



HAL
open science

Intérêt de l'analyse chromosomique sur puce à ADN en cas de blocage de maturation méiotique testiculaire

Farah Ghieh, Valérie Mitchell, Marc Bailly, Vincent Izard, Béatrice Mandon-Pepin, François Vialard

► To cite this version:

Farah Ghieh, Valérie Mitchell, Marc Bailly, Vincent Izard, Béatrice Mandon-Pepin, et al.. Intérêt de l'analyse chromosomique sur puce à ADN en cas de blocage de maturation méiotique testiculaire. XXIV Colloque ACLF & XXVIII Colloque ATC, Association des Cytogénéticiens de Langue Française & Association des Technicien(ne)s en Cytogénétique., Sep 2018, Saint Malo, France. hal-02790273

HAL Id: hal-02790273

<https://hal.inrae.fr/hal-02790273>

Submitted on 5 Jun 2020

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Intérêt de l'analyse chromosomique sur puce à ADN en cas de blocage de maturation méiotique testiculaire

Farah GHIEH¹, Valérie MITCHELL³, Marc BAILLY⁴, Vincent IZARD⁵, Béatrice MANDON-PEPIN⁶, François VIALARD^{1,2}

1 : EA7404, UFR des Sciences de la Santé Simone Veil, Montigny le Bretonneux, UVSQ

2 : Fédération de Génétique, CHI de Poissy St Germain en Laye, Poissy

3 : Service de Gynécologie Obstétrique, CHI de Poissy St Germain en Laye

4 : Département de Biologie de la reproduction, CHRU de Lille

5 : Service d'urologie, Hopital du Kremlin Bicêtre

6 : UMR-BDR, INRA de Jouy en Josas

Introduction : L'azoospermie, définie par l'absence de spermatozoïdes dans l'éjaculat, affecte environ 1% des hommes. On définit 2 types d'azoospermie : l'obstructive, par blocage des voies éjaculatoires, et la non-obstructive (NOA), par défaut de la spermatogenèse. Les causes génétiques connues à l'origine des NOA sont le syndrome de Klinefelter, les microdélétions du chromosome Y, et les remaniements chromosomiques (20% des NOA). Différents phénotypes de NOA existent dont l'arrêt de maturation testiculaire dans environ 5% des cas où des délétions du gène TEX11 ont été décrites comme récurrentes. L'objectif de ce travail est de savoir si d'autres CNVs pourraient à l'origine d'arrêt de maturation.

Matériel et méthode : Une cohorte de 20 patients, avec caryotype normal et sans microdélétion du chromosome Y, ont été inclus dans cette étude. Une puce Agilent Genetisure 400k CGH+SNP a été utilisée.

Résultats : Au total, 989 CNVs ont été identifiés (49 ± 12 par patient). Après élimination des CNVs dus aux variations de l'ADN de référence et les CNVs récurrents, 236 CNVs ont alors été retenus, dont 56 nullosomies et 180 CNVs hétérozygotes. Parmi les nullosomies, deux gènes surexprimés dans les testicules ont été identifiés, dont un pour lequel l'inactivation chez la souris induit un arrêt de maturation. Aucune délétion du gène TEX11 n'a été identifiée.

Discussion-Conclusion : Les résultats obtenus dans cette étude, en cours de validation, suggèrent un rôle des CNVs dans le phénotype d'arrêt de maturation chez les patients NOA. Les délétions homozygotes ou nullosomies pourraient entraîner la perte de l'expression de gènes candidats responsables de l'arrêt méiotique chez certains patients et les délétions hétérozygotes, pourraient être des facteurs de prédisposition à l'apparition d'un blocage méiotique. A noter la présence dans notre cohorte de 6 patients sur 20 consanguins.