

76 - ETUDE CLINIQUE ET GENETIQUE D'HOMMES INFERTILES AYANT UNE AZOOSPERMIE NON OBSTRUCTIVE : A PROPOS DE 249 CAS TUNISIENS

A. ZIADI (1), B. BOURAOUI (1), M. MEZIOU (1), Y. ELARIBI (1), F. NEGRA (2), M. MERIDA (1), R. KCHAOU (1), M. BRAHAM (3), H. JILANI (1), S. HIZEM (1), L. BEN JEMAA (1)

(1) Service de génétique, hôpital Mongi Slim, La Marsa, Tunisie

(2) Médecine de famille

(3) Service de gynécologie-obstétrique, hôpital Aziza Othmana, Tunis, Tunisie

Introduction

- **L'infertilité primaire** est l'incapacité d'un couple à concevoir une **première grossesse** après un an de rapports sexuels réguliers et non protégés à différencier de l'infertilité **secondaire** qui est diagnostiquée chez un couple ayant eu au moins une grossesse aboutie [1].
- L'**azoospermie** touche **10 à 15 %** des **hommes infertiles** [2].
- Une **cause génétique** est retrouvée dans **33 %** des cas [2].
- Ainsi, l'objectif de ce travail est d'étudier les **caractéristiques cliniques et génétiques** des hommes infertiles présentant une azoospermie.

Méthodes

- Etude rétrospective d'une série de patients adressés au service de génétique de l'hôpital Mongi Slim pour azoospermie sur une période de **onze ans (de janvier 2012 à mars 2023)**.
- Un **caryotype standard en bandes R** sur lymphocytes sanguins a été fait en première intention chez tous les patients.
- Une recherche de **microdélétions du locus AZF** a été réalisée après un caryotype normal
- Six marqueurs microsatellites répartis sur les trois régions AZF ont été amplifiés par la technique de PCR multiplex.

Résultats et discussions

ETUDE CLINIQUE

Tableau I : Comparaison des caractéristiques cliniques chez nos patients et chez les patients rapportés dans la littérature.

	Taille de la série	Age moyen (ans)	Anomalies au spermogramme			Infertilité primaire/ secondaire	ATCDs familiaux d'infertilité	ATCDs personnels		
			Azoospermie	Oligospermie	OATS			Varicocèle	Cryptorchidie	Hernie inguinale
Notre étude	249	38	100%	0%	0%	91%	46,5%	10%	7%	6%
Vutyavanich T, 2007 [3]	130	34,6	38,4%	61,6%	0%	83,8%	-	6%	19%	-
Suganya J, 2015 [4]	152	35	32,9%	3,9%	63,2%	100%	48%	14,4%	-	-
Rochdi C, 2023 [5]	80	45,7	100%	0%	0%	96%	26%	30%	4%	25%

ATCDs: antécédents; OATS: oligo-asthénio-téatospermie sévère

- Sur le plan hormonal, une augmentation du taux plasmatique de la FSH a été retrouvée dans **53%** des cas et une baisse de la testostéronémie a été notée dans **13,7 %** des cas dans notre étude.
- Le profil hormonal permet de différencier entre les **causes obstructives** associés à un taux de FSH diminué ou normal et les **causes non obstructives** souvent associées à un **taux de FSH élevé (53%** de nos patients) en dehors des rares cas d'hypogonadisme hypogonadotrope tel que dans le syndrome de Kallmann associé à un taux de FSH diminué [6].

ETUDE GENETIQUE

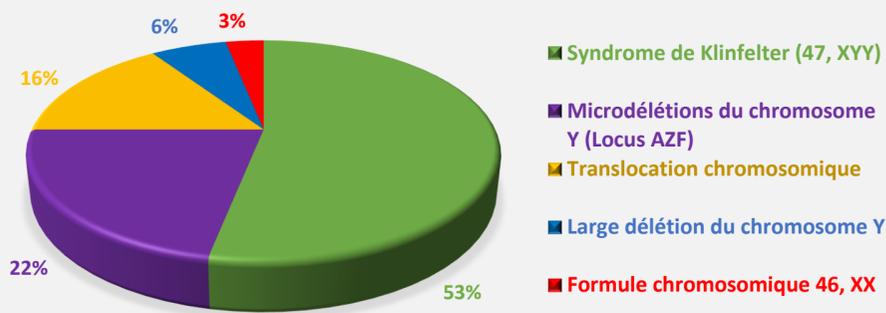


Figure 1 : Répartition en pourcentage des anomalies génétiques retrouvées dans notre étude.

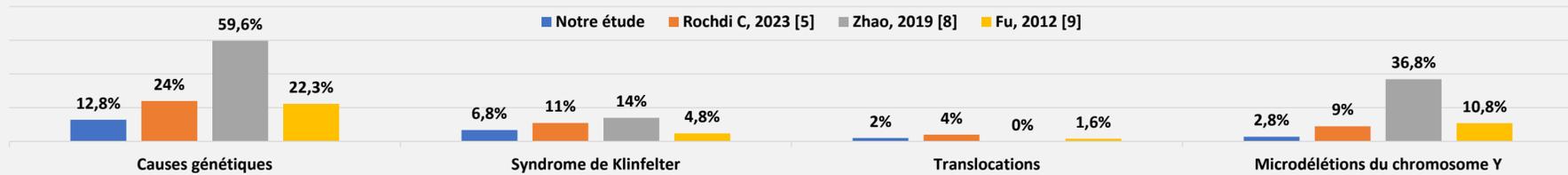


Figure 2 : Pourcentages des patients atteints d'azoospermie porteurs d'anomalies génétiques dans notre étude comparés à la littérature.

- Dans notre série, une cause génétique a été identifiée dans 32/249 (**12,8 %**) des cas. Ce chiffre est **inférieur** à ceux rapportés dans la littérature (figure 2).
- Le **syndrome de Klinefelter** qui est définie par la présence d'un chromosome X supplémentaire (47,XXY), était l'anomalie génétique **la plus fréquente** chez nos patients (17/32), ce qui concorde avec la majorité des études. Avec une incidence globale d'environ **1/600** hommes, ce qui correspond à **3 à 4%** des hommes infertiles et **10 à 20%** des hommes atteints d'azoospermie, ce syndrome représente une cause considérable d'infertilité masculine avec une **hétérogénéité génétique et clinique** [7]. Des **caractéristiques classiques** sont à connaître, telles que l'**hypogonadisme hypergonadotrope**, la **gynécomastie**, les **testicules fermes de petite taille** (volume < 4 ml), l'**azoospermie** et les **déficits neurocognitifs** omniprésents.

Conclusions

- Nos résultats montrent que les anomalies chromosomiques et les microdélétions du locus AZF représentent les causes génétiques les plus fréquentes de l'azoospermie dans la population Tunisienne. Il est donc essentiel de les diagnostiquer afin de pouvoir donner un conseil génétique adéquat.