<http://dx.doi.org/10.26787/nydha-2618-8783-2018-3-4-49-51>

МУЖСКОЕ БЕСПЛОДИЕ. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

Дружинина Н.К., Корвякова Э.А.

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

Аннотация. Выявление генетических аномалий у инфертильных мужчин является важным вопросом андрологии.

Цель исследования: оценить частоту и тип хромосомных аномалий у бесплодных мужчин с азооспермией. **Материалы и методы:** в исследование были включены 160 мужчин, у которых анализ спермы показал азооспермию. Всем пациентам мы проводили генетическое обследование – кариотипирование.

Результаты. Из всей группы пациентов хромосомные аномалии мы выявили у 21(14%). У 8(9%) мы зафиксировали синдром Клайнфельтера. У 11(7,3%) мы зарегистрировали микроделеции в регионе AZF.

Выводы: Пациенты, у которых имеются генетические аномалии, должны получить всестороннюю медицинскую консультацию.

Ключевые слова: мужское бесплодие, хромосомные аномалии, синдром Клайнфельтера.

Более 50% всех бесплодных мужчин с азооспермией или олигозооспермией тяжелой степени и генетическими аномалиями составляют 15-30% бесплодия мужского фактора [1, 2, 3, 7]. До 8% бесплодных мужчин с олигозооспермией тяжелой степени имеют одну или несколько хромосомных аномалий, большинство из которых были структурными абберациями аутосомы, такими как робертсоновские транслокации, сбалансированные транслокации, инверсии (перичентрические или парацентрические) [4, 5, 6, 7].

Цель исследования: оценить частоту и тип хромосомных аномалий у бесплодных мужчин с азооспермией.

Материалы и методы: В исследование были включены 160 пациентов мужского пола. Критерии включения: мужчины, у которых анализ спермы показал азооспермию. Всем пациентам мы проводили генетическое обследование – кариотипирование. Анализ эякулята выполняли в соответствии с рекомендациями Всемирной Организации Здравоохранения (2010). Возможные причины азооспермии, такие как эндокринные или обструктивные, были исключены.

Статистическая обработка материала проводилась с использованием электронных таблиц «EXCEL» и программы «STATISTICA 6.0». Оценку достоверности различий между количественными показателями выполняли с помощью критерия Манна - Уитни. Для сравнения качественных параметров применяли точный критерий Фишера или χ^2 . Различия считали значимыми при $p < 0,05$.

Результаты. Средний возраст пациентов 32 ± 9 лет. Всем пациентам мы проводили кариотипирование. Показатели уровня ФСГ у обследуемых пациентов были – $18 \pm 1,3$ мМЕ/мл. Объем яичек у всех пациентов был в среднем $16 \pm 2,4$ мл. Т.е. это были пациенты с первичным гипертрофическим гипогонадизмом. Из всей группы пациентов хромосомные аномалии мы выявили у 21(14%). У 8(9%) мы зафиксировали синдром Клайнфельтера. У 11(7,3%) мы зарегистрировали

микроделеции в регионе AZF. Остальные пациенты составляли транслокации хромосом, которые могли вызвать потерю генетического материала в точках разрыва генов и повредить генетическое сообщение.

У пациентов с синдромом Клайнфельтера были самые высокие показатели ФСГ $18+1,3$ мМЕ/мл, и маленький объем яичек $10+1,8$ мл. Кариотип пациентов с синдромом Клайнфельтера представлен на рисунке 1.

Рис. 1. Кариотип пациентов с синдромом Клайнфельтера.

Диагностика генетических аномалий чрезвычайно важна в обследовании пациентов с мужским бесплодием не только в плане прогноза получения полноценных сперматозоидов, но и для успешности проведения вспомогательных репродуктивных мероприятий [4, 5, 6, 7]. Существуют литературные данные об успешности экстракции сперматозоидов при биопсии яичка у пациентов с синдромом Клайнфельтера (мозаичная форма) [7].

Выводы. У мужчин с тяжелой формой бесплодия (азооспермия) хромосомные аномалии встречаются в 14% случаев. Пациенты, у которых имеются генетические аномалии, должны получить всестороннюю консультацию до выбора вспомогательных репродуктивных методов (ВРТ), которые могут снизить потенциальный риск передачи генетических aberrаций потомкам.

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК

1. 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. № 14-2. С. 3.
2. Кульченко Н.Г. Воспаление и мужское бесплодие. Что общего? // Вестник Российского университета дружбы народов. Серия: Медицина. 2017;21(4):402-407.
3. Кульченко Н.Г. Оксидативный стресс в развитии необструктивной азооспермии // Трудный пациент. 2017;15(4-5):44-46.
4. Кульченко Н.Г., Мяндина Г.И., Альхеджой Хасан. Генетическое ассоциативное исследование роли полиморфизма G-105A гена SEPS1 при мужском бесплодии. Исследования и практика в медицине. 2018; 5(2): 65-71.

5. Кульченко Н.Г., Мяндина Г.И., Альхеджой Х. Клинический опыт выявления полиморфизма гена SEPS1 при мужском бесплодии // Трудный пациент. 2018. Т.16 №6. С.65-66.
6. 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. Т.14№6. С.31-34.
7. Elghezal H., Hidar S., Braham R., Denguezli W., Ajina M., Saâd A. Chromosome abnormalities in one thousand infertile males with nonobstructive sperm disorders. Fertil Steril. 2006;86(6):1792–1795

MALE INFERTILITY. GENETIC ASPECTS

Druzhinina N.K., Korovyakova E.A.

RUDN University, Moscow, Russian Federation

Annotation. Detection of genetic abnormalities in infertile men is an important issue of andrology.

Objective: to assess the frequency and type of chromosomal abnormalities in infertile men with azoospermia.

Materials and methods: the study included 160 men whose semen analysis showed azoospermia. In all patients we performed genetic testing – karyotyping.

Results: we revealed chromosomal abnormalities in 21(14%) of the whole group of patients. In 8(9%) we recorded Klinefelter syndrome. In 11(7,3%) we registered microdeletions in the AZF region.

Conclusions: Patients with genetic abnormalities should receive comprehensive medical advice.

Key words: male infertility, chromosomal abnormalities, Klinefelter syndrome.

REFERENCES

1. 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. № 14-2. p. 3.
2. Kulchenko N.G. Inflammation and male infertility. What's is common? // Vestnik Rossijskogo universiteta družby narodov. Seriya: Medicina. 2017;21(4):402-407.
3. Kulchenko N.G. Oxidative stress in the development of non-obstructive azoospermia // Trudnyj pacient. 2017;15(4-5):44-46.
4. Kulchenko N.G., Myandina G.I., Alhedjoj Hasan. Assotiation-genetic study of polymorphism G-105A SEPS1 gene in male infertility. Research'n Practical Medicine Journal (Issled. prakt. med.). 2018; 5(2): 65-71.
5. Kulchenko N.G., Myandina G.I., Alhejoj H. Clinical Experience of Detecting Polymorphism in the SEPS1 Gene in a Male Patient with Infertility // Trudnyj pacient. 2018. Т.16 №6. p.65-66.
6. Myandina G.I., Alhedjoj H., Tarasenko E.V., Kulchenko N.G. Polymorphism SEPS1 G-105A influences the male infertility // Tekhnologii zhivyh sistem. 2017;14(6):31-34.
7. Elghezal H., Hidar S., Braham R., Denguezli W., Ajina M., Saâd A. Chromosome abnormalities in one thousand infertile males with nonobstructive sperm disorders. Fertil Steril. 2006;86(6):1792–1795.