

ASPECTE CITOGENETICE ALE INFERTILITĂȚII MASculINE ÎN CONTEXTUL AZOOSPERMIEI

Stela Racovita, Mariana Sprincean

Conducător științific: Mariana Sprincean

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Infertilitatea masculină prezintă o etiologie complexă și multifactorială, fiind influențată atât de factori genetici, cât și de factori de mediu. Dintre cauzele genetice, anomaliile cromozomiale se numără printre cele mai frecvent întâlnite și cele mai relevante din punct de vedere clinic. **Scop și obiective.** Evaluarea profilului variațiilor cromozomiale la bărbați diagnosticați cu azoospermie, în vederea identificării cauzei genetice și a stabilirii celor mai potrivite opțiuni de tratament. **Material și metode.** În intervalul anilor 2018–2024, au fost realizate analize citogenetice la un grup de 130 de bărbați cu azoospermie. Cariotiparea a fost efectuată conform standardelor Sistemului Internațional de Nomenclatură Citogenetică (ISCN, 2016), folosindu-se limfocite din sângele periferic și metoda clasică de bandare G a cromozomilor în metafază. **Rezultate.** Dintre cei 130 de pacienți examinați, 102 (72,4%) au prezentat un cariotip normal 46,XY. La 28 de pacienți (21,5%) au fost identificate variații numerice sau structurale ale cromozomilor. Anomaliile gonozomale au fost prezente în 18 cazuri (13,8%), iar cele autozomale în 10 cazuri (7,7%). Dintre modificările gonozomale, 12 pacienți au prezentat aneuploidia XXY (sindrom Klinefelter), iar un caz a evidențiat un mozaicism 45,X/46,XY. În 5 cazuri au fost identificate variații structurale ale cromozomului Y (3 cazuri Yqh+ și 2 cazuri Yqh–). Dintre anomaliile autozomale cele mai frecvente au fost identificate inversiile cromozomilor 9. **Concluzii.** Consilierea genetică și examinarea citogenetică trebuie integrate în evaluarea cuplurilor infertile cu azoospermie masculină, deoarece acestea permit identificarea cauzelor genetice, facilitând diagnosticul etiologic și elaborarea unui plan de tratament adecvat și eficient. **Cuvinte-cheie:** Infertilitate, cariotip, diagnostic, genetica, tratament.

CYTOGENETIC ASPECTS OF MALE INFERTILITY IN THE CONTEXT OF AZOOSPERMIA

Stela Racovita, Mariana Sprincean

Scientific adviser: Mariana Sprincean

Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Male infertility presents a complex and multifactorial etiology, being influenced by both genetic and environmental factors. Among the genetic causes, chromosomal abnormalities numerical and structural are among the most frequently encountered and the most clinically relevant alterations. **Objective.** Evaluation of the profile of chromosomal variations in men diagnosed with azoospermia, aiming to identify underlying genetic causes and guide optimal treatment strategies. **Material and methods.** Between 2018 and 2024, cytogenetic analyses were performed on a group of 130 men with azoospermia. Karyotyping was conducted according to the standards of the International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN, 2016), using peripheral blood lymphocytes and the classical G-banding method of metaphase chromosomes. **Results.** Among the 130 patients examined, 102 (72.4%) presented a normal 46,XY karyotype, indicating typical chromosomal composition. In contrast, 28 patients (21.5%) exhibited numerical or structural chromosomal variations, which may contribute to their azoospermia condition. Gonosomal abnormalities were identified in 18 cases (13.8%), including 12 patients with XXY aneuploidy, consistent with Klinefelter syndrome, and one patient showing mosaicism 45,X/46,XY. Structural variations of the Y chromosome were found in 5 cases, with 3 cases presenting Yqh+ and 2 cases Yqh– variants. The most common autosomal abnormalities were inversions of chromosome 9. **Conclusion.** Genetic counseling and cytogenetic testing should be integrated into the evaluation of infertile couples with male azoospermia, as they allow for the identification of genetic causes, facilitating etiologic diagnosis and the development of an appropriate and effective treatment plan. **Keywords:** Infertility, karyotype, diagnostics, genetics, treatment.