and 11 (44%) with severe OAT syndrome. Comparative analysis of hormonal values between men with microdeletions and those without deletions: FSH (14.37±8.45 vs 13.75±9.5), LH (8.96±7.3 vs 11.37±6.7) and total T (362.15±143.7 vs 352.72±196.4). **Conclusions.** The prevalence of Y chromosome microdeletions among men with severe spermogram changes is 20.83%. **Keywords:** male infertility, Y chromosome microdeletions, azoospermia, severe OAT syndrome.

* Studiu realizat cu suportul proiectului 20.80009.8007.27 “Infertilitatea masculină – sistemogeneza factorilor de risc, studiul mecanismelor patologice și optimizarea strategiilor de prevenire, monitorizare și tratament în populația Republicii Moldova” din cadrul Programului de Stat (2020-2023), conducător de proiect: Ion Dumbrăveanu, autoritatea contractantă: Agenția Națională pentru Cercetare și Dezvoltare