

KLÍČOVÁ SLOVA

Neplodnost, genetické vyšetření, spermioqram, syndrom prázdné selly, aberace chromozomu Y, isochromozom i(Y)(p10).

ABSTRACT

Broul M, Lišková L, Kučerová P, Žižková K, Laštůvková J, Čejnová V, Harmaš V, Cihlář F, Radovnická L, Hujová A. Azoospermia with the finding of an extensive rearrangement of the Y chromosome – isochromosome i (Y) (p10).

In the article we present a case report of a young man who was undergoing investigation for infertility. Spermogram results showed azoospermia. Only a complex sexological, urological and genetic examination found the cause of the couple's infertility, namely a structural aberration of the Y chromosome - isochromosome i(Y)(p10), duplication of the short arm of the Y chromosome and deletion of the entire long arm of the Y chromosome (hence the entire AZF gene region). This finding correlated with the clinical findings of azoospermia. Isochromosome Yp (ORPHA:98797) is a rare gonosomal aberration characterised by variable clinical manifestations including: normal healthy fertile men, men with infertility and men with ambiguous genitalia and incomplete masculinisation. After the discovery of this chromosomal aberration, the couple decided to undergo assisted reproduction using donor sperm.

KEY WORDS

Infertility, genetic evaluation, spermioqram, empty sella syndrome, Y chromosome aberration, isochromosome i(Y)(p10).

.....

ÚVOD

Uvádíme kazuistiku třicetiletého muže, který byl vyšetřen na našem oddělení pro neplodnost v manželství. S manželkou mají asi rok pravidelné nechráněné pohlavní styky, ale k otěhotnění nikdy nedošlo. Manželka je zdravá, chodí na pravidelné

gynekologické prohlídky, žádná patologie u ní zjištěna nebyla. Její gynekolog doporučuje provést spermioqram partnera. Spermioqram prokázal azoospermii, která byla následně dovýšetřena. Teprve komplexní sexuologické, urologické a genetické vyšetření objevilo příčinu neplodnosti páru.

VLASTNÍ KAZUISTIKA

K prvnímu vyšetření se pacient dostavil v prosinci roku 2022. Byl kompletně vyšetřen včetně ultrazvukového vyšetření. V jeho osobní anamnéze je pouze psoriáza, pacient je v péči gastroenterologa pro ulcerózní kolitidu, dlouhodobě užívá Salofalk. Jeho rodinná anamnéza je zcela negativní, údaje o vrozených vývojových vadách, mentálních retardacích v rodokmenu proband neudává.

Objektivní vyšetření konstatuje ženský typ postavy, převládá ukládání tuku na břicho a v oblasti boků, mammy jsou tvořeny tukovou tkání, facies bez stigmatizace, vousy rostou, patro bez patologického nálezu, chrup v normě, genitál mužský, pubické ochlupení přítomno. Bilaterálně zjištěna mírná hypotrofie varlat. Dále bylo provedeno ultrazvukové vyšetření varlat s nálezem: bilaterálně symetrický nález, obě varlata ve skrotu, homogenní, bez ložisek, obvyklé echogenity, bez extenzivních kalcifikací. Vlevo patrná drobná hydrokéla na hranici normy, vpravo bez zmnožené tekutiny. Nadvarlata normální struktury, bilaterálně v oblasti horního pólu varlete při nadvarleti drobná cysta velikosti 5 mm vlevo a 6 mm vpravo – tedy drobná cysta nadvarlete na každé straně. Rozměry varlete vlevo: 35 × 16 × 24 mm – 9,5 ml a varle je tedy menší než je norma. Vpravo: 36 × 17 × 26 mm – 11 ml a tedy též trochu menší než norma.

Dále byly provedeny odběry minerálů, hormonů, PSA, hormonů štítné žlázy a 2× spermioqram.

Minerály S_{Sodík}: 137; S_{Draslík}: 4,2; S_{Chloridy}: 101; S_{Vápník}: 2,48; S_{Fosfor}: 1,25; S_{Hořčík}: 0,77.

Sacharidový metabolismus S_{Glukóza}: 5,60.

Hormony S_{LH}: 2,9; S_{FSH}: 7,6; S_{Testosteron}: 8,42; S_{Prolaktin}: 380,7.