<http://dx.doi.org/10.26787/nydha-2618-8783-2018-3-4-20-22>

ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ФАКТОРА МУЖСКОГО БЕСПЛОДИЯ

Альхеджой Х., Тарасенко Е.В.

ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов», г. Москва, Российская Федерация

Аннотация. Генетика играет важную роль в формировании мужской фертильности. Более 2000 генов регулируют сперматогенез.

Цель исследования: выявить полиморфизм гена *SEPS1* у пациентов с мужским бесплодием.

Материалы и методы исследования. Нами были обследованы 26 пациентов с жалобами на отсутствие беременности у супруги. Этим пациентам мы выполняли генетический анализ ДНК лейкоцитов крови.

Результаты: среди пациентов с патоспермией носители аллеля А встречаются почти два раза чаще, чем у фертильных мужчин.

Выводы: полиморфизм гена *SEPS1 G-105A* является генетически обусловленным фактором нарушения сперматогенеза.

Ключевые слова: мужское бесплодие, полиморфизм гена *SEPS1 G-105A*.

По данным Всемирной Организации Здравоохранения, 10-15% пар репродуктивного возраста страдают бесплодием, а 40% этих случаев связаны с идиопатическими факторами мужского бесплодия [1, 2, 3, 4, 7].

Генетика играет важную роль в формировании мужской фертильности [4, 6, 7]. Более 2000 генов регулируют сперматогенез [5]. Наиболее изученными генетическими причинами мужского бесплодия, которые могут передаваться потомству, являются цитогенетические аномалии и микроделеции Y-хромосом [5, 7]. Поэтому, кариотипирование, анализ микроделеции AZF фактора Y-хромосомы и анализ муковисцидоза уже стандартными генетическими тестами в диагностике мужского бесплодия [7].

Однако, изученность генетических нарушений у бесплодных мужчин в настоящее время недостаточная [6].

Цель исследования: выявить полиморфизм гена *SEPS1* у пациентов с мужским бесплодием.

Материалы и методы исследования. Нами были обследованы 26 пациентов с жалобами на отсутствие беременности у супруги. Группу сравнения составили 24 фертильных мужчин, имеющих одного и более детей. Критерии включения пациентов в исследование: возраст от 18 до 50 лет; установленный факт бесплодия без применения контрацепции супругой; отсутствие женского фактора бесплодия у партнерши; отсутствие в анамнезе двусторонних поражений яичек; отсутствие обструкции семявыносящих протоков.

Для генетического анализа выделяли геномную ДНК из лейкоцитов периферической крови наборами «ДНК-экспресс-кровь» производства ООО «Синтол». Все образцы ДНК изучали на наличие полиморфизма G-105A (rs28665122) гена *SEPS1* с использованием методов полимеразной цепной реакции (ПЦР).

Статистическую обработку материала проводили с использованием электронных таблиц «EXCEL» и программы «STATISTICA 6.0». Различия считались значимыми при $p < 0,05$.

Результаты. При сравнении пациентов спермограммы первой и второй групп по основным параметрам спермограммы мы получили достоверные различия по показателям: подвижность сперматозоидов и количество нормальных морфологических форм половых клеток. У пациентов с бесплодием активно подвижных сперматозоидов было в три раза меньше по сравнению с контрольной группой (11,25% против 32%, $p < 0,05$). Нормальных морфологических форм сперматозоидов в первой группе пациентов было 15%, во второй – 38,1% ($p < 0,05$).

Предварительные исследования распределения полиморфизма гена SEPS1 показали, что среди пациентов с патоспермией носители аллеля А встречаются почти два раза чаще, чем в контрольной группе фертильных мужчин (65,4% и 35,5%, соответственно, $p < 0,05$). Среди пациентов с бесплодием частота минорного аллеля А была значительно выше, чем в группе фертильных мужчин (36,5% и 18,7% соответственно, $p < 0,05$). Распределение частоты аллеля G-105A гена SEPS1 среди пациентов с бесплодием и фертильных мужчин Московского региона представлено на рисунке 1.

Рис. 1. Распределение частоты аллеля G-105A гена SEPS1 среди пациентов с бесплодием и фертильных мужчин Московского региона ($p < 0,05$)

Выводы. Полиморфизм гена SEPS1 G-105A встречается у каждого третьего пациента с патоспермией. Поэтому полиморфизм гена SEPS1 G-105A можно рассматривать как новый генетический фактор прогноза нарушения репродуктивной функции у мужчин. SEPS1. Оценка генетического статуса мужчин с тяжелыми формами бесплодия становится необходимой из-за увеличения частоты генетических аномалий.

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК

1. Громов А.И., Буйлов В.М. Лучевая диагностика и терапия в урологии: национальное руководство. / М.: ГОЭТАР-Медиа, 2011. 544с.

-
2. Каприн А.Д., Костин А.А., Кульченко Н.Г., Фомин Д.К., Алиев А.Р.О. Диагностика идиопатического бесплодия. Что нового? // Вестник Российского научного центра рентгенорадиологии Минздрава России. – 2014.- №2.- С.3.
 3. Кульченко Н.Г. Оксидативный стресс в развитии необструктивной азооспермии // Трудный пациент. 2017;15(4-5):44-46.
 4. Кульченко Н.Г., Еремина И.З. Морфологическая характеристика сперматогенеза у пациентов с мужским бесплодием // Морфология. 2017. Т.152. №4. С.72-73.
 5. Мяндина Г.И., Альхеджой Х., Тарасенко Е.В., Кульченко Н.Г. Влияние полиморфизма G-105A гена SEPS1 на репродуктивную функцию мужчин // Технологии живых систем. 2017;14(6):31-34.
 6. Myandina G. I., Kulchenko N. G., Alhejoj H. Polymorphism G-105A SEPS1 gene and Mens' Infertility. Medical News of North Caucasus. 2018;13(3):488-490.
 7. Pourmoghadam Z., Aghebati-Maleki L., Motalebnezhad M., Yousefi B., Yousefi M. Current approaches for the treatment of male infertility with stem cell therapy. Journal of cellular physiology. 2018. 233(10): 6455-6469.

FEATURES OF DIAGNOSTICS OF THE GENETIC FACTOR OF MALE INFERTILITY

Alhejoj H., Tarasenko E.V.

RUDN University, Moscow, Russian Federation

Annotation. Genetics factors have an important impact on the formation of male fertility. More than 2,000 genes regulate spermatogenesis.

The aim. To study polymorphism of gene *SEPS1 G-105A* in patients with male infertility.

Materials and methods. We examined 26 patients with infertility. We performed genetic DNA analysis of blood leukocytes in these patients.

Results: among patients with pathospermia, carriers of allele A gene *SEPS1* are found almost twice as often as in fertile men.

Conclusions: the polymorphism of *SEPS1* gene G-105A is due to genetic factor in disorders of spermatogenesis.

Key words: male infertility, polymorphism of gene *SEPS1 G-105A*.

REFERENCES

1. Gromov A.I., Bujlov V.M. Radiation diagnostics and therapy in urology: national manual / M.: GOENTAR-Media, 2011. 544p.
2. Kaprin A.D., Kostin A.A., Kulchenko N.G., Fomin D.K., Aliev A.R.O. Diagnosis of idiopathic infertility. What's new? // Vestnik Rossijskogo nauchnogo centra rentgenoradiologii Minzdrava Rossii. – 2014.- №2.- P.3.
3. Kulchenko N. G. Oxidative stress in the development of non-obstructive azoospermia. Difficult patient. 2017;4-5(15):44-46.
4. Kulchenko N.G., Eremina I.Z. Morfologicheskaya harakteristika spermatogeneza u pacientov s muzhskim besplodiem // Morfologiya. 2017. T.152. №4. S.72-73.
5. Myandina G.I., Alhejoj H., Tarasenko E.V., Kulchenko N.G. Vliyanie polimorfizma G-105A gena SEPS1 na reproduktivnuyu funkciyu muzhchin // Tekhnologii zhivyyh sistem. 2017;14(6):31-34.
6. Myandina G. I., Kulchenko N. G., Alhejoj H. Polymorphism G-105A SEPS1 gene and Mens' Infertility. Medical News of North Caucasus. 2018;13(3):488-490.
7. Pourmoghadam Z., Aghebati-Maleki L., Motalebnezhad M., Yousefi B., Yousefi M. Current approaches for the treatment of male infertility with stem cell therapy. Journal of cellular physiology. 2018. 233(10): 6455-6469.