



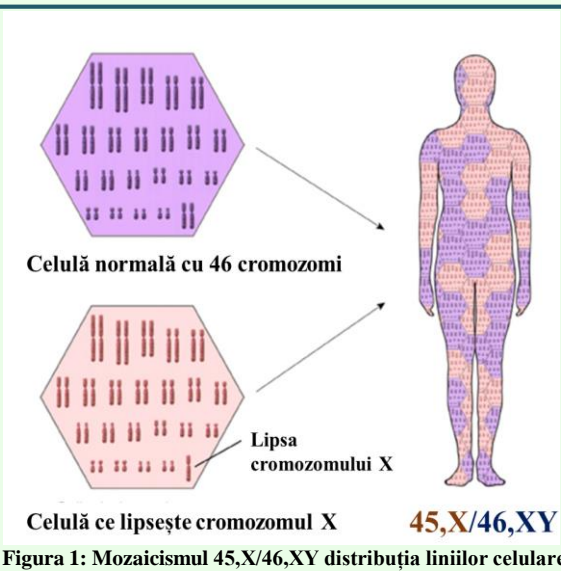
Al VIII-a Congres Internațional al Societății de Pediatrie din Republica Moldova
 „PEDIATRIA – SPECIALITATE MULTIDISCIPLINARĂ”
 06-08 iunie 2024

MOZAICISM 45,X/46,XY LA BĂRBAT: RAPORT DE CAZ CLINIC

Racoviță Stela¹, Sprincean Mariana^{1,2}, Moșin Veaceslav¹, Capcelea Svetlana¹, Hadjiu Svetlana^{1,2}, Revenco Ninel^{1,2}
 Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”¹; IMSP Institutul Mamei și Copilului²

Introducere:

- **DISGENEZIA GONADICĂ MIXTĂ: 45,X/46,XY**
- Mozaicismul 45,X/46,XY este o aneuploidie rară a cromozomilor sexuali cu o prevalență de aproximativ **1 din 15.000 de nou-născuți**.
- În cazurile cu 45,X/46,XY, există două linii celulare distribuite diferit, dintre care una prezintă un cariotip 45,X (monosomie X) și cealaltă un cariotip masculin normal 46,XY.
- Fenotipul depinde de proporția și distribuția în organism a celulelor XY vs X.
- Fenotipuri foarte variate și se poate identifica la femei cu disgenezie gonadală, la bărbați cu disgenezie gonadală mixtă, în cazurile cu pseudohermafroditism masculin și la bărbați aparent normali.



Rezultate obținute: Caz Clinic

Vârsta: **46 de ani**
 Fenotip- **Masculin**
 Cariotip- **45,X/46,XY** (20%/80%)
 Sterilitate cuplu 15 ani
 Talie -157 m
 Greutate- 72kg
 Spermograma- **Azoospermie**

Evaluarea urologică: organe urogenitale caracteristice sexului masculin, testicule prezente în scrot cu dimensiuni reduse semnificativ, adenom de prostată.

Marcheri endocriini	valori de referință
FSH- 1,5	2.0-10.0 mIU/ml
LH - 1,6	3.0-12 mIU/ml
Prolactina- 18,0	1.8-17.0 ng/ml
Testosteron- 3,7	2.0-6.9 ng/ml



Figura 2: Cariotip mozaic 45,X[3]/46,XY[12] al pacientului cu vârsta 46 ani

Tehnica de bandare cromozomială: GTG; Metafaze numarate: 30; Metafaze cariotipate: 10; Nivel de rezoluție al benzilor: 550.

Scopul studiului: Evaluarea clinico - genetică a bărbaților cu spermograma sever afectată pentru diagnosticul etiologic al cazurilor de infertilitate.

Materiale și metode:

A fost evaluat un bărbat de 45 de ani, cu o istorie de 11 ani de infertilitate în cadrul consultului medico-genetic. În urma evaluării materialului seminal, repetat, s-a diagnosticat azoospermia. Au fost evaluați markerii endocriini: nivelurile de Testosteron; Estradiol; Hormonul Luteinizant [LH]; Hormonul Foliculostimulant [FSH]. Examenul citogenetic a fost efectuat conform metodei standard G pe limfocite din sângele periferic. Interpretarea rezultatelor s-a realizat conform nomenclurii, International System for Human Cytogenetic Nomenclature din anul 2016.

Diagnosticul: Conform examinării citogenetice, a fost identificat un cariotip 45,X/46,XY (mozaicism cromozomial), având 2 linii celulare distincte: celule cu 45 de cromozomi, având un singur cromozom X în perechea de cromozomi sexuali (monosomie X - 45,X), în 3 celule analizate (20%); celule cu 46 de cromozomi (46,XY), în 12 celule analizate (80%). **DISGENEZIA GONADICĂ MIXTĂ: 45,X/46,XY**

Concluzii: Cazurile de mozaicism 45,X/46,XY ce prezintă fenotip aparent normal masculin reprezintă un subgrup rar al acestor anomalii cromozomiale. În majoritatea cazurilor acești pacienți rămân nediatectificați sau sunt diagnosticați tardiv în timpul examenului citogenetic la bărbații cu spermograma sever afectată, datorită infertilității. Consultarea medico-genetică este importantă pentru diagnosticul etiologic al cazurilor rare de anomalii cromozomiale.