



Proyectos de la Secretaría de Investigación, Internacionales y Posgrado

| |
|--|
| Convocatoria: PROYECTO SIIP TIPO 1 BIENAL 2019 |
| Título: Estudio genético de microdeleciones en la región AZF en la población masculina azo-oligospérmica de Mendoza |

| |
|--|
| Director: CEJAS, JIMENA BEATRIZ |
| Codirector: FURFURO, SANDRA BEATRIZ |
| Área: BIOLOGIA-BIOQUIMICA |

Resumen de Proyecto:

| |
|--|
| <p>Luego del síndrome de Klinefelter, las microdeleciones del cromosoma Y (MCY) constituyen la segunda causa genética más frecuente de infertilidad masculina. MCY se producen en el locus Factor de azoospermia (AZF) en la banda q11.23. AZF se subdivide en tres regiones: AZFa, AZFb y AZFc. Actualmente no hay bibliografía que documente estadísticas de la prevalencia de MCY en nuestra región. El diagnóstico certero de la causa de infertilidad permite determinar los pasos a seguir y lograr un correcto asesoramiento genético, ya que MCY se transmitirá a la descendencia masculina. A partir de esto, nos propusimos determinar la prevalencia y caracterización de MCY en pacientes con azoospermia no obstructiva u oligozoospermia severa con cariotipos normales en la provincia de Mendoza. Hasta el momento se han analizado 37 individuos, 26 de ellos son de la provincia de Mendoza y 11 de provincias del norte argentino. A partir de una muestra de sangre, se extrae ADN utilizando la técnica Salting Out y, por una PCR multiplex, se amplifican las 3 subregiones de AZF, la cuales se evidencian en el Secuenciador Automático ABI3130. Hasta el momento no se han detectado MCY en los pacientes masculinos provenientes de la provincia de Mendoza; pero si en dos de los pacientes del norte, uno de ellos en la región AZFc y otro en la región AZFbc. Nuestra intención es continuar ampliando el número de muestras para lograr datos que reflejen el genotipo del AZF en población masculina mendocina.</p> <p>Palabras Claves : 1- Infertilidad 2- Microdeleciones 3- Factor de azoospermia (AZF)</p> |
|--|



Titulo (Inglés): GENETIC STUDY OF MICRODELETIONS IN AZF REGION IN THE AZO-OLIGOSPERMIC MALE POPULATION OF MENDOZA

Resumen de Proyecto (inglés):

After Klinefelter syndrome, Y chromosome's microdeletions (YCM) are the second most frequent genetic cause of male infertility. YCM occur at the azoospermia factor (AZF) locus in the q11.23 band. AZF is subdivided into three regions: AZFa, AZFb and AZFc. Actually there is not statistics about prevalence of YCM in our region. Research in infertility cause would determine the steps to follow and to specify a correct genetic counseling, since YCM will be transmitted to the male offspring. The aim of this study is to analyze the prevalence and characterization of YCM in patients with non-obstructive azoospermia or severe oligozoospermia with normal karyotypes in Mendoza province. We obtained blood sample from 37 individuals, 26 from Mendoza's province and 11 from Argentina northern. DNA was extracted by Salting Out technique and AZF subregions were amplified by multiplex PCR, then they were analyzed in an Automatic Sequencer ABI3130. At the moment, YCM has not been detected in male patients from the of Mendoza province. However we found microdeletions in two patients from Argentina northern, one of them in the AZFc region and another in the AZFbc region. The laboratory keeps working in the reception of samples. Our intention is to expand the samples number to obtain data that reflect the AZF genotype of Mendoza male population.

Palabras Claves : 1- Infertility 2- microdeletions 3- azoospermia factor (AZF)



EQUIPO DE TRABAJO

CEJAS, JIMENA BEATRIZ

| | |
|------------------------------|----------|
| jimecejas@hotmail.com | Director |
| FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS | |

FURFURO, SANDRA BEATRIZ

| | |
|--------------------------------|------------|
| sfurfuro@hotmail.com | Codirector |
| LABORATORIO DE ANALISIS DE ADN | |

DE SAUTU Riestra, MARÍA PILAR

| | |
|--------------------------------|--------|
| pilardsr95@gmail.com | Alumno |
| LABORATORIO DE ANALISIS DE ADN | |

CASTELLANOS, MARIANA VERÓNICA

| | |
|------------------------------|--------------|
| mariana@marthi.com | Investigador |
| FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS | |

Este objeto está alojado en la Biblioteca Digital en la URL: siip2019-2021.bdigital.uncu.edu.ar .

Se ha aportado el día 18/11/2020 a partir de la exportación de la plataforma SIGEVA de los proyectos bianuales de la SIIP 2019-2021