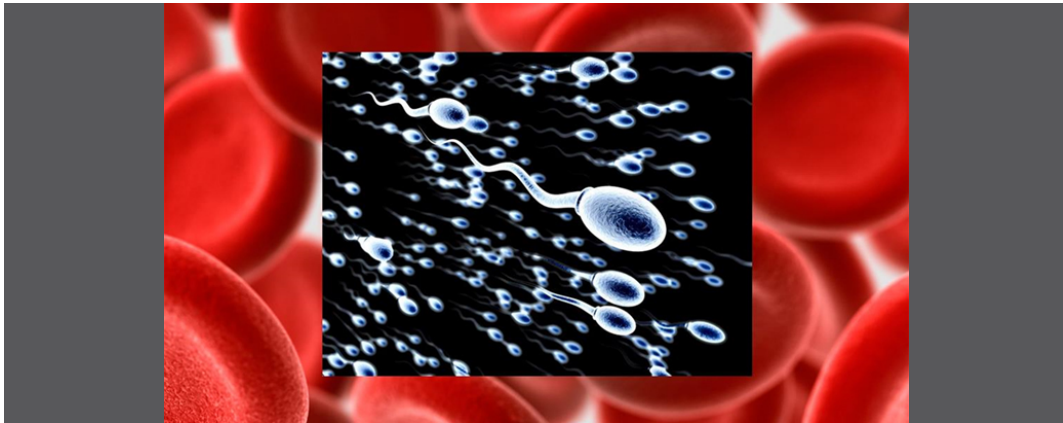


20/02/2019

Identifiquen l'origen genètic de l'esterilitat en un subtipus de pacients azoospèrmics



Investigadors de la Universitat Autònoma de Barcelona i l'Institut de Recerca de l'Hospital de Sant Pau identifiquen l'origen genètic de l'esterilitat en un subtipus de pacients azoospèrmics. Gràcies a seqüenciacions massives i anàlisis hematològiques, s'ha pogut veure que entre un 5 i un 10% de pacients azoospèrmics amb síndrome de Sertoli són en realitat afectats per Anèmia de Fanconi.

En el context d'un projecte finançat per l'Institut de Salut Carlos III (FIS/FEDER-P114/01250, responsable **Dra Csilla Krausz**) sobre les causes genètiques de azoospèrmia, els andròlegs i andro-genetistes de la Fundació Puigvert de Barcelona i IIB- Sant Pau en col·laboració amb el grup que lidera el **Dr. Jordi Surrallés** (U745 CIBERER, Hospital Sant Pau i la Universitat Autònoma de Barcelona) han descobert que entre un 5 i un 10% de pacients azoospèrmics amb la síndrome de Sertoli (SCOS en les seves sigles en anglès) i amb lleus alteracions d'alguns paràmetres hemàtics específics **són en realitat afectats per anèmia de Fanconi**, malaltia rara que es manté oculta en aquests casos fins a l'edat adulta reproductiva ja que el seu fenotip clínic hematològic està atenuat. El mecanisme d'atenuació és la reversió mutacional en cèl·lules progenitores hematopoètiques i la consegüent co-existència de cèl·lules sanes i malaltes en medul·la òssia, fenomen conegut com mosaïcisme somàtic.

Per arribar a aquesta conclusió, els autors d'aquesta investigació van aplicar inicialment tècniques de seqüenciació massiva d'exomes a pacients azoospermics amb SCOS i pares co-sanguinis. Així van detectar un parell de germans azoospermics adults amb mutacions en el gen de Fanconi *FANCA*. Posteriorment, van analitzar els hemogrames de més de 100 pacients SCOS i entre aquells que tenien l'hemograma lleugerament alterat (plaquetes baixes o volum corpuscular mitjà alt) van identificar pacients addicionals amb mutacions en el gen *FANCA*. Aquests resultats han permès **diagnosticar de forma definitiva la causa de l'azoospermia** en aquests pacients estèrils.

Els autors proposen que s'inclouï **una anàlisi hematològica en les guies de maneig clínic de pacients azoospermics amb SCOS** per poder detectar possibles afectats per anèmia de Fanconi ocults i oferir-los així un seguiment mèdic i un consell genètic apropiat.

Aquest estudi s'ha publicat a *Genetics in Medicine*, revista del Col·legi Americà de GenèticaMèdica i Genòmica.

Jordi Surrallés

Servei de Genètica de l'Hospital de Sant Pau
Departament de Genètica i de Microbiologia
Universitat Autònoma de Barcelona

JSurralles@santpau.cat

Referències ▼