Journal of Torbat Heydariyeh University of Medical Sciences
2026, Volume 14, No. 1: 14-21.

Original article

Prevalence of chromosomal abnormalities in infertile men with non-obstructive azoospermia and severe oligospermia in the northwest of Iran

Roghayeh Nojavan[1], Seyed Ali Rahmani[2], Aliyeh Ghasemzadeh[3]

1. Department of Biology, College of Sciences, Tabriz Branch, Islamic Azad University, Tabriz, Iran
2. Department of Medical Genetics, College of Medical Sciences, Tabriz Branch, Islamic Azad University, Tabriz, Iran
3. Department of Obstetrics and Gynecology, College of Medical Sciences, Tabriz Branch, Islamic Azad University, Tabriz, Iran

Corresponding author: Roghayeh Nojavan, Department of Biology, College of Sciences, Tabriz Branch, Islamic Azad University, Tabriz, Iran. e-mail: rogayenojavan@gmail.com

Received: 13 May 2025 Revised: 17 August 2025 Accepted: 27 August 2025

Keywords:

Male infertility, Chromosomal abnormality, Karyotype, Klinefelter Syndrome, Chromosomal polymorphism

Abstract

Background & Aim: Approximately 4% of men worldwide suffer from infertility, with a significant number of them suffering from non-obstructive azoospermia or severe oligospermia. One of the most important causes of these conditions is chromosomal abnormalities. Despite numerous studies worldwide, there is limited regional data available for the northwest Iran. Therefore, the present study aimed to investigate various numerical and structural abnormalities in order to clarify the role of cytogenetic disorders in the mentioned region.

***Methods*:** In this study, 60 men with non-obstructive azoospermia or severe oligospermia who were referred to a genetic laboratory in Tabriz during 1402-1403. Chromosome analysis was conducted using the standard G-banding method, with at least 25 cells examined for each sample. The results were then analyzed using SPSS version 25 software.

***Results*:** Overall, out of 60 affected individuals, 11 (18.33%) had various types of numerical and structural chromosome abnormalities or chromosomal polymorphisms as determined by cytogenetic testing. Among these abnormalities, Klinefelter syndrome, a type of numerical abnormality of the sex chromosomes, was the most frequently reported. Other abnormalities such as, chromosomal polymorphisms, Robertson translocation, and sex reversal were also reported but at lower frequencies.

***Conclusion*:** The results of this study showed that the prevalence of chromosomal abnormalities in men with non-obstructive azoospermia and severe oligospermia in the northwest region of Iran was relatively high, so that in some cases its percentage was even higher than the reported global average. In fact, the results obtained confirm the role of cytogenetic abnormalities in the development of non-obstructive azoospermia and severe oligospermia phenotypes in the northwest of Iran. These findings indicate the need for cytogenetic studies in the diagnosis and the treatment of infertile men.

How to Cite this Article: Nojavan R, Rahmani SA, Ghasemzadeh A. Prevalence of chromosomal abnormalities in infertile men with non-obstructive azoospermia and severe oligospermia in the northwest of Iran. J Torbat Heydariyeh Univ Med Sci. 2026;14(1):14-21.DOI:

Copyright © 2026 Journal of Torbat Heydariyeh University of Medical Sciences. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-Noncommercial 4.0 International License (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/) which permits copy and redistribute the material just in noncommercial usages, provided the original work is properly cite.

مجله دانشگاه علوم پزشکی تربت‌حیدریه
دوره ۱۴. شماره ۱. بهار ۱۴۰۵

مقاله پژوهشی

شیوع ناهنجاری‌های کروموزومی در مردان نابارور مبتلا به آزواسپرمی غیرانسدادی و الیگواسپرمی شدید در شمال غرب ایران

رقیه نوجوان[۱]، سید علی رحمانی[۲]، عالیه قاسم‌زاده[۳]

۱. گروه زیست‌شناسی سلولی و مولکولی، دانشکده علوم، دانشگاه آزاد اسلامی واحد تبریز، تبریز، ایران
۲. گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده علوم پزشکی، دانشگاه آزاد اسلامی واحد تبریز، تبریز، ایران
۳. گروه زنان و مامایی، دانشکده علوم پزشکی، دانشگاه آزاد اسلامی واحد تبریز، تبریز، ایران

تاریخ دریافت:
۱۴۰۴/۰۲/۲۳
تاریخ بازنگری:
۱۴۰۴/۰۵/۲۶
تاریخ پذیرش:
۱۴۰۴/۰۶/۰۵

کلیدواژه‌ها:
نابـــــاروری مـــــردان، ناهنجـاری کرومـوزومی، کاریوتایـــــپ، ســـــندرم کلاین‌فلتر، پلی‌مورفیسم کروموزومی

تمامی حقوق نشر بـرای دانشگاه علـوم پزشـکی تربت‌حیدریـــه محفـــوظ است.

چکیده

زمینه و هدف: در سرتاسر جهان، حدود ۴ درصد مردان با مشکل ناباروری درگیرند و تعداد قابل‌توجهی از آن‌ها به آزواسپرمی غیرانسدادی و یا الیگواسپرمی شدید مبتلا هستند. یکی از مهم‌ترین دلایل ایجادکننده فنوتیپ‌های مذکور، ناهنجاری‌های کروموزومی می‌باشند. متأسفانه داده‌های منطقه‌ای در شمال غرب ایران همچنان محدود است. ازاین‌رو مطالعه حاضر باهدف بررسی انواع ناهنجاری‌های تعدادی و ساختمانی به‌منظور روشن‌سازی نقش اختلالات سیتوژنتیکی در منطقه مذکور انجام‌گرفته است.

روش‌ها: طی مطالعه حاضر ۶۰ مرد مبتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی و الیگواسپرمی شدید که طی سال‌های ۱۴۰۳-۱۴۰۲ به آزمایشگاه ژنتیک در شهر تبریز ارجاع داده‌شده بودند، به روش استاندارد G-banding و با آنالیز حداقل ۲۵ سلول برای هر نمونه، تحت بررسی کروموزومی قرار گرفتند. نتایج گرفته‌شده توسط نرم‌افزار SPSS نسخه ۲۵ تحلیل شدند.

نتایج: به‌طورکلی از بین ۶۰ نفر مبتلا، ۱۱ نفر (معادل۱۸/۳۳ درصد) ازنظر آزمایش سیتوژنتیکی دارای انواع ناهنجاری‌های عددی و ساختاری کروموزوم و یا پلی‌مورفیسم‌های کروموزومی بودند که از بین آن‌ها، تعداد افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر بیشترین میزان فراوانی (۶/۶۶ درصد) را داشت. پلی‌مورفیسم‌های کروموزومی (۳/۳۳ درصد)، جابه‌جایی روبرت‌سونین (۱/۶۶ درصد) و معکوس‌شدگی جنسی (۱/۶۶ درصد) نیز در درجات پایین‌تری ازنظر فراوانی گزارش شدند.

نتیجه‌گیری: شیوع ناهنجاری‌های کروموزومی در مردان مبتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی و الیگواسپرمی شدید در منطقه شمال غرب ایران نسبتاً بالا بوده است؛ به‌طوری‌که درصد آن حتی بالاتر از میانگین گزارش‌شده جهانی می‌باشد. این نتایج نقش ناهنجاری‌های سیتوژنتیکی در ایجاد فنوتیپ‌های آزواسپرمی غیر انسدادی و الیگواسپرمی شدید در شمال غرب ایران را نشان می‌دهد. انجام بررسی‌های سیتوژنتیکی در تشخیص و مدیریت مسیر درمانی ناباروری در مردان می‌تواند کمک‌کننده باشد.

نویسنده مسئول: رقیه نوجوان، گروه زیست شناسی سلولی و مولکولی گرایش ژنتیک، دانشگاه آزاد اسلامی واحد تبریز، تبریز، ایران
آدرس پست الکترونیک: rogayenojavan@gmail.com

مقدمه

بی‌شک ناباروری یکی از مهم‌ترین مشکلات اجتماعی در جهان مدرن می‌باشد به‌طوری‌که در سراسر دنیا ٪۱۵ زوجینی که در سن باروری قرار دارند، با آن درگیرند (۱). البته این ارقام در کشورهای درحال‌توسعه به دلیل محدودیت‌های تشخیصی و درمانی بیش از کشورهای توسعه‌یافته می‌باشد (۲, ۳). ناباروری به‌عنوان عدم وقوع بارداری پس از ۱ سال نزدیکی بدون پیشگیری تعریف می‌گردد. ناباروری اختلالی پیچیده با عواملی متنوع است که در ٪۳۰-۲۰ موارد علت ناباروری از طرف مرد، در ٪۳۵ موارد علت ناباروری از طرف زن و در باقی موارد به هر دو مرتبط می‌باشد (۱). با این حساب می‌توان اذعان داشت حدود ٪٤ از مردان در سراسر جهان درگیر این مشکل می‌باشند (٤). فاکتورهای متنوعی باعث ایجاد ناباروری در مردان می‌گردند از میان این موارد می‌توان به واریکوسل، عفونت، آنومالی‌های مادرزادی، استفاده از برخی داروها، رادیوتراپی، شیمی‌درمانی، بیماری‌های متابولیکی و عوامل ژنتیکی اشاره کرد (٥). از میان عوامل ژنتیکی دخیل در ناباروری مردان، علاوه بر برخی از جهش‌های ژنتیکی که ارتباط مستقیم آن‌ها با موارد ناباروری در مردان اثبات گردیده است، ناهنجاری‌های کروموزومی به‌عنوان دیگر عامل دخیل در ناباروری مردان، مطرح می‌گردند (٦).

مطالعات نشان می‌دهد عمده موارد ناباروری مردان به دلیل نقص در اسپرماتوژنز حاصل می‌گردد (۷). اسپرماتوژنز یکی از پیچیده‌ترین پروسه‌های تمایز سلولی شناخته‌شده می‌باشد. به‌طوری‌که در حدود ۲۳۰۰ ژن در تنظیم تکامل بیضه و تکامل و بلوغ سلول زاینده نقش دارند (۸). امروزه می‌دانیم هرگونه نقص در این ژن‌ها منجر به آزواسپرمی یا الیگواسپرمی شدید می‌گردد که به ترتیب در هر یک از آن‌ها فرد با فقدان و یا کاهش شدید تعداد اسپرم‌ها (کمتر از ٥ میلیون در هر میلی‌لیتر) در هر بار انزال مواجه می‌گردد (۹). فنوتیپ های مذکور در ٪۱۰-۱ مردان نابارور دیده می‌شود. اگرچه عمده موارد دخیل در نقص اسپرماتوژنز همچنان ناشناخته هستند (٤)، از اصلی‌ترین عوامل ژنتیکی ایجادکننده ناباروری مردان، آنومالی‌های تعدادی کروموزوم‌های سوماتیک و نیز ریز حذف‌های کروموزوم Y و نیز سایر آنومالی‌های این کروموزوم نظیر معکوس شدگی، جابه‌جایی، ایزوکروموزوم و یا کروموزوم حلقوی، می‌باشد (۱۰, ۱۱). آنومالی‌های تعدادی کروموزوم‌های جنسی نیز در کنار این موارد، از اصلی‌ترین عوامل ایجادکننده آزواسپرمی و الیگواسپرمی شدید می‌باشند (٤). به‌طوری‌که سندروم کلاین فلتر (47,XXY) به تنهایی عامل ٪۸ از این موارد است (۷). علاوه بر آنومالی‌های فوق، آنومالی‌های ساختاری کروموزوم‌های غیرجنسی نیز به‌وفور در افراد دارای نقص در مراحل اسپرماتوژنز دیده می‌شود (۱۲). در کل مطالعات نشان می‌دهند در حدود ٪۲۳-۱۰ موارد آزواسپرمی با دلایل غیرانسدادی و ٪۱۳/۳۳-۱/۱۰ موارد الیگواسپرمی شدید، به دلیل حضور آنومالی‌های کروموزومی به وجود می‌آیند (۱۳).

در سال‌های اخیر، باوجود انجام مطالعات متعدد در کشورهای مختلف، داده‌های دقیق از شیوع و الگوی ناهنجاری‌های کروموزومی در مردان نابارور شمال غرب ایران همچنان محدود است. این موضوع اهمیت انجام مطالعه حاضر را برجسته می‌کند تا بتوان به برنامه‌ریزی بهتر در زمینه مشاوره ژنتیک و انجام درمان‌های مختلف بالینی دست یافت.

ازاین‌رو مطالعه حاضر با تمرکز بر ناهنجاری‌های سیتوژنتیکی در مردان نابارور ساکن منطقه شمال غرب ایران، در صدد ارائه تصویری دقیق از نوع و فراوانی این ناهنجاری‌ها در منطقه مذکور برآمده است تا در کنار تکمیل خلأ اطلاعات آماری موجود، مبنایی صحیح برای مشاوره ژنتیکی و برنامه‌ریزی درمانی کارآمد برای حل معضل ناباروری در سطح منطقه فراهم کند.

هدف اصلی از این مطالعه نیز تخمین انواع ناهنجاری‌های کروموزومی و فراوانی آن‌ها در مردان مبتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی و الیگواسپرمی شدید در شمال غرب ایران می‌باشد.

روش‌ها

این مطالعه‌ی کاربردی، به‌صورت توصیفی-تحلیلی روی ٦٠ فرد مبتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی و یا الیگواسپرمی شدید ساکن منطقه شمال غرب کشور که از بهمن‌ماه ١٤٠٢ تا اسفندماه ١٤٠٣ توسط متخصصین اورولوژی یا زنان-زایمان برای انجام آزمایش‌ها سیتوژنتیکی و مولکولی به آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر رحمانی تبریز ارجاع داده‌شده بودند، پس از اخذ رضایت‌نامه‌ی کتبی انجام گرفت. شایان ذکر است معیار ورود به مطالعه داشتن جواب آزمایش شمارش اسپرم ٠ تا نهایت ٥ میلیون در هر میلی‌لیتر بود و افرادی که مایل به شرکت در مطالعه نبودند و یا تعداد اسپرم‌های شمارش‌شده در آن‌ها بیش از مقدار مذکور بود، در این مطالعه گنجانده نشدند. همچنین اطلاعات دموگرافیک، سوابق بالینی و پیشینه مصرف داروهای خاص نیز به عنوان فاکتورهای مخدوش‌کننده احتمالی در پرسشنامه‌ای گنجانده شدند تا از ایدیوپاتیک بودن فنوتیپ بیمار اطمینان به عمل آید و در موارد غیرایدیوپاتیک اشخاص مبتلا از مطالعه خارج گردیدند.

میانگین سن شرکت‌کنندگان در مطالعه٣٣/٥ سال بود که کوچک‌ترین آن‌ها ٢٤ و بزرگ‌ترینشان ٤٦ سال داشتند. بررسی سیتوژنتیکی این افراد به‌وسیله انجام آزمایش کاریوتایپینگ از خون محیطی آن‌ها صورت گرفت. بدین منظور ابتدا از تمامی آن‌ها مقدار ٣ میلی‌لیتر خون محیطی در ویال های هپارینه گرفته شد. سپس حدود ٠/٥میلی‌لیتر از این خون در ٥ میلی‌لیتر محیط کشت RPMI 1640 (GIBCO, USA) غنی‌شده با سرم گاوی ٢٠٪ (GIBCO, USA) و ٢٪ فیتوهماگلوتینین (GIBCO, USA) در فالکون ١٥ میلی‌لیتری (MAXWELL, CHINA) در انکوباتور ٣٧ درجه (MEMERT, GERMANY) به مدت ٧٢ ساعت کشت داده شد. پس از گذشت این مدت به هرکدام از فالکون ها ٥٠ میکرولیتر محلول کاریومکس کلسمید (GIBCO,USA) اضافه گشت. سپس سلول‌های کشت داده‌شده پس از طی مراحل هاروست، تهیه لام و aging با استفاده از تکنیک G-BANDING و رنگ‌آمیزی توسط رنگ گیمسا (MERCK, GERMANY) تحت آنالیز کروموزومی با وضوح ٨٠٠-٤٠٠ باند قرار گرفت. برای هر فرد حداقل ٢٥ متافاز شمارش و آنالیز شدند و در موارد مشکوک به موزائیسم کروموزومی، این تعداد به ١٠٠ گستره از دو کشت متفاوت افزایش یافت تا خطای احتمالی کشت نیز حذف گردد. تفسیر تمامی گستره‌های کروموزومی نیز بر اساس معیارهای International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN)، انجام گرفت.

درنهایت داده‌ها با نرم‌افزار SPSS نسخه ٢٥ تحلیل‌شده و برای مقایسه شیوع ناهنجاری‌ها نیز از آزمون کای-دو استفاده گردید.

نتایج

از ٦٠ مرد نابارور مبتلا به آزواسپرمی غیر انسدادی یا الیگواسپرمی شدید (تعداد اسپرم کمتر از ٥ میلیون در هر میلی‌لیتر مایع من) کهه توسط متخصصین اورولوژی و متخصصین زنان، زایمان و نازایی به آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر رحمانی تبریز معرفی‌شده بودند جهت بررسی ناهنجاری‌های ساختاری و عددی کروموزومی ، آزمایش‌ها سیتوژنتیکی به عمل آمد که نتایج مربوط به مطالعه در جدول ١ آورده شده است.

از میان ٦٠ مرد نابارور بررسی‌شده که سن آن‌ها ٢٤ تا ٤٤ سال بود، ١١ نفر (٣٣/٨٪) انواع ناهنجاری‌ها و پلی‌مورفیسم‌های کروموزومی را نشان دادند. بدین ترتیب که چهار مورد (٦/٦٦٪) از آن‌ها مبتلا به سندروم کلاین فلتر (47,XXY) و دو مورد از آن‌ها (٣/٣٣٪) دارای جابجایی روبرت سونین 45,XY,rob(13;14) و 45,XY,rob(14;22)) یک مورد از آن‌ها دارای معکوس‌شدگی کروموزوم Y (46,XYinv(Y))، یک مورد (١/٦٦٪) دارای معکوس‌شدگی جنسی (46,XX,male)، یک مورد (١/٦٦٪) دارای معکوس شدگی کروموزوم ٩(46,XY;inv(9)) و دو مورد (٣/٣٣٪) دارای گسترش ناحیه ماهواره‌ای در کروموزوم ١٥ ($46,XY,15ps^{+}$) بودند.

شیوع ناهنجاری‌های کروموزومی در مردان نابارور در این مطالعه ۱۸/۳۳٪ (۱۱ مورد از ٦۰ بیمار) بود که به‌طور معنی‌داری بالاتر از شیوع جهانی (۱۰٪) است. برای مقایسه این دو نسبت از آزمون آماری کا-اسکور استفاده شد و سپس داده‌ها با بهره‌گیری از نرم‌افزار SPSS نسخه ۲۵ تحلیل شدند. نتایج نشان داد که اختلاف مشاهده‌شده ازنظر آماری معنی‌دار بود (X^2=4.58, df=1, p=0.03). این یافته نشان می‌دهد که فراوانی ناهنجاری‌های کروموزومی در جمعیت موردمطالعه در منطقه شمال غرب ایران به طور قابل‌توجهی بالاتر از میانگین جهانی گزارش‌شده می‌باشد.

جدول ۱: نتایج آزمایش‌ها کاریوتایپ انجام‌شده از مبتلایان به آزواسپرمی غیر انسدادی/الیگواسپرمی شدید

شماره	نتیجه کاریوتایپ	تعداد بیماران	درصد موارد مشاهده	نوع اختلال کروموزومی
۱	46,XY	٤۹	٪ ۸۱/٦٦	طبیعی
۲	47,XXY	٤	٪ ٦/٦٦	عددی (سندروم کلاین فلتر)
۳	46,XY,15ps+	۲	٪ ۳/۳۳	پلی مورفیسم
۴	45,XY,rob(13;14)	۱	٪ ۱/٦٦	ساختاری (ترانسلوکیشن)
۵	45,XY,rob(14;22)	۱	٪ ۱/٦٦	ساختاری (ترانسلوکیشن)
۶	46,XYinv(Y)	۱	٪ ۱/٦٦	ساختاری (اینورژن)
۷	46,XX,male	۱	٪ ۱/٦٦	معکوس شدگی جنسی
۸	46,XY;inv(9)	۱	٪ ۱/٦٦	پلی مورفیسم کروموزومی

بحث

در این مطالعه، آنالیز کاریوتایپ در ٦۰ نفر از مبتلایان به آزواسپرمی غیرانسدادی یا الیگواسپرمی شدید ساکن شمال غرب ایران انجام شد. شیوع ناهنجاری‌های کروموزومی در جمعیت مورد بررسی ۱۸/۳۳ ٪ بود که نسبت به میانگین جهانی (حدود ۱۰٪) (۳, ۱٤, ۱۵) بالاتر بوده و ازنظر آماری معنی‌دار است (P=۰/۰۳) این یافته اهمیت انجام بررسی‌های ژنتیکی در بیماران نابارور به‌ویژه در مناطقی با داده‌های اپیدمیولوژیکی محدود، مانند شمال‌غرب ایران، را نشان می‌دهد.

شایع‌ترین ناهنجاری مشاهده‌شده در این مطالعه، سندرم کلاین‌فلتر(47,XXY) با فراوانی ۳٦/۳٦ ٪ از کل موارد غیرطبیعی بود. این یافته با مطالعات متعددی که در سرتاسر جهان انجام‌یافته هم‌راستا است چرا که در مطالعات مذکور نیز سندرم کلاین‌فلتر به عنوان شایع‌ترین اختلال کروموزومی در مردان نابارور گزارش‌شده است (۱). بااین‌حال، برخی دیگر از مطالعات شیوع پایین‌تری از این اختلال را گزارش کرده‌اند که می‌تواند ناشی از تفاوت در طراحی مطالعه و معیارهای ورود بیماران باشد (١٦). پس از سندرم کلاین فلتر، بیشترین فراوانی به پلی‌مورفیسم‌های کروموزومی تعلق داشت (۲۷/۲۷ ٪) که شایع‌ترین آن‌ها در مطالعه ما مربوط به معکوس‌شدگی کروموزوم ۹ بود این یافته هم‌راستا بامطالعه‌ای دیگر می‌باشد که فراوانی پلی مورفیسم مذکور را به‌طور معنی‌داری در جمعیت مردان نابارور بالاتر از جمعیت افراد کنترل گزارش کرده است (۱۷).

از میان ناهنجاری‌های ساختاری کروموزومی، ترانسلوکاسیون های رابرتسونین (۱٤;۱۳ و ۲۲;۱٤) و واژگونی کروموزوم Y به ترتیب هرکدام در یک مورد مشاهده شدند. اهمیت این تغییرات در ناباروری ازآن‌جهت است که ناهنجاری‌های فوق می‌توانند منجر به ایجاد اسپرم‌های غیرطبیعی و درنتیجه افزایش ریسک سقط مکرر یا تولد نوزاد مبتلا به ناهنجاری کروموزومی غیر متعادل شوند (۱۸). یافته ما در مورد واژگونی Y نیز با نتایج سایر مطالعات همخوانی دارد که نشان می‌دهند این تغییر ساختاری می‌تواند در برخی موارد با ناباروری مردان ارتباط داشته باشد (۱۹).

مقایسه این پژوهش با مطالعات جهانی نشان می‌دهد که نرخ ناهنجاری‌های کروموزومی در بیماران نابارور می‌تواند بسیار متغیر (٥/٤٪ تا ۲۲/۸٪) (۲۰). علت این تفاوت‌ها را نیز می‌توان به تفاوت‌های قومی–ژنتیکی، شرایط محیطی، اندازه نمونه موردمطالعه و حساسیت روش‌های مورداستفاده برای آنالیز کروموزوم‌ها نسبت داد. به‌طوری‌که استفاده از روش‌های کاریوتایپینگ و باندینگ دقیق‌تر نظیر high-resolution banding یا تکنیک‌های مکمل مانند FISH و Array-CGH می‌تواند به شناسایی ناهنجاری‌های بیشتری منجر شود و تصویر کامل‌تری از وضعیت ژنتیکی بیماران نابارور ارائه دهد.

درمجموع، یافته‌های مطالعه ما نشان می‌دهد که غربالگری ژنتیکی به‌ویژه کاریوتایپ، باید به عنوان بخشی از پروتکل استاندارد بررسی ناباروری مردان به‌خصوص در بیماران مبتلا به آزواسپرمی غیرانسدادی و الیگواسپرمی شدید در نظر گرفته شود. چنین رویکردی علاوه بر بهبود انتخاب روش‌های درمانی مؤثر از هزینه‌های غیرضروری درمان‌های ناموفق نیز پیشگیری کرده و در کنار این مهم، احتمال تولد نوزادان مبتلا به ناهنجاری‌های کروموزومی را هم کاهش می‌دهد.

نتیجه‌گیری

یافته‌های این مطالعه نشان داد که شیوع ناهنجاری‌های کروموزومی در مردان نابارور (۱۸/۳۳٪) به‌طور معنی‌داری بالاتر از شیوع جهانی گزارش‌شده (حدود ۱۰٪) بود (P=۰/۰۳). این یافته هم سو با مطالعات مشابه در کشورهای مختلف است که بر اهمیت انجام آنالیز کاریوتایپ را در ارزیابی اولیه بیماران نابارور، به‌ویژه در مبتلایان به آزواسپرمی غیرانسدادی و الیگواسپرمی شدید، تأکید کرد (۲۰). شایع‌ترین ناهنجاری مشاهده‌شده در مطالعه حاضر سندرم کلاین‌فلتر بود که در بسیاری از مطالعات در سایر نقاط جهان نیز به عنوان شایع‌ترین اختلال کروموزومی مرتبط با ناباروری مردان گزارش‌شده است (۲۱).

با در نظر گرفتن اینکه درمان‌های کمک باروری در حضور ناهنجاری‌های کروموزومی عموماً اثربخشی بسیار کمی دارند و همچنین خطر انتقال ناهنجاری‌ها به نسل بعد را افزایش می‌دهند، انجام تست‌های سیتوژنتیک پیش از اقدام به هرگونه درمان ناباروری ضروری به نظر می‌رسد. علاوه بر این، بررسی‌های پیشرفته‌تر مانند آنالیز ریز حذف‌های نواحی AZF در کروموزوم Y نیز می‌تواند در تکمیل فرایند تشخیص و تعیین رویکرد درمانی مناسب نقشی کلیدی ایفا کند.

به‌طورکلی، یافته‌های مطالعه حاضر بار دیگر بر ضرورت انجام آزمایش‌ها ژنتیکی در پروتکل استاندارد درمان ناباروری مردان تأکید می‌نماید. این رویکرد نه‌تنها به کاهش هزینه‌های درمانی ناموفق کمک می‌کند، بلکه در پیشگیری از تولد نوزادان مبتلا به اختلالات کروموزومی نیز مؤثر خواهد بود. انجام مطالعاتی با حجم نمونه بزرگ‌تر و در سایر نقاط جهان توصیه می‌شود تا تصویری دقیق‌تر از اپیدمیولوژی و پیامدهای بالینی ناهنجاری‌های کروموزومی در جمعیت‌های مختلف به دست آید.

تشکر و قدردانی

بدین‌وسیله از همراهی کلیه متخصصین اورولوژی، زنان–زایمان و نازایی که رهنمون مراجعه بیماران به آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر رحمانی شدند، از کادر آزمایشگاه و کلیه شرکت‌کنندگان در مطالعه، تشکر و قدردانی می‌کنیم.

موضوع طرح انجام‌شده از طریق کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی تبریز، با شناسه IR.TBZMED.REC.1397.367 مورد تائید قرارگرفته است.

تضاد منافع

در این پژوهش هیچ‌گونه تعارض منافعی توسط نویسندگان گزارش نشده است.

مشارکت نویسندگان:

(۱) مفهوم‌پردازی و طراحی مطالعه، یا جمع‌آوری داده‌ها، یا تجزیه‌وتحلیل و تفسیر داده‌ها: همه نویسندگان

(۲) تهیه پیش‌نویس مقاله یا بازبینی آن جهت تدوین محتوای اندیشمندانه: همه نویسندگان

(۳) تائید نهایی دست‌نوشته پیش از ارسال به مجله: همه نویسندگان

References

1. Yovinska S, Belemezova K, Hristova-Savova M, Milachich T, Andreeva P, Veleva L, et al. Correlation between Cytogenetic Findings and Spermatogenic Failure in Bulgarian Infertile Men. Life (Basel). 2022;12(11).
https://doi.org/10.3390/life12111840

2. Arafa MM, Majzoub A, AlSaid SS, El Ansari W, Al Ansari A, Elbardisi Y, et al. Chromosomal abnormalities in infertile men with azoospermia and severe oligozoospermia in Qatar and their association with sperm retrieval intracytoplasmic sperm injection outcomes. Arab J Urol. 2018;16(1):132–9.
https://doi.org/10.1016/j.aju.2017.11.009

3. Akbari MT, Behjati F, Pourmand GR, Asbagh FA, Kachoui MA. Cytogenetic abnormalities in 222 infertile men with azoospermia and oligospermia in Iran: Report and review. Indian J Hum Genet. 2012;18(2):198–203.
https://doi.org/10.4103/0971-6866.100764

4. Li R, Wang X, Feng S, Yang X, Zhang Q, Zhan P. Chromosome 1q21 translocation and spermatogenesis failure: Two case reports and review of the literature. Medicine (Baltimore). 2019;98(52):e18588.
https://doi.org/10.1097/MD.0000000000018588

5. Emirdar V, Acet F. The effect of azoospermia factor microdeletions on intracytoplasmic sperm injection results in azoospermia patients. Pak J Med Sci. 2023;39(3):672–6.
https://doi.org/10.12669/pjms.39.3.7003

6. Olszewska M, Stokowy T, Pollock N, Huleyuk N, Georgiadis A, Yatsenko S, et al. Familial Infertility (Azoospermia and Cryptozoospermia) in Two Brothers-Carriers of t(1;7) Complex Chromosomal Rearrangement (CCR): Molecular Cytogenetic Analysis. Int J Mol Sci. 2020;21(12).
https://doi.org/10.3390/ijms21124559

7. Amouri A, Hammami W, Kilani O, Bouzouita A, Ayed W, Ben Meftah M, et al. Chromosomal evaluation in a group of Tunisian patients with non-obstructive azoospermia and severe oligozoospermia attending a Tunisian cytogenetic department. C R Biol. 2014;337(4):223–8.
https://doi.org/10.1016/j.crvi.2014.02.006

8. Yatsenko AN, Yatsenko SA, Weedin JW, Lawrence AE, Patel A, Peacock S, et al. Comprehensive 5-year study of cytogenetic aberrations in 668 infertile men. J Urol. 2010;183(4):1636–42.
https://doi.org/10.1016/j.juro.2009.12.004

9. Stahl PJ, Schlegel PN. Genetic evaluation of the azoospermic or severely oligozoospermic male. Curr Opin Obstet Gynecol. 2012;24(4):221–8.
https://doi.org/10.1097/GCO.0b013e3283558560

10. Li P, Ding L, Sha YW, Song YQ, Lin J, Werner EF, et al. Non-chimerism and chimerism pseudo dicentric Y chromosome: two case reports about azoospermia and cytogenetic/molecular genetic analysis in the Chinese population. J Assist Reprod Genet. 2013;30(4):539–46.
https://doi.org/10.1007/s10815-013-9969-1

11. Pina-Neto JM, Carrara RC, Bisinella R, Mazzucatto LF, Martins MD, Sartoratto E, et al. Somatic cytogenetic and azoospermia factor gene microdeletion studies in infertile men. Braz J Med Biol Res. 2006;39(4):555–61.
https://doi.org/10.1590/S0100-879X2006000400017

12. Koşar PA, Ozçelik N, Koşar A. Cytogenetic abnormalities detected in patients with non-obstructive azoospermia and severe oligozoospermia. J Assist Reprod Genet. 2010;27(1):17–21.
https://doi.org/10.1007/s10815-009-9366-y

13. Zhang ZB, Jiang YT, Yun X, Yang X, Wang RX, Dai RL, et al. Male infertility in Northeast China: a cytogenetic study of 135 patients with non-obstructive azoospermia and severe oligozoospermia. J Assist Reprod Genet. 2012;29(1):83–7.
https://doi.org/10.1007/s10815-011-9670-1

14. Alkhalaf M, Al-Shoumer K. Cytogenetic abnormalities and azoospermia factor (AZF) microdeletions in infertile men from Kuwait. J Mol Genet Med. 2010;4:232–4.
https://doi.org/10.4172/1747-0862.1000040

15. Dada R, Gupta NP, Kucheria K. Cytogenetic and molecular analysis of male infertility: Y chromosome deletion during nonobstructive azoospermia and severe oligozoospermia. Cell Biochem Biophys. 2006;44(1):171–7.

https://doi.org/10.1385/CBB:44:1:171

16. Behulova R, Varga I, Strhakova L, Bozikova A, Gabrikova D, Boronova I, et al. Incidence of microdeletions in the AZF region of the Y chromosome in Slovak patients with azoospermia. Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub. 2011;155(1):33–8.

https://doi.org/10.5507/bp.2011.006

17. Minocherhomji S, Athalye AS, Madon PF, Kulkarni D, Uttamchandani SA, Parikh FR. A case-control study identifying chromosomal polymorphic variations as forms of epigenetic alterations associated with the infertility phenotype. Fertil Steril. 2009;92(1):88–95.

https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2008.05.071

18. Mau-Holzmann UA. Somatic chromosomal abnormalities in infertile men and women. Cytogenet Genome Res. 2005;111(3-4):317–36.

https://doi.org/10.1159/000086906

19. Antonelli A, Gandini L, Petrinelli P, Marcucci L, Elli R, Lombardo F, et al. Chromosomal alterations and male infertility. J Endocrinol Invest. 2000;23(10):677–83.

https://doi.org/10.1007/BF03343793

20. Ferlin A, Arredi B, Foresta C. Genetic causes of male infertility. Reproductive Toxicology. 2006;22(2):133–41.

https://doi.org/10.1016/j.reprotox.2006.04.016

21. Krausz C, Riera-Escamilla A. Genetics of male infertility. Nat Rev Urol. 2018;15(6):369–84.

https://doi.org/10.1038/s41585-018-0003-3