

IMPACTUL MUTAȚIILOR ÎN GENA DHH

Maxim Lupașcu, Ludmila Rotaru

Conducător științific: Ludmila Sidorenko

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

Introducere. Gena DHH codifică o proteină din familia hedgehog, cu rol de semnalizare și reglarea morfogenezei. Defectele acestei proteine au fost asociate cu disgenezia gonadică parțială (PGD) însoțită de polineuropatie minifasciculară și infertilitate masculină. **Scopul lucrării.** Descrierea unor mutații în gena DHH și consecințele lor. **Material și Metode.** Studiul se bazează pe surse bibliografice analizate folosind baze de date: PubMed, Google Scholar, Oxford Academic și Medline. **Rezultate.** Gena DHH reglează funcțiile gonadale masculine, iar întreruperea semnalizării DHH are ca rezultat steroidogeneză și gametogeneză gonadală inefficientă. Din rezultatele studiului au fost descrise mutații ale genei DHH asociate cu diferite anomalii de reproducere. Unele dintre aceste mutații, cum ar fi c.543C>T și c.990G>A au fost depistate la bărbații infertili. Inserția G în c.1156insG (P. Arg385fs), sunt asociate cu testicule necoborâte și azoospermie. La pacienții cu disgenezie gonadică rezultatele indică mutații c.1156insG (p.Arg385fs), substituția c.997A>G (p.Thr333Ala) și mutația homozigotă R124Q. **Concluzii.** Mutațiile în gena DHH cauzează disgenezia gonadică, afectează reproducerea ceea ce demonstrează că gena DHH este o genă cheie în diferențierea gonadelor. **Cuvinte-cheie:** gena DHH, disgenezie gonadică, infertilitate masculină.

IMPACT OF MUTATIONS IN THE DHH GENE

Maxim Lupașcu, Ludmila Rotaru

Scientific adviser: Ludmila Sidorenko

Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemițanu University

Background. The DHH gene encodes a protein from the hedgehog family, involved in signaling and regulation of morphogenesis. Defects in this protein have been associated with partial gonadal dysgenesis (PGD) accompanied by minifascicular polyneuropathy and male infertility. **Objective of the study.** To describe mutations in the DHH gene and their consequences. **Material and methods.** The study is based on bibliographic sources analyzed using databases: PubMed, Google Scholar, Oxford Academic, and Medline. **Results.** The DHH gene regulates male gonadal functions, and disruption of DHH signaling results in inefficient gonadal steroidogenesis and gametogenesis. From the study results, mutations in the DHH gene associated with various reproductive anomalies were described. Some of these mutations, such as c.543C>T and c.990G>A, were found in infertile men. The insertion G in c.1156insG (P. Arg385fs) is associated with undescended testicles and azoospermia. In patients with gonadal dysgenesis, results indicate mutations c.1156insG (p.Arg385fs), substitution c.997A>G (p.Thr333Ala), and the homozygous mutation R124Q. **Conclusions.** Mutations in the DHH gene cause gonadal dysgenesis and affect reproduction, demonstrating that the DHH gene is a key gene in gonadal differentiation. **Keywords:** DHH gene, gonadal dysgenesis, male infertility.