

A. Abd Mouleh <sup>1,2</sup>, S. Hizem <sup>1,3</sup>, I. Rejeb <sup>1,2</sup>, S. Karoui <sup>1,2</sup>, H. Jilani <sup>1,2</sup>, M. Mkadmini <sup>1</sup>, R. Kchaou <sup>1</sup>, M. Braham <sup>4</sup>, Y. Elaribi <sup>1</sup>, L. Ben Jemaa <sup>1,2</sup>

1: Service de Génétique, hôpital Mongi Slim, La Marsa, Tunis, Tunisie; 2 : LR22SP01 Laboratoire de recherche « santé mère enfant », Hôpital Mongi Slim, Tunis, Tunisie; 3 : LR99ES10 Laboratoire de génétique humaine, Faculté de Médecine de Tunis, université Tunis El Manar, Tunis, Tunisie; 4 : Service de gynécologie obstétrique, Hôpital Aziza Othmana, Tunis Tunisie

## Introduction

- Les anomalies quantitatives du spermogramme par dysfonction testiculaire primitive représentent la cause la plus fréquente d'infertilité masculine (75%).
- Large spectre phénotypique spermatique allant de l'azoospermie jusqu'à l'oligospermie.
- Isolées ou associées à l'altération d'autres paramètres spermatiques.
- Une cause génétique peut être identifiée chez 4% des hommes infertiles
- Les objectifs de ce travail étaient d'étudier la part des anomalies chromosomiques dans les étiologies des anomalies quantitatives du spermogramme dans une série Tunisienne d'hommes infertiles


## Patients et méthodes

- Etude descriptive, rétrospective
- Service des maladies congénitales et héréditaires  
Hôpital Mongi Slim
- Mars 2012-Décembre 2022
- **Caryotype lymphocytaire** de première intention
- Caractérisation des anomalies chromosomiques de structure par **FISH (Hybridation in-situ fluorescente)**

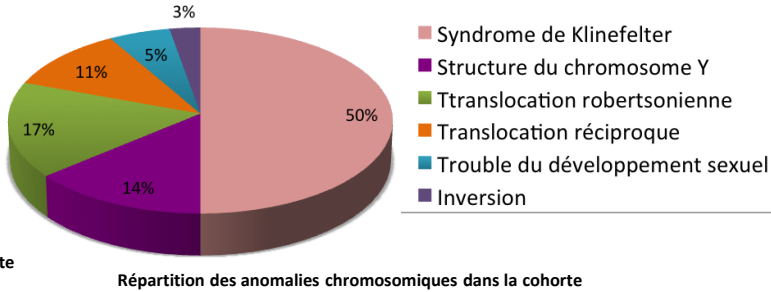
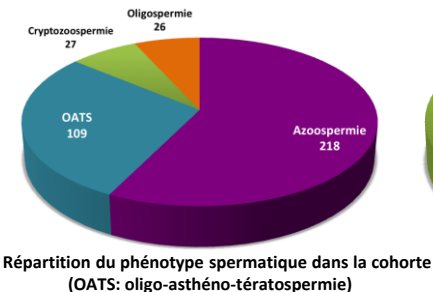
### Critères d'inclusion

- Azoospermie (non-obstructive)
- Oligospermie <15millions/ml
- Cryptozoospermie
- Oligo + asthénospermie/ tératospermie/ nécrospermie

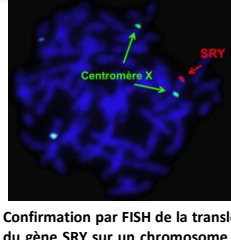
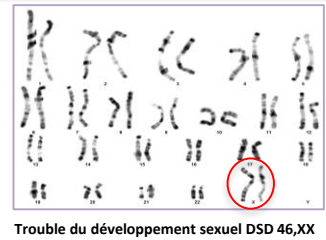
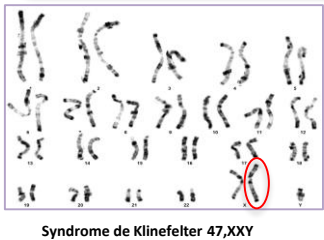
## Résultats



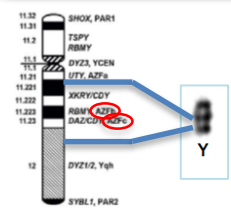
• 380 patients  
• 36 anomalies chromosomiques



### Les anomalies de nombre

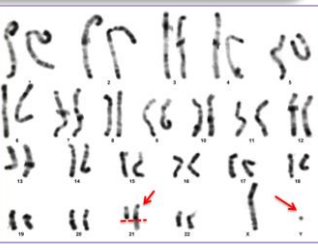
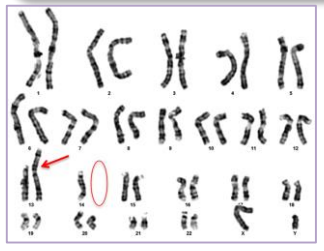


### Les délétions du chromosome Y



Délétion interstitielle du chromosome Y 46,X,del(Y)(q11.22q12) emportant les régions AZFb et AZFc

### Les translocations



### Conclusions :

Ces résultats soulignent l'importance de la cytogénétique conventionnelle dans l'exploration des anomalies quantitatives du spermogramme. Toutefois, ce rendement diagnostique serait nettement amélioré par les nouvelles techniques telles que la CGH array et la cartographie optique du génome.