EP-065

GENETİK ANALİZDE T4;22 (Q21;P13) RESİPROKAL TRANSLOKASYON SAPTANAN AZOSPERMİ OLGUSU

Sami Uğuz[1], Salih Kozan[2], Ramazan Demirci[1], Engin Kaya[1], Hasan Cem Irkılata[1], Halık Kavuş[1], Erman Salih İstifli[2], Yusuf Tunca[2]

[1]Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Üroloji Anabilim Dalı, Ankara
[2]Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

GİRİŞ - AMAÇ: Azospermi santrifüje edilen semen örneğinde hiç spermatozoa saptanmaması olarak tanımlanır. Azospermi tüm erkeklerin yaklaşık %1'inde bulunurken infertil erkeklerin ise yaklaşık %15'inde saptanmaktadır. Azospermili erkeklerin değerlendirilmesinde altta yatan etyolojinin belirlenmesi tedavi planı açısından önemlidir. Etyoloji nonobstruktif ve obstruktif azospermi olarak gruplanabilir. Nonobstrüktif azospermi hipotalamik-hipofizer-gonadal aksta sorun nedeniyle oluşurken, obstrüktif azospermide rete testis ile ejakulator kanal arasındaki herhangi bir seviyede obstrüksiyona bağlı sperm transportunda bozulma vardır. Testis kaynaklı azopermi genellikle düzeltilemez. Primer testiküler yetmezlik nedeniyle oluşan azospermide muhtemel kromozomal anomali açısından genetik testler yapılmalıdır. Genetik analiz sonucu T4;22 (q21;p13) resiprokal translokasyon saptanan bir azospermi olgusu sunulmuştur.

OLGU: 21 yaşında olan hasta sol skrotal ağrı şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. 16 yaşında iken dış merkezde azospermi ve sol varikosel tanısıyla sol varikoselektomi hikayesi mevcut olan hastanın fizik muayenesinde sol grade 1 varikosel saptandı. Skrotal renkli doppler ultrasonografisinde sol nüks varikosel (sol pampiniform pleksus en geniş ven çapı 2,5 mm, valsalva esnasında reflü akım), Spermiyogram testinde azospermi saptandı. Hormonal değerlendirmesi normal olarak bulundu. Periferik kan sitogenetik analizinde 4. ve 22. kromozomlar arasında yeniden düzenlenme [T4;22 (q21;p13) translokasyonu] tespit edildi. Hastadaki bu değişikliğin diğer sistemleri etkileyip etkilemediğinin değerlendirilmesi için yapılan kardiyolojik değerlendirmede minimal aort yetmezliği, ortopedik değerlendirmede sol kubitis varus açısı 10 derece olarak saptandı. Yapılan tüm batın ultrasonografisi normal olarak raporlandı. Ebeveynlerin araştırılması sonrası aynı translokasyon olgunun annesinde de saptandı. Annesinden alınan anamnezde olgunun infertilite tedavisi sonrası doğduğu öğrenildi.

SONUÇ: Literatür bilgilerimize göre azospermi ile T4;22 (q21;p13) translokasyonu birlikteliği ilk kez bildirilmektedir. Özellikle nonobstrüktif azospermisi olan hastaların genetik değerlendirmesi yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Azospermi, 4;22 translokasyon