

# TRANSLOCATION Y;AUTOSOME ET INFERTILITE MASCULINE: A PROPOS D'UN CAS.

A. Abd Mouleh (1,2), M. Merida (1), S. Hizem (1,3), Y. Elaribi (1), I. Rejeb (1,2), B. Oueslati (4), H. Jilani (1,2), L. Ben Jemaa (1,2)

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 : Cabinet de Gynécologie, Tunis

## Introduction

Les **translocations Y;autosome** sont très rares, avec une fréquence d'environ 1/2000. Le phénotype associé à ce type d'anomalie chromosomique est **variable** allant d'une **fertilité normale** à une **azoospermie** en fonction de la présence ou non d'une **perte de matériel génique** notamment le **facteur AZF** avec ses trois régions a, b et c (1,2).

**Objectifs:** Nous rapportons l'observation d'un patient présentant une **azoospermie** en rapport avec une **translocation Y;15 déséquilibrée**.

## Matériel et méthodes

- **Cas index:** Homme âgé de 42 ans
- **Motif de consultation:** **Infertilité primaire** de 12ans
- **Explorations:** Bilan hormonal et spermogramme
- **Explorations génétiques:**
  - **Caryotype sanguin en bande R**
  - **Hybridation in situ fluorescente (FISH)** - sondes utilisées: centromère de l'X, centromère de l'Y, SRY (localisé en Yp11.31), télomère du bras long du chromosome 15 (15qter)
  - **Recherche de la présence du gène SRY par PCR**
  - **Recherche des microdélétions du chromosome Y:** Panel de 6 marqueurs situés dans les régions AZFa (SY84, SY86), AZFb (SY127, SY137) et AZFc (SY254, SY255).

## Résultats et discussion

- **Spermogramme:** azoospermie
- **Bilan hormonal:** FSH élevée à 23,4 UI/L
- **Caryotype sanguin:** 45,X,der(15)add(15)(p13) (figure 1)
- **PCR du gène SRY:** présence d'amplification
- **FISH du locus SRY:** figure 2
- **Recherche des microdélétions AZF:** figure 3
- Comme dans notre cas, les translocation **Y;autosome** impliquent dans 70% des cas le **chromosome 15**. Ceci pourrait être expliqué par l'**homologie de structure** entre l'**hétérochromatine** au niveau 15p et Yq (1).
- Le gène SRY représente le **gène majeur** de la **différenciation sexuelle** d'où sa présence chez notre patient dont le **phénotype était masculin** (3).
- L'**azoospermie**, retrouvée chez notre patient 45,X,t(Y;15) serait très probablement expliquée par la **perte des gènes impliqués dans la spermatogenèse** localisés au niveau de la **région AZFb et AZFc** (figure 4).

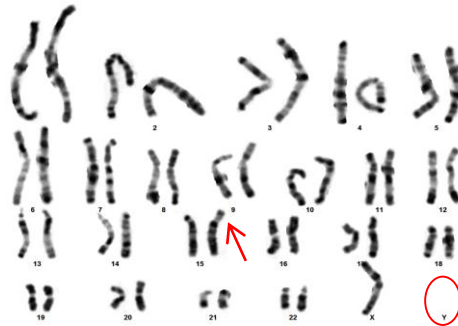


Figure 1: Caryotype sanguin montrant la présence de matériel additionnel au niveau du bras court du chromosome 15 (flèche) et l'absence du chromosome Y.

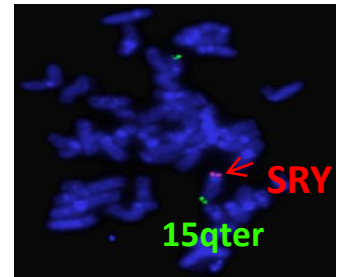


Figure 2: Hybridation in situ fluorescente montrant la présence du locus SRY (rouge) sur le bras court d'un chromosome 15 qui est identifiable avec la sonde 15qter.

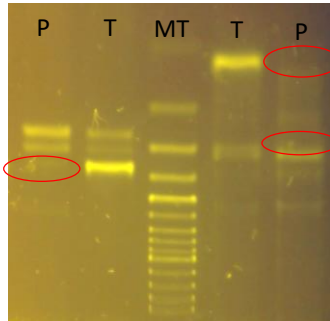


Figure 3: Etude moléculaire des microdélétions du chromosome Y montrant une **microdélétion de la partie distale de la région AZFb** en plus de la **totalité de la région AZFc**; MT: marqueur de taille, P: patient, T: témoin normal.

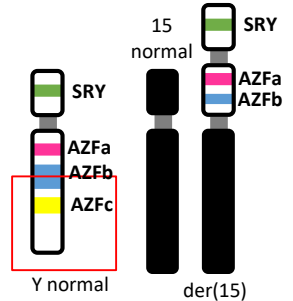


Figure 4: Représentation schématique d'un chromosome Y normal avec la délétion (encadrée) et le dérivé de translocation retrouvés chez notre patient.

## Conclusion

Cette observation montre la **complémentarité** des techniques **cytogénétiques** et **moléculaires** dans l'exploration des anomalies génétiques à l'origine des **troubles du spermogramme**. Elles nous ont permis de **caractériser l'anomalie** de notre patient et de lui donner un **conseil génétique adéquat**.