

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%.