

# N° 77 : Etude du variant c.144delC du gène *AURKC* dans le syndrome des spermatozoïdes macrocéphales : A propos de 7 cas Tunisiens

F Agrebi<sup>1</sup>, M Ajimi<sup>1</sup>, I Rejeb<sup>1</sup>, H Jilani<sup>1</sup>, S Karoui<sup>1</sup>, S Hizem<sup>1</sup>, M Idoudi<sup>1</sup>, A Jebali<sup>1</sup>, M Brahem<sup>2</sup>, F Zhioua<sup>2</sup>, Y Elaribi<sup>1</sup>, L Ben Jemaa<sup>1</sup>

1 : Service des maladies congénitales et héréditaires, Hôpital Mongi Slim, La Marsa

2 : Service de gynécologie-obstétrique, Hôpital Aziza Othmana, Tunis

## INTRODUCTION

Le syndrome des spermatozoïdes macrocéphales (SSM) est une tératozoospermie à l'origine d'une **infertilité masculine**. Le gène *AURKC* est le premier gène décrit affectant directement la méiose humaine et responsable du SSM.

Le **variant c.144delC** du gène *AURKC* retrouvé dans environ 70% des cas est récurrent au Maghreb avec une fréquence allélique comprise entre 1% et 2% [1].

## OBJECTIFS

Rechercher le variant c.144delC au niveau du gène *AURKC* chez des **patients tunisiens** porteurs du SSM.

## METHODES

Nous avons mené notre étude au sein du service des maladies congénitales et héréditaires de l'Hôpital Mongi Slim de la Marsa. Cette étude a porté sur 7 patients porteurs du SSM. Une étude **moléculaire** du gène *AURKC* à la recherche du **variant c.144delC** a été proposée à ces patients.

## RESULTATS

### ▪Etude clinique

- Âges des patients : entre 37 et 42 ans
- Quatre patients : issus de parents apparentés
- Deux patients : antécédents familiaux d'infertilité masculine
- Sept patients : SSM au spermogramme

▪**Etude moléculaire** : variant délétère à l'état homozygote (c.144delC) au sein du gène *AURKC* chez **cinq patients** et son absence chez les deux autres patients (Figure 1).

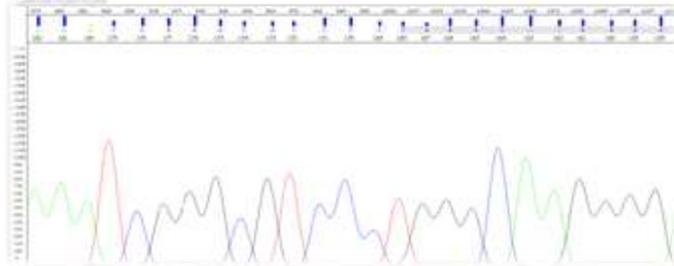


Figure 1 : Chromatogramme du variant délétère au niveau du gène *AURKC*.

## DISCUSSION

-Selon la littérature le variant délétère le plus fréquemment rapporté chez des patients tunisiens porteurs du SSM est le **variant c.144delC** (Tableau 1) [2].

Tableau 1 : Comparaison des données cliniques et génétiques des nos patients aux données de la littérature [2].

Données cliniques et génétiques	Nos patients	Littérature
Infertilité masculine primaire	7/7	93,9 %
SSM	7/7	84,25%
Age moyen	[37 ans – 42 ans]	[25 ans -56 ans]
Consanguinité	4/7	60,6 %
Antécédents familiaux d'infertilité	2/7	28 patients
c.144delC à l'état homozygote	5/7	81,82%

-Le variant c.144delC entraîne, à l'état homozygote, un décalage du cadre de lecture avec un arrêt prématuré de la traduction et la production d'une protéine non fonctionnelle tronquée de son domaine kinase → arrêt de la méiose I lors de la spermatogenèse et la formation de **spermatozoïdes macrocéphales polyflagellés** expliquant le phénotype observe chez ces patients.

➤ Nos résultats sont concordants avec la littérature, confirmant encore une fois que le **variant délétère c.144delC** au niveau du gène *AURKC* est le plus fréquemment responsable du SSM chez les patients **tunisiens**.

## CONCLUSIONS

L'étude moléculaire du gène *AURKC* nous a permis de :

- ✓ Poser un **diagnostic moléculaire**
  - ✓ Epargner les patients les échecs des tentatives de **l'assistance médicale à la procréation** qui est **contre indiquée** en cas de présence d'un **variant délétère au niveau du gène *AURKC*** [1]
  - ✓ Proposer un conseil génétique adéquat
- Une **étude moléculaire** du gène *AURKC* est donc recommandée pour une prise en charge adaptée des patients porteurs du **SSM**.

Références :

[1] Omar Touzani. Syndrome des spermatozoïdes macrocéphales : exploration génétique à propos d'une forme rare familiale, prise en charge en aide médicale à la procréation. Sciences pharmaceutiques. 2017. ffdumas-01626171f

[2] H.Ghédir, M.Gribaa, O.Mamaï. Macrozoospermia: screening for the homozygous c.144delC mutation in *AURKC* gene in infertile men and estimation of its heterozygosity frequency in the Tunisian population, Springer Science+Business Media New York 2015