



*Ricerca internazionale, guidata dall'Università di Firenze, pubblicata su American Journal of Human Genetics*



(foto: FOCUS)

Firenze, 9 luglio 2022 - Uno studio internazionale, guidato dall'Università di Firenze e pubblicato su [American Journal of Human Genetics](#), fa luce sulle possibili cause dell'infertilità maschile, la cui manifestazione più grave è l'azoospermia (mancanza totale di spermatozoi nell'eiaculato), che si riscontra nel 1% della popolazione generale ["Large-scale analyses of the X chromosome in 2,354 infertile men discover recurrently affected genes associated with spermatogenic failure" Doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.06.007>].

Lo studio ha analizzato per la prima volta tutti i geni (sono più di 850) del cromosoma X, uno dei due cromosomi umani sessuali (l'altro è il cromosoma Y che porta il gene che determina il sesso maschile). L'analisi - guidata da Csilla Krausz, docente di Endocrinologia presso l'Università di Firenze - ha riguardato una casistica di oltre 2.300 pazienti affetti da azoospermia.

Grazie alla stretta collaborazione tra gruppi di ricerca europei e statunitensi (Università di Firenze, Fondazione Puigvert Barcellona, Gemini Consortium - USA), Università di Münster, Università di Newcastle, tra i principali) sono state identificate varianti potenzialmente dannose in 55 geni con plausibile effetto negativo sulla produzione di spermatozoi; 21 di questi geni hanno una forte correlazione con l'azoospermia.

Secondo lo studio, in circa il 7% dei pazienti la causa dell'azoospermia è da attribuire ai difetti del cromosoma X dei pazienti. L'implicazione della ricerca nella pratica clinica è rilevante in quanto le mutazioni sono state riscontrate in pazienti multipli, appartenenti a coorti diversi con conseguente validazione del loro ruolo nell'infertilità maschile.

“Da circa 30 anni - spiega Csilla Krausz - gli studi sull'infertilità maschile vertono sulle alterazioni dell'altro cromosoma sessuale presente negli uomini, il cromosoma Y, mentre l'interesse per il cromosoma X nell'ambito dell'infertilità maschile si limitava a tre soli geni. Questo progetto, che costituisce un bell'esempio di cooperazione scientifica, ha invece analizzato la totalità dei geni del cromosoma X, partendo e ampliando, in cinque anni di intenso lavoro, la tesi di dottorato di Antoni Riera-Escamilla, che il giovane ricercatore, ora a Barcellona, ha svolto a Firenze presso il mio team di ricerca, nell'ambito del programma Marie Curie Network”.

“La scoperta di nuovi fattori genetici - continua Krausz - è molto rilevante, dato che nel 40% dei casi non conosciamo la causa di azoospermia, e permette di compiere un passo significativo nella comprensione del ruolo del cromosoma X nella spermatogenesi umana e nella diagnostica genetica di questa patologia”.