

POLIMORFISME CROMOZOMIALE LA BĂRBAȚII DIN CUPLURILE INFERTILE DIN POPULAȚIA REPUBLICII MOLDOVA

Stela Racoviță¹, Svetlana Hadjiu^{2,3,4}, Veaceslav Moșin¹, Mariana Sprincean^{1,2,4}

Conducător științific: Mariana Sprincean^{1,2,4}

¹Catedra de Biologie Moleculară și genetică Umană, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Laboratorul de neurobiologie și genetică medicală, Centrul de sănătate a creierului, USMF „Nicolae Testemițanu”

³Clinica Neurologie pediatrică, Departamentul Pediatrie al USMF „Nicolae Testemițanu”

⁴Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Polimorfismele cromozomiale sunt variații ale cromozomilor în heterocromatina constitutivă care nu sunt asociate cu fenotipuri patologice. Cu toate acestea, un număr tot mai mare de studii indică o incidență crescută a polimorfismelor cromozomiale în cazul cuplurilor infertile. **Scopul:** acestui studiu a fost de a investiga polimorfismele cromozomiale asociate cu infertilitatea masculină la cuplurile infertile din populația Moldovei, având în vedere importanța lor în evaluarea cuplurilor cu infertilitate. **Material și metode.** Studiul a inclus un studiu observațional-analitic asupra rezultatelor citogenetice ale bărbaților din cuplurile infertile din populația Moldovei în perioada 2015 - 2022. Toți pacienții au fost investigați citogenetic prin tehnica clasică de bandare G, pe limfocitele sanguine periferice. Nomenclatura conform ISCN (Sistemul Internațional de Nomenclatură Citogenetică) 2016 a fost utilizată pentru a raporta rezultatele. Polimorfismele cromozomiale au fost identificate în 36 de cariotipuri. **Rezultate.** Rezultatele citogenetice au relevat 42 de polimorfisme cromozomiale în 36 de cariotipuri analizate. Vârsta medie a bărbaților a fost de 35,0±6,2 ani (95% CI: 34,5–35,5), cu o durată medie a infertilității de 6,3±3,1 ani (95% CI: 4,2–8,3; mediană: 6,0). Cele mai frecvente polimorfisme cromozomiale au fost 46,XYqh+ (38,0%), urmate de 46,XY,1qh+ (12,1%) și 46,XY,21ps+; 46,XY,14ps+; 46,XY,9qh+; 46,XYqh (7,3%). Polimorfismele cromozomiale 46,XY,15ph+; 46,XY,15psts+; 46,XY,13ps+ au fost identificate în 4,8%, iar 46,XY,22sts+; 46,XY,16qh+ în 2,4%. **Concluzie:** Cele mai frecvent identificate polimorfisme cromozomiale asociate cu infertilitatea masculină în populația Republicii Moldova au fost Yqh+, 1qh+, 21ps+, 14ps+ și 9qh+. Deși prezența polimorfismelor cromozomiale nu explică direct cauza infertilității, acestea ar trebui luate în considerare în evaluarea cuplurilor cu infertilitate. **Cuvinte-cheie:** polimorfism, cromozomial, infertil, cariotip

CHROMOSOMAL POLYMORPHISMS IN MEN FROM INFERTILE COUPLES IN THE POPULATION OF THE REPUBLIC OF MOLDOVA

Stela Racovita¹, Svetlana Hadjiu^{2,3,4}, Veaceslav Mosin¹, Mariana Sprincean^{1,2,4}

Scientific adviser: Mariana Sprincean^{1,2,4}

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

²Laboratory of Neurobiology and Medical Genetics, Brain Health Center, *Nicolae Testemițanu* University

³Pediatric Neurology Clinic, Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University

⁴Institute of Mother and Child

Introduction. Chromosomal polymorphisms are chromosomal variations of constitutive heterochromatin without correlation with pathological phenotypes. However, an increasing number of studies show a higher incidence of chromosomal polymorphisms in infertile couples. **The aim:** of this study was to investigate chromosomal polymorphisms associated with male infertility in infertile couples from the population of Moldova, considering their importance in the assessment of infertility in couples. **Material and methods.** The study included an observational-analytical study on the cytogenetic results of men from infertile couples from Moldova's population during the years 2015 - 2022. All patients were cytogenetically investigated by the classical G-banding technique, on peripheral blood lymphocytes. Nomenclature according to ISCN (International System of Cytogenetic Nomenclature) 2016 was used to report the results. Chromosomal polymorphisms were identified in 36 karyotypes. **Results.** The cytogenetic results revealed 42 chromosomal polymorphisms in 36 analyzed karyotypes. The average age of men was 35.0±6.2 years (95% CI: 34.5–35.5), with an average infertility duration of 6.3±3.1 years (95% CI: 4.2–8.3; median: 6.0). The most common chromosomal polymorphisms were 46,XYqh+ (38.0%), followed by 46,XY,1qh+ (12.1%) and 46,XY,21ps+; 46,XY,14ps+; 46,XY,9qh+; 46,XYqh (7.3%). Chromosomal polymorphisms 46,XY,15ph+; 46,XY,15psts+; 46,XY,13ps+ were identified in 4.8% and 46,XY,22sts+; 46,XY,16qh+ in 2.4%. **Conclusion.** The most frequently identified chromosomal polymorphisms associated with male infertility in the population of Moldova were Yqh+, 1qh+, 21ps+, 14ps+, and 9qh+. Although the presence of chromosomal polymorphisms does not directly explain the cause of infertility, their presence should be taken into consideration during the evaluation of couples with infertility. **Keywords:** polymorphism, chromosomal, infertility, karyotype.