



FERTILIDADE MASCULINA

A infertilidade é a incapacidade de um casal engravidar dentro do período de um ano, mantendo relações sexuais regularmente sem uso de contraceptivos. A infertilidade primária é quando os casais nunca tiveram filho(s), e a secundária é quando o casal já tem filho(s), mas estão com dificuldade de engravidar.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), estima-se que 186 milhões de indivíduos são inférteis no mundo. No Brasil, aproximadamente 8 milhões de indivíduos não conseguem ter filhos. Atualmente, acredita-se que os homens sejam responsáveis por cerca de 35% dos casos de infertilidade, as mulheres também por 35% dos casos, uma combinação de homens e mulheres em 20% dos casos e os 10% restantes são atribuídos a causas desconhecidas. Há várias causas de infertilidade ligadas ao fator masculino, dentre elas, podemos destacar: microdeleções no cromossomo Y, infecções sexualmente transmissíveis, alterações cromossômicas e presença de mutações associadas à fibrose cística.

Microdeleções no cromossomo Y

O que é?

O cromossomo Y é responsável pela determinação do sexo masculino. A região AZF (fator de azoospermia) possui 3 sub-regiões: AZFa, AZFb e AZFc, que estão localizadas no braço longo do cromossomo Y (Yq) e são responsáveis pela espermatogênese. Suas microdeleções podem causar desde oligozoospermia (baixa produção de espermatozóides no sêmen) até uma azoospermia (ausência de espermatozóides no sêmen), podendo ocasionar a infertilidade masculina. Os genes ZFY e SRY estão localizados no braço curto do cromossomo Y. O gene ZFY também tem um papel importante na espermatogênese e o gene SRY é essencial para a diferenciação e crescimento testicular. Mutações podem causar falha no desenvolvimento testicular, enquanto a sua ausência diferencia as gônadas primordiais em ovários. A deleção desses genes pode ocasionar a infertilidade masculina. Cerca de 5 a 10% dos homens inférteis possui microdeleções no cromossomo Y, sendo a AZFc a mais encontrada. O estudo de microdeleção do cromossomo Y (DELY) detecta 19 STSs (Sequence-tagged Sites) nas três regiões subdivididas AZFa, AZFb e AZFc, enquanto a análise de microdeleções do cromossomo Y (AMCY) detecta 16 STSs nas duas regiões ZFY e SRY.

Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo os exames oferecidos pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
ESTUDO DE MICRODELEÇÃO NO CROMOSSOMO Y	DELY
ANÁLISE DE MICRODELEÇÕES NO CROMOSSOMO Y	AMCY

Infecções Sexualmente Transmissíveis (IST)

O que é?

As infecções sexualmente transmissíveis (IST), são causadas por vírus, bactérias, fungos e protozoários, e transmitidas por meio de contato sexual com indivíduos infectados, sem uso de preservativo. Essas doenças podem se manifestar através de bolhas, verrugas, feridas e corrimentos, ou podem não apresentar sintomas. Essas infecções quando não tratadas podem trazer danos permanentes tanto no trato reprodutor feminino quanto no masculino, podendo acarretar complicações graves, como por exemplo a infertilidade.

Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo os exames oferecidos pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	PATÓGENOS ANALISADOS	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
PAINEL DST - DETECÇÃO POR PCR	<i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> , <i>Trichomonas vaginalis</i> , <i>Mycoplasma hominis</i> , <i>Ureaplasma urealyticum</i> e <i>Ureaplasma parvum</i>	DSTPC	40314278* 40314243
PAINEL DST 4 PATÓGENOS - DETECÇÃO POR PCR	<i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> e <i>Trichomonas vaginalis</i>	DSTPC4	40314278* 40314243
COMBO PAINEL MOLECULAR PARA DST E SÍFILIS	<i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Haemophilus ducreyi</i> , <i>Herpes simplex2 (HSV1/HSV2)</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> , <i>Mycoplasma hominis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> , <i>Treponema pallidum</i> , <i>Trichomonas vaginalis</i> e <i>Ureaplasma (urealyticum/parvum)</i> .	DSTSIF	40314278* 40314243
PAINEL DE ÚLCERA GENITAL	<i>Herpes simplex2 (HSV1/HSV2)</i> , <i>Varicella-zoster virus</i> , <i>Cytomegalovirus</i> , <i>C. trachomatis LGV</i> , <i>T. pallidum</i> e <i>H. ducreyi</i>	PUGPCR	40314278* 40314243
CHLAMYDIA TRACHOMATIS E NEISSERIA GONORRHOEAE POR PCR	<i>Chlamydia trachomatis</i> e <i>Neisseria gonorrhoeae</i>	CTNG	40314278* 40314243
UREAPLASMA PARVUM E UREALITY - POR PCR	<i>Ureaplasma urealyticum</i> e <i>Ureaplasma parvum</i>	UPCR	40314278*

* Código TUSS genérico para detecção de agentes infecciosos por PCR. Verifique com o convênio referente à aceitação do uso desse código.

Caso necessário, também realizamos a pesquisa dos patógenos de forma isolada. Qualquer dúvida, acesse nosso [Guia de Exames](#).

Cariótipo

O que é?

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), 15% dos casais que desejam ter filhos naturalmente encontram dificuldades para a concepção. Entre as condições que ocasionam casos de infertilidade ou dificuldade para engravidar, as genéticas estão entre as principais. Para tanto, o exame de cariótipo é considerado indispensável para o indispensável para identificar possíveis alterações cromossômicas relacionadas a dificuldade para engravidar e/ou manter a gestação. O exame de cariótipo com técnica de bandeamento G permite identificar, nos cromossomos, alterações numéricas e/ou estruturais de 5 a 10 Mb. O cariótipo com banda G é considerado teste padrão ouro para identificar translocações balanceadas (possíveis causas de infertilidade), Síndrome de Turner (monossomia do X), Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21), Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18) e Síndrome de Patau (trissomia do cromossomo 13).

Exame disponível

Veja no quadro abaixo o exame oferecido pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
CARIÓTIPO BANDA G CONSTITUCIONAL	CARBG

Fibrose cística

O que é?

A fibrose cística, conhecida também como Doença do Beijo Salgado ou Mucoviscidose, é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene Regulador da Condutância Transmembrana da Fibrose Cística (CFTR). No Brasil, estima-se que 4% da população possui uma mutação nesse gene, mesmo sem ter a doença. A fibrose cística é caracterizada por secreções no muco com viscosidade anormal, devido a um gene defeituoso que faz com que o corpo produza o muco mais espesso (30 a 60 vezes mais). Sabe-se que a fibrose cística pode levar à infertilidade masculina em aproximadamente 90% dos casos, devido a azoospermia obstrutiva resultando na ausência de espermatozoides no sêmen. O teste é feito através da análise do gene CFTR a fim de identificar os polimorfismos relacionados à Fibrose Cística.

Exames disponíveis

Veja no quadro abaixo os exames oferecidos pelo DB Molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
FIBROSE CÍSTICA - PESQUISA DA MUTAÇÃO F508	FC508
FIBROSE CÍSTICA - QUATRO MUTAÇÕES	FC4M
FIBROSE CÍSTICA - PESQUISA DE CINCO MUTAÇÕES DF508 - G542X -G551D - R553X - N1303K	FC5M
FIBROSE CÍSTICA (PESQUISA DE 50 MUTAÇÕES)	FIB50M
FIBROSE CÍSTICA - SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO GENE CFTR	CFTR
ESTUDO DE DELEÇÕES E DUPLICAÇÕES PARA A FIBROSE CÍSTICA	CFTRML

Indicações

- Pessoas que estão planejando ter filhos;
- Primeiro caso de aborto espontâneo;
- Casos de aborto de repetição.

Como solicitar?

Identificar o alvo da pesquisa (patógeno, gene ou mutação) e a metodologia a ser utilizada (sequenciamento, PCR, etc.).

Exs.:

- Pesquisa de *Chlamydia trachomatis* por PCR;
- Sequenciamento completo do gene CFTR.

Referências

Borges, CHS; Macedo, LC. Male infertility caused by microdeletions on Y chromosome. ScienceDirect. Set-dez. 2016; 31:3-169-174.

Borghot, MV; Wyns, C. Fertility and infertility: Definition and epidemiology. Dez. 2018; 62:2-10


Vogt PH. Human Y chromosome function in male germ cell development. In Advances in Developmental Biology. 1996. 4:191-257.

Spornraft-Ragaller, P and Varwig-Janßen, D. Sexually transmitted infections and male fertility. Dez 2018. 69(12):1006-1013.

<https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/infertility>

Saiba mais

 dbmolecular.com.br

 assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br

 0800 643 0376