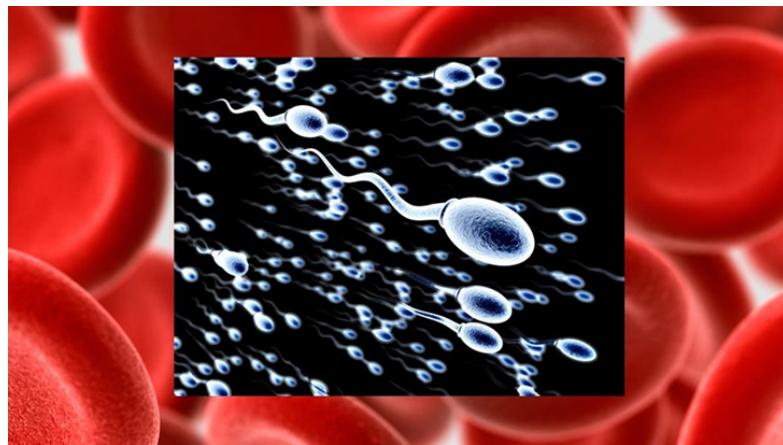


20/02/2019

## Identifican el origen genético de la esterilidad en un subtipo de pacientes azoospérmicos



Investigadores de la Universidad Autónoma de Barcelona y el Instituto de Investigación del Hospital de Sant Pau identifican el origen genético de la esterilidad en un subtipo de pacientes azoospérmicos. Gracias a secuenciaciones masivas y análisis hematológicos, se ha podido ver que entre un 5-10% de pacientes azoospérmicos con síndrome de Sertoli son en realidad afectados por Anemia de Fanconi.

En el contexto de un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (FIS/FEDER-PI14/01250, responsable **Dra Csilla Krausz**) sobre las causas genéticas de azoospermia, los andrólogos y andro-genetistas de la Fundación Puigvert de Barcelona y IIB-Sant Pau en colaboración con el grupo que lidera el **Dr. Jordi Surrallés** (U745 CIBERER, Hospital Sant Pau y la Universidad Autónoma de Barcelona) han descubierto que entre un 5 y un 10% de pacientes azoospérmicos con el síndrome de solo células de Sertoli (SCOS en sus siglas en inglés) y con leves alteraciones de algunos parámetros hemáticos específicos **son en realidad afectados por anemia de Fanconi**, enfermedad rara que se mantiene oculta en estos casos hasta la edad adulta reproductiva debido a que su fenotipo clínico hematológico está atenuado. El mecanismo de atenuación es la reversión mutacional en células progenitoras

hematopoyéticas y la consiguiente co-existencia de células sanas y enfermas en médula ósea, fenómeno conocido como mosaicismo somático.

Para llegar a esta conclusión, los autores de esta investigación aplicaron inicialmente técnicas de secuenciación masiva de exomas a pacientes azoospérmicos con SCOS y padres consanguíneos. Así detectaron un par de hermanos azoospérmicos adultos con mutaciones en el gen de Fanconi *FANCA*. Posteriormente, analizaron los hemogramas de más de 100 pacientes SCOS y entre aquellos que tenían el hemograma ligeramente alterado (plaquetas bajas o volumen corpuscular medio alto) identificaron pacientes adicionales con mutaciones en el gen *FANCA*. Estos resultados han permitido **diagnosticar de forma definitiva la causa de la azoospermia** en estos pacientes estériles.

Los autores proponen que se incluya un **análisis hematológico en las guías de manejo clínico de pacientes azoospérmicos con SCOS** para poder detectar posibles afectados por anemia de Fanconi ocultos y ofrecerles así un seguimiento médico y un consejo genético apropiado.

Este estudio se ha publicado en *Genetics in Medicine*, revista del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica.

#### Jordi Surrallés

Servicio de Genética del 'Hospital de Sant Pau'  
Departamento de Genética y de Microbiología  
Universitat Autònoma de Barcelona  
[JSurralles@santpau.cat](mailto:JSurralles@santpau.cat)

#### Referencias

Csilla Krausz, Antoni Riera-Escamilla, Chiara Chianese, Daniel Moreno-Mendoza, Elisabet Ars, Osvaldo Rajmil, Roser Pujol, Massimo Bogliolo, Ignacio Blanco, Ines Rodríguez, Isabel Badell, Eduard Ruiz-Castañé, Jordi Surrallés (2019). **From exome analysis in idiopathic azoospermia to the identification of a high-risk subgroup for occult Fanconi anemia.** *Genetics in Medicine*, 21, 189-194. DOI: [10.1038/s41436-018-0037-1](https://doi.org/10.1038/s41436-018-0037-1).

[View low-bandwidth version](#)