

## **Sperm disomy in idiopathic severely oligoasthenoteratozoospermic males**

**Andrologia 2008;40:381-386; DOI: 10.1111/j.1439-0272.2008.00874.x**

M. N. MOEMEN (1), T. MOSTAFA (1), A. M. GADALLA (1), M. ABBAS (1), H. F. ISMAIL (2), M. F. ABD EL-HAMID (3) & M. F. ABDEL SALAM (3)

(1) Department of Andrology & Sexology, Faculty of Medicine, Cairo University, Cairo, Egypt; (2) Department of Human Cytogenetics, National Research Centre, Giza, Egypt; (3) Department of Dermatology & Venereology Research, National Research Centre, Giza, Egypt

Correspondence to: Dr Taymour Mostafa, Department of Andrology & Sexology, Faculty of Medicine, Cairo University, Cairo 11562, Egypt. Tel.: +20 10 515 0297; E-mail: [taymour1155@link.net](mailto:taymour1155@link.net)

This work aimed to determine the incidence of sperm disomy in infertile men with idiopathic severe oligoasthenoteratozoospermia (OAT). Fifty male subjects were included in this study: 30 infertile men with idiopathic severe OAT and 20 healthy fertile men as controls. Semen analysis, hormonal assay (folliclestimulating hormone, luteinising hormone and testosterone), scrotal ultrasound examination and fluorescent in situ hybridisation of their semen samples were performed to determine the disomy levels of chromosomes X and Y. There was a significant higher frequency for XX disomy and XY disomy in spermatozoa from severe OAT patients than that in controls. There was nonsignificant difference in the percentage of YY disomy between OAT cases and controls. XX, YY and XY disomy showed nonsignificant correlation with the age. Sperm concentration and sperm motility demonstrated significant negative correlation with XX and XY disomy. Sperm abnormal forms had significant negative correlation with XX and XY disomy. Nonsignificant correlation was demonstrated between YY disomy and semen parameters. XX disomy showed significant positive correlation with XY disomy and nonsignificant correlation with YY disomy. YY disomy showed nonsignificant correlation with XY disomy. It is concluded that sperm disomy in severe OAT is increased, which should be taken into account when undergoing micromanipulation.

### **Gli spermatozoi disomici nei maschi con oligoastenoteratospermia idiopatica grave**

Lo scopo di questo lavoro è di determinare l'incidenza degli spermatozoi disomici negli uomini infertili con oligoastenoteratospermia (OAT) idiopatica grave. Sono stati inclusi in questo studio cinquanta soggetti maschi: 30 uomini infertili con OAT idiopatica grave e 20 uomini fertili sani come controllo. Sono state eseguite l'analisi seminale, il dosaggio ormonale (ormone follicolostimolante, ormone luteinizzante e testosterone), l'analisi ecografia scrotale e la ibridizzazione fluorescente in situ dei loro campioni di sperma per determinare i livelli di disomia relativi ai cromosomi X e Y. Nei pazienti con OAT grave è stata rilevata una significativa maggiore frequenza della disomia XX e della disomia XY degli spermatozoi, rispetto ai controlli. E' stata rilevata una differenza non significativa nella percentuale della disomia YY tra i casi di OAT e i controlli. Le disomie XX, YY, XY hanno dimostrato una correlazione non significativa con l'età. La concentrazione degli spermatozoi e la motilità degli spermatozoi hanno dimostrato una significativa correlazione negativa con la disomia XX e XY. Le forme anormali degli spermatozoi presentarono una correlazione negativa significativa con la disomia XX e XY. E' stata dimostrata una correlazione non significativa tra la disomia YY e i parametri seminali. La disomia XX ha dimostrato una correlazione positiva significativa con la disomia XY e una correlazione non significativa con la disomia YY. La disomia YY ha dimostrato una correlazione non significativa con la disomia XY. Le conclusioni sono che nella OAT grave gli spermatozoi disomici sono aumentati e che ciò deve essere attentamente considerato quando si proceda alla micromanipolazione.

**Il commento** – Già in diversi altri studi e già da alcuni anni è stata lanciata la necessità di porre particolare attenzione delle alterazioni cromosomiche presenti negli spermatozoi dei soggetti con OAT, soggetti che ancor prima di provare a recuperare un adeguato equilibrio della produzione spermatica, vengono avviati alla micromanipolazione per le procedure della fecondazione assistita. In questi casi ci sono alterazioni cromosomiche molto piccole che possono dare effetti negativi all'embrione o al feto (tra cui l'interruzione della gravidanza indotta) o difetti di sviluppo successivi alla nascita del bambino di diversa gravità. Questo studio mette in evidenza un difetto di divisione dei cromosomi sessuali per cui in un soggetto si vengono ad avere, dopo la fecondazione, 3 cromosomi sessuali o uno soltanto, dando luogo a sindromi ben note tra cui la S. di Turner e la S. di Klinefelter. I rischi di ottenere queste condizioni sono abbastanza alte se consideriamo che nella OAT ci sono mediamente il 85% di spermatozoi alterati e il 25% di questi presenta la disomia, contro la presenza del 20% di spermatozoi alterati con una disomia nel 10% di questi nei soggetti normali. Riteniamo che la sollecitazione degli autori alla massima attenzione in questi casi, soprattutto quando si voglia avviarsi alla fecondazione assistita, debba essere ampiamente condivisa, ma anche che i casi di OAT più o meno grave debbano richiedere una attenta valutazione diagnostica così da cercare sempre le ragioni e quindi provare a recuperare la corretta spermiogenesi e non assegnare sbrigativamente gli uomini alla categoria di coloro che devono necessariamente ricorrere alle tecniche micromanipolative della

fecondazione assistita. In ogni caso, ove a tali tecniche si voglia o si debba attendere, diventa indispensabile la procedura di analisi delle cellule embrionali e questa deve essere sollecitata anche attraverso la modifica della attuale normativa italiana in materia, normativa che attualmente vieta tale analisi.