

ANOMALIES MEIÒTIQUES COM A POSSIBLE CAUSA D'INFERTILITAT EN L'ESPÈCIE HUMANA

per C. TEMPLADO, S. MARINA i J. EGOZCUE

Institut de Biologia Fonamental, Universitat Autònoma de Barcelona
i Fundació Puigvert.

INTRODUCCIÓ

Els estudis de la meiosi en l'espècie humana daten del 1956. L'aparició, però, de tècniques més senzilles per a l'estudi dels cromosomes humans va fer deixar de banda els estudis meiòtics, d'interpretació més complexa.

En casos d'infertilitat humana, els estudis de la meiosi han estat limitats a la sèrie publicada per KJESSLER² i a articles aïllats sobre anomalies precises. La major part de les alteracions descrites es refereix a l'estudi dels aspectes meiòtics d'anomalies somàtiques, com són les translocacions D/D, D/G i G/G. Tant sols s'ha descrit un tipus d'anomalia específica de les cèl·lules germinals: la disgregació de quiasmes³ que hauria d'anomenar-se, més pròpiament, desinapsi.

En el present treball es descriuen els resultats obtinguts en una sèrie de 80 casos d'homes infèrtils.

MATERIAL I MÈTODES

Les preparacions cromosòmiques varen ésser obtingudes de biòpsies testiculars (50) o d'ejaculats (30) procedents, tots ells, de la Fundació Puigvert. Es va emprar, en tots els casos, una tècnica modificada de la d'EVANS i COH.¹ Els malalts varen ésser seleccionats per anomalies de l'espermio-grama o per alteracions de llurs nivells hormonals (FSH i LH).

RESULTATS

Un 10 per cent de biòpsies i un 20 per cent d'ejaculats presentaren anomalies de la meiosi, que poden ésser classificades en tres grups d'anomalies absolutes i en dos grups d'anomalies relatives.

ANOMALIES ABSOLUTES:

1) *Pulverització cromosòmica*, és la més freqüent de les alteracions observades. Es presenta en tres fases successives: a) Augment de l'adhesivitat dels bivalents; b) Trencaments cromosòmics, i c) Pulverització.

2) *Desinapsi*, que comporta la pèrdua d'aparellament dels homòlegs i la seva separació en monovalents (fig. 1).

3) *Hiperploïdia*, poc freqüent, ha estat observada tant sols en dos casos. Consisteix en la presència d'un bivalent de més, el qual presenta sovint connexions amb un altre bivalent, cosa que fa pensar en la possible presència d'una translocació recíproca.

ANOMALIES RELATIVES

- 1) *Translocacions entre bivalents*, no presents en cèl·lules somàtiques.
- 2) *Anellament de bivalents*.

DISCUSSIÓ

El gran interès de les alteracions descrites es deu al fet que no poden ésser detectades més que per l'estudi de la meiosi, i no es reflexen en les cèl·lules somàtiques. L'única dada de laboratori comuna a tots els casos és un baix nivell de LH.

El gran nombre d'anomalies observades en la sèrie motiu d'estudi es justifica amb el fet que es tracta d'una mostra seleccionada per l'existència d'altres aspectes patològics (infertilitat, anomalies d'espermatogènesi, alteració de nivells hormonals).

Totes les anomalies absolutes descrites poden ésser causa directa d'infertilitat. En cada cas, els gàmetes produïts seran genèticament desequilibrats i, en cas de concepció, és dubtós si l'embrió podria mantenir-se més enllà d'uns pocs dies o setmanes.

Es desconeix en l'actualitat si les alteracions descrites són de tipus primari, cas en el qual el seu tractament seria impossible, o secundari,

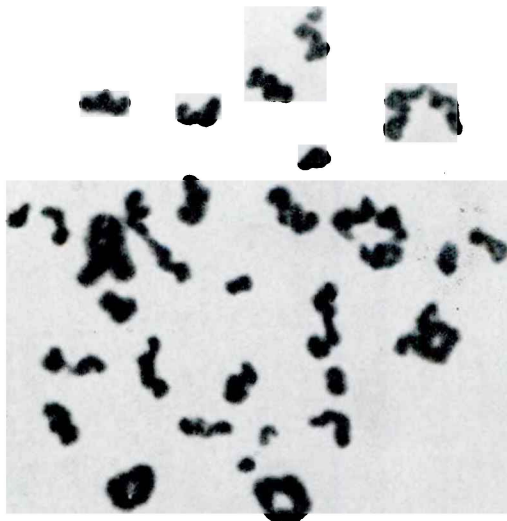


FIG. 1. — Diacinesi mostrand baixa freqüência de quiasmes.

a causa de les alteracions dels nivells hormonal. L'estudi en curs pretén esclarir aquest dubte.

BIBLIOGRAFIA

1. EVANS, E. P. BRECKON, G. i FORD, C. E. — «Cytogenetics», 3: 289-294 (1964).
2. KJESSLER, B. — *Karyotype, Meiosis and Spermatogenesis in a Sample of Men Attending an Infertility Clinic*. Karger, Basel, 1966.
3. PEARSON, P. I., ELLIS, J. D. i EVANS, H. J. — «Cytogenetics», :9 460-467 (1970).

DISCUSSIÓ

PRATS. — Aquests individus que vénen a la consulta per casos d'esterilitat tenen un espermatograma uniforme en tots ells o és molt divers en nombre o mobilitat, per exemple?

EGOZCUE. — Generalment, hi ha o una oligoespèrmia o oligoastenoespèrmia. O sigui poden haver-hi alteracions d'un tipus o de tots dos tipus. A part d'això és molt freqüent que hi hagi una heterospèrmia, dobles cues, caps en massa, dobles caps. El que també es repeteix molt és que el percentatge de cèl·lules de descamació d'espermatogènesi és molt superior al normal.

PRATS. — Heu fet anàlisis en la població normal per veure si també es troben anomalies d'aquest tipus?

EGOZCUE. — Obtenir aquests materials és molt més difícil en una població controlada que en una de malalts que ja vénen per a això, sobretot tenint en compte una qüestió: nosaltres utilitzem ejaculats perquè és molt més fàcil, puix resulta difícil convèncer una persona sana que es faci una biòpsia testicular, ara bé, el nombre de divisions en els ejaculats és més petita i fer un estudi de meiosi en ejaculats representa moltes hores de treball, mentre que un estudi de biòpsia és molt més ràpid. Fer les fotografies representa aproximadament una hora o una hora i mitja.

PREVOSTI. — S'han observat casos com aquest que tenia un cromosoma de més, en cèl·lules que no siguin meiosi, però de la línia germinal?

EGOZCUE. — Aquest estudi encara està en el seu començament, però vàrem decidir ja fa un temps que en casos de biòpsia testicular es posarien en cultiu túbuls, perquè les cèl·lules somàtiques del túbul crei-

xessin i es poguessin estudiar els cromosomes mitòtics. En els pocs casos que s'ha fet no hi ha hagut anomalies, de tota manera s'ha de tenir en compte que l'origen embriològic de les cèl·lules somàtiques i germinals és diferent.

PREVOSTI. — I a les gònies?

EGOZCUE. — Aquí el problema en que ens trobem és el següent: quan posem un túbul en cultiu, les divisions tant de les gònies, com dels oocits durant molt poc temps, per això és més pràctic anar a la preparació directa i immediatament el que comença a créixer és el fibroblast, i és clar, en estudiar les divisions de les gònies, s'ha de tenir una sort impresionant; de vegades hi ha divisions somàtiques en quantitat. Hem arribat a fer les bandes Giemsa amb divisions de gònia, i en canvi altres vegades quasi no se'n troben i igual amb les segones divisions meiòtiques, si en aquell individu haguèssim trobat un bon nombre de segones divisions meiòtiques ja tindríem el problema mig solucionat; no se n'hi varen trobar, però en canvi hi havia primeres divisions en quantitat.