

*Машкин А. И., Филимоненкова В. Ю.*  
**ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЕ РЕПРОДУКТИВНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ  
(ВРТ) У МУЖЧИН С ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ПРИЧИНАМИ  
ИНФЕРТИЛЬНОСТИ**

*Научный руководитель канд. мед. наук, доц. Юшко Е. И.  
Кафедра урологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** По статистике ВОЗ бесплодие в супружеских парах составляет 15%. Мужского фактор составляет около 40%. Изучение генетических причин бесплодия позволяет части пациентов иметь собственное потомство.

**Цель:** обосновать практическую значимость проведения генетического обследования мужчин с тяжелой патоспермией при подготовке к ВРТ.

**Задачи:**

3. Выявить частоту аномалий кариотипа у мужчин с бесплодием.
4. Проанализировать частоту делеций AZF региона Y хромосомы и мутаций гена трансмембранного регуляторного белка муковисцидоза.
5. Определить категорию пациентов, нуждающихся в ВРТ.
6. Оценить эффективность биопсии яичка как лечебной и диагностической процедуры.

**Материал и методы.** Исследуемую группу из 486 мужчин с бесплодием составили пациенты с тяжелой патоспермией, обратившихся в «Центр репродуктивной медицины» города Минска в течение 2011-2014 гг. Всем пациентам проведено комплексное, в том числе генетическое, обследование по протоколам ВОЗ.

**Результаты.** Диагноз азооспермии устанавливался на основании трехкратного исследования эякулята. Средний возраст обследуемых составил 35 лет. По установлению диагноза азооспермии всем пациентам выполнялся анализ кариотипа и молекулярно-генетический анализ. Микроделеции AZF региона Y хромосомы выявлены у 40 (8,2%) мужчин. Из них микроделеции AZFc субрегиона у 33 (6,7%), AZFb у 2 (0,4%), сочетание микроделеций AZFb+c у 3 (0,6%), AZFa+b+c у 2 (0,4%). Мутации трансмембранного регуляторного белка муковисцидоза наблюдались у 8 (1,6%) пациентов. Аномалии кариотипа в виде синдрома Кляйнфельтера обнаружены у 85 (17,5%) мужчин. После уточнения причины бесплодия у части пациентов проводилась биопсия яичка с последующей криоконсервацией полученных сперматозоидов.

**Выводы:**

1. Частота аномалий кариотипа среди обследуемых составила 17,6%.
2. Частота делеций AZF региона Y хромосомы установлена у 8,2%, а частота мутаций гена трансмембранного белка муковисцидоза составила 1,6%.
3. Среди обследованных пациентов кандидатами для проведения биопсии яичка являлись мужчины с микроделециями AZFc субрегиона, мозаичным синдромом Кляйнфельтера.
4. Эффективность биопсии яичка как лечебной и диагностической процедуры составила 66,7%.