Нарушение мужской фертильности и ген TEX11

Научный руководитель – Машкина Елена Владимировна

Яровая Екатерина Васильевна

Acпирант

Южный федеральный университет, Академия биологии и биотехнологии им. Дмитрия Иосифовича Ивановского, Кафедра генетики, Ростов-на-Дону, Россия $E\text{-}mail:\ ekyarovaya@sfedu.ru$

Бесплодие является глобальной проблемой человечества. Оно касается около 15% ведущих активную сексуальную жизнь, не предохраняющихся от зачатия супружеских пар, что составляет 48,5 млн пар во всем мире [1]. Мужское бесплодие - гетерогенное заболевание, которое может возникнуть из-за нарушений в процессе сперматогенеза. По оценкам ВОЗ, проблема бесплодия касается около 180 миллионов человек в мире, а на мужское бесплодие приходится 40-50% от всех случаев и его все чаще связывают с вариантами генов, специфически экспрессирующихся в яичках [4]. Одним из таких генов является TEX11. Кодируемый белок участвует в инициации и контроле конъюгации хромосом в мейозе, важен для осуществления кроссинговера и нормального расхождения хромосом в редукционном делении мейоза. Частота мутаций гена *TEX11* при первичном бесплодии у мужчин составляет около 1%, а нарушение регуляции TEX11 связано с апоптозом сперматоцитов, нарушениями созревания и азооспермией. Это послужило причиной для выбора полиморфизма в этом гене как возможной причины нарушений репродуктивной функции у мужчин. Таким образом, цель настоящего исследования состоит в том, чтобы оценить ассоциацию полиморфизма гена ТЕХ 11 с нарушением репродуктивной функции у мужчин.

В работе был исследован полиморфизм rs143246552 гена *TEX11*, так как данные относительно его вклада в развитие мужского бесплодия являются противоречивыми [2, 3]. Все исследуемые образцы спермы были разделены на 4 группы по результатам спермограммы: тератозооспермия (32 образца), астенотератозооспермия (28 образцов), олигоастенотератозооспермия (31) и нормозооспермия (27 проб). Выделение ДНК проводилось сорбентным методом. Исследуемый SNP анализировали методом аллель-специфичной ПЦР с дальнейшей детекцией в 2% агарозном геле.

В результате исследования не был обнаружен мутантный вариант rs143246552 гена $TEX\,11$. Во всех исследуемых группах частота генотипов TT, $TC\,u\,CC$ составила 100%, 0% и 0% соответственно. Схожий результат получен в ходе работ наших коллег [2]. Таким образом, SNP rs143246552 не ассоциирован с риском развития нарушений репродуктивной функции мужчин.

Источники и литература

- 1) Agarwal A. et al. A unique view on male infertility around the globe //Reproductive biology and endocrinology. $-2015. T. 13. N_{\odot}. 1. C. 1-9.$
- 2) Behvarz M. et al. Association of CATSPER1, SPATA16 and TEX11 genes polymorphism with idiopathic azoospermia and oligospermia risk in Iranian population //BMC Medical Genomics. -2022. T. 15. Nº. 1. C. 1-7.
- 3) Nakamura S. et al. Next-generation sequencing for patients with non-obstructive azoospermia: implications for significant roles of monogenic/oligogenic mutations //Andrology. -2017. -T. 5. №. 4. C. 824-831.

4) Pandruvada S. et al. Lack of trusted diagnostic tools for undetermined male infertility //Journal of Assisted Reproduction and Genetics. -2021.-T. 38. -C. 265-276.