

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

Hala El-sayed Hassan

الملخص العرسيمقدمة: يمثل العقم مشكلة كبيرة تؤثر على 1% إلى 15% من حالات الزواج من هذه الحالات المرضية عند الزوج و 20% عند الزوجة معا وبالنالى فان عامل الزوج فى حدوث المرض يمثل 50% من الحالات و الجين المسئول عن تخليل الحيوانات المنوية عند الرجال موجود على الزراع الطويل للكروموسوم وأى تغير فى هذا الجين يصاحبه تغيرات تؤدى الى العقم و هذا التغير لا يسبب فقط غياب الحيوانات المنوية فى السائل المنوى ولكن تحدث أيضا بعض التغيرات الهستولوجية فى الخصيتين مثل قلة تخليل الحيوانات المنوية الهدف 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، عينة البحث: ثمانون مريضا من المتزوجين على العيادة الخارجية لقسم الجلدية و التناسلية بكلية طب بنها فى الفترة من سبتمبر 2004 حتى اكتوبر 2005، يعانون من عقم أولى و بناء على تحليـل السـائل المنـوى لهم تم تقسيـمـهم إلـى : مـجمـوعـة تـعـانـى مـن غـيـابـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ وـأـخـرىـ تـعـانـىـ مـنـ قـلـةـ شـدـيدـةـ فـىـ عـدـدـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ (أـقـلـ مـنـ 5ـ مـلـيـونـ)ـ فـىـ السـائـلـ الـمـنـوـيـ وـ عـشـرـونـ رـجـلـ طـبـيعـاـ مـنـ الـمـتـرـدـدـينـ لـأـسـبـابـ أـخـرىـ بـعـدـ موـافـقـتـهـمـ.ـ تـمـ اـخـذـ التـارـيخـ الـمـرـضـىـ الـكـامـلـ لـهـمـ،ـ فـحـصـ طـبـىـ كـامـلـ وـ مـوـضـعـىـ لـلـجـهـازـ التـنـاسـلـىـ،ـ تـحـلـيلـ السـائـلـ الـمـنـوـيـ تـحـلـيلـ هـرـمـوـنـ FSHـ (ـهـرـمـوـنـ الـمـنـشـطـ لـلـبـوـيـضـةـ)،ـ LHـ (ـهـرـمـوـنـ الـمـنـشـطـ لـإـفـراـزـ الـخـصـيـةـ وـ تـكـوـيـنـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ)ـ وـ تـسـتوـسـتـيـرـوـنـ فـىـ الدـمـ ،ـ اـخـذـ عـيـنةـ مـنـ الـخـصـيـةـ وـ فـحـصـهـاـ هـسـتـوـبـاـثـولـوـجـياـ لـمـنـ يـعـانـىـ مـنـ غـيـابـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ فـقـطـ وـ تـحـلـيلـ الـحـامـضـ الـنـوـوـيـ دـيـوكـسـيـ (ـR~B~Y~O~N~I~C~K~A~S~I~D~)ـ (ـP~C~R~)ـ إـنـزـيمـ التـفـاعـلـ الـمـسـلـسـلـ لـلـثـلـاثـ مـجـمـوعـاتـ 0ـ.ـ كـانـتـ نـسـبةـ غـيـابـ هـذـاـ جـينـ فـىـ الرـجـالـ الـذـيـنـ يـعـانـىـ مـنـ غـيـابـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ 27.5%ـ وـ نـسـبـتـهـ فـىـ الـذـيـنـ يـعـانـىـ مـنـ قـلـةـ شـدـيدـةـ فـىـ عـدـدـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ 20.5%ـ.ـ هـذـهـ النـسـبـةـ تـعـتـبـرـ أـعـلـىـ مـنـ نـسـبـ أـخـرىـ سـجـلـتـ فـىـ أـماـكـنـ أـخـرىـ فـىـ الـعـالـمـ وـ لـكـنـهاـ تـقـعـ فـىـ مـحـيطـ النـسـبـةـ الـمـتـعـارـفـ عـلـيـهـاـ وـهـىـ 1%~ 5%~ 0~.ـ وـجـدـ أـنـ هـنـاكـ عـلـاقـةـ قـوـيـةـ بـيـنـ غـيـابـ الـجـينـ وـ حـجمـ الـخـصـيـةـ فـىـ الرـجـالـ الـذـيـنـ يـعـانـىـ مـنـ قـلـةـ شـدـيدـةـ فـىـ عـدـدـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ 0ـ.ـ هـذـاـ الـهـرـمـوـنـ FSHـ فـىـ الدـمـ حـيـثـ يـصـاحـبـ هـذـاـ الغـيـابـ اـرـتـفـاعـ شـدـيدـ فـىـ هـذـاـ الـهـرـمـوـنـ فـىـ الدـمـ مـقـارـنـةـ بـمـنـ لـاـ يـوـجـدـ عـنـدـهـمـ هـذـاـ الـغـيـابـ 0ـ.ـ هـنـاكـ عـلـاقـةـ بـيـنـ غـيـابـ هـذـاـ جـينـ وـ حـجمـ الـخـصـيـةـ فـىـ الرـجـالـ الـذـيـنـ يـعـانـىـ مـنـ قـلـةـ شـدـيدـةـ فـىـ عـدـدـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ 0ـ.ـ لـاـ يـوـجـدـ اـرـتـيـاطـ بـيـنـ غـيـابـ هـذـاـ جـينـ وـ كـلـ مـنـ عـمـرـ الـمـرـيضـ ،ـ فـترةـ الـعـقـمـ أـوـ حـجمـ السـائـلـ الـمـنـوـيـ 0ـ.ـ كـذـلـكـ لـاـ تـوـجـدـ عـلـاقـةـ بـحـدـوـثـ هـذـاـ الغـيـابـ وـ تـنـائـجـ الـعـيـنةـ الـمـاخـوذـةـ مـنـ الـخـصـيـةـ فـىـ الرـجـالـ الـذـيـنـ يـعـانـىـ مـنـ غـيـابـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ 0ـ.ـ لـذـلـكـ مـنـ الصـعـبـ الـرـبـطـ بـيـنـ حـدـوـثـ هـذـاـ التـغـيرـ وـ الشـكـلـ الـظـاهـرـىـ لـلـمـرـيضـ الـمـتـمـثـلـ فـىـ الـحـالـةـ الـبـاثـولـوـجـيـةـ لـلـخـصـيـةـ 0ـ.ـ لـكـنـ يـسـتـنـجـ مـنـ هـذـهـ الـدـرـاسـةـ مـاـ يـلـىـ:ـ 1ـ.ـ التـغـيرـ فـىـ الـجـينـ الـمـسـئـولـ عنـ غـيـابـ الـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ أـكـثـرـ وـجـودـاـ فـىـ الرـجـالـ الـذـيـنـ يـعـانـىـ مـنـ غـيـابـ أـوـ قـلـةـ شـدـيدـةـ لـلـحـيـوـانـاتـ الـمـنـوـيـةـ 0ـ.ـ هـذـاـ الغـيـابـ يـوـرـثـ بـنـسـبـةـ 100%ـ لـلـأـبـنـاءـ مـنـ الرـجـالـ وـ لـيـسـ لـلـإـنـاثـ 0ـ.ـ يـحـدـثـ هـذـاـ الغـيـابـ مـعـ أـشـكـالـ مـخـتـلـفـةـ لـلـخـصـيـةـ مـنـ النـاـحـيـةـ الـهـسـتـوـبـاـثـولـوـجـيـةـ وـ لـكـنـ أـكـثـرـ حـدـوـثـاـ مـعـ حـالـاتـ (SCO)ـ خـلـاـيـاـ سـيـرـتـوـلـيـةـ الـوحـيـدةـ وـ تـوقـفـ النـمـوـ فـىـ خـلـاـيـاـ الـخـصـيـةـ وـ لـكـنـ الـعـلـاقـةـ غـيرـ أـكـيـدةـ 0ـ بـيـنـهـمـ