Molecular screening for microdeletion in azoospermia factor(azf)in egyptian men with severe oligozoospermia and azoospermia

Hala El-sayed Hassan

الملخص العربىمقدمــة:يمثل العقم مشكلة كبيرة تؤثر على 1% إلى 15% من حالات الزواج من هذه الحالات المرضية عند الزوج و 20% عند الزوج و الزوجة معا وبالتالى فان عامل الزوج فى حدوث المرض يمثل 50% من الحالات0و الجين المسئول عن تخليق الحيوانات المنوية عند الرجال موجود على الزراع الطويل للكروموزوم وأى تغير فى هذا الجين يصاحبه تغيرات تؤدى الى العقم0و هذا التغير لا يسبب فقط غياب الحيوانات المنوية فى السائل المنوى و لكن تحدث أيضا بعض التغيرات الهستولوجية فى الخصيتين مثل قلة تخليق الحيوانات المنوية0الهدف من العمل:تهدف هذه الدراسة إلى مدى إمكانية حدوث العامل الوراثى المسئول عن غياب الحيوانات المنوية فى السائل المنوى عند المرضى المصريين و علاقته بحدوث العقم كمرض ظاهر،0عينة البحث:ثمانون مريضا من المترددين على العيادة الخارجية لقسم الجلدية و التناسلية بكلية طب بنها فى الفترة من سبتمبر 2004 حتى اكتوبر2005 ,يعانون من عقم أولى و بناء على تحليل السائل المنوى لهم تم تقسيمهم الى : مجموعة تعانى من غياب الحيوانات المنوية وأخرى تعانى من قلة شديدة فى عدد الحيوانات المنوية (أقل من 5 مليون) فى السائل المنوى و عشرون رجلا طبيعيا من المترددين لأسباب أخرى بعد موافقتهم.تم اخذ التاريخ المرضى الكامل لهم, فحص طبى كامل و موضعى للجهاز التناسلى, تحليل السائل المنوى تحليل هرمونات FSH (الهرمون المنشط للبويضة)، LH (الهرمون المنشط لإفراز الخصية وتكوين الحيوانات المنوية) وتستوستيرون فى الدم , اخذ عينة من الخصية و فحصها هستوباثولوجيا لمن يعانون من غياب الحيوانات المنوية فقط و تحليل الحامض النووى ديؤكسى ريبو نيوكليك أسيد ((DNAعن طريق PCR)) إنزيم التفاعل المسلسل للثلاث مجموعات0- كانت نسبة غياب هذا الجين فى الرجال الذين يعانون من غياب الحيوانات المنوية 27.5% ونسبته فى الذين يعانون من قلة شديدة فى عدد الحيوانات المنوية فى السائل المنوى 20.5%.- هذه النسبة تعتبر أعلى من نسب أخرى سجلت فى أماكن أخرى فى العالم ولكنها تقع فى محيط النسبة المتعارف عليها وهى 1% - 0%55- وجد أن هناك علاقة قوية بين غياب الجين المسئول عن تخليق الحيوانات المنوية ومستوى هرمون FSH فى الدم حيث يصاحب هذا الغياب ارتفاع شديد فى هذا الهرمون فى الدم مقارنة بمن لا يوجد عندهم هذا الغياب0- هناك علاقة بين غياب هذا الجين وحجم الخصية فى الرجال الذين يعانون من قلة شديدة فى عدد الحيوانات المنوية فى السائل المنوى0- لا يوجد ارتباط بين غياب هذا الجين وكل من عمر المريض , فترة العقم أو حجم السائل المنوى0- كذلك لا توجد علاقة بحدوث هذا الغياب ونتائج العينة المأخوذة من الخصية فى الرجال الذين يعانون من غياب الحيوانات المنوية0لذلك من الصعب الربط بين حدوث هذا التغير والشكل الظاهرى للمريض المتمثل فى الحالة الباثولوجية للخصية0ولكن يستنتج من هذه الدراسة ما يلى:1- التغير فى الجين المسئول عن غياب الحيوانات المنوية أكثر وجوداً فى الرجال الذين يعانون من غياب أو قلة شديدة للحيوانات المنوية فى السائل المنوى 02- هذا الغياب يورث بنسبة 100% للأبناء من الرجال وليس للإناث03- يحدث هذا الغياب مع أشكال مختلفة للخصية من الناحية الهستوباثولوجية ولكن أكثر حدوثا مع حالات (SCO) خلايا سيرتولى الوحيدة وتوقف النمو فى خلايا الخصية ولكن العلاقة غير أكيدة بينهم 0