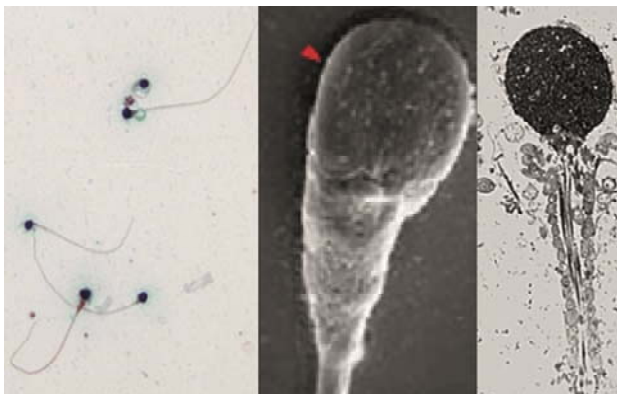


## Le voile se lève sur une des causes génétiques de l'infertilité masculine

L'équipe de Stéphane Viville travaille sur les mécanismes à l'origine des problèmes d'infertilité chez l'homme. Leurs recherches actuelles ont permis de découvrir un nouveau gène impliqué dans la globozoospermie, une pathologie caractérisée par la production de spermatozoïdes à tête ronde. Ce défaut conformationnel les empêche de féconder un ovule.

Pour trouver les causes génétiques de la globozoospermie, les chercheurs de l'Institut ont choisi d'adopter une démarche fondée à la fois sur des approches de génétique humaine et sur l'étude de familles souffrant d'infertilité masculine. À l'aide de la technologie des puces à ADN, ils ont déterminé l'emplacement (locus) du gène à l'origine de la déformation de la tête des spermatozoïdes. Les scientifiques ont montré que tous les frères atteints d'une même famille (3 sur 6) étaient porteurs d'une délétion homozygote de 200 000 paires de bases sur le chromosome 12, c'est-à-dire de la perte d'un gros fragment d'ADN de ce chromosome. Or, un seul gène se trouvait au niveau de la région chromosomique manquante : le gène DPY19L2, qui a un rôle fondamental dans la constitution des spermatozoïdes. La délétion en question est certainement due à une recombinaison homologe non allélique. Ce mécanisme classique de l'évolution des espèces à reproduction sexuée correspond à la survenue d'une anomalie au moment du réarrangement chromosomique activé pendant la méiose\*. Au cours d'une autre étude, effectuée sur 24 personnes souffrant de globozoospermie, la même délétion a été mise en évidence chez 4 patients. Ceci fait de DPY19L2 le gène le plus souvent atteint dans cette affection. Les conclusions de ces travaux ouvrent donc de nouvelles pistes de recherche sur les mécanismes encore méconnus à l'origine de la formation des spermatozoïdes et, par conséquent, souvent responsables d'une stérilité chez l'homme.

\*Processus au cours duquel les cellules se divisent pour former les cellules sexuelles



*Spermatozoïdes de patients atteints de globozoospermie (microscope optique à gauche, microscopie électronique à balayage au milieu et microscopie électronique à transmission à droite). Le spermatozoïde présente une tête toute ronde où il manque l'acrosome.*

**The American Journal of Human Genetics, number 88 (Mars 2011)**

*DPY19L2 Deletion as a Major Cause of Globozoospermia*

Koscinski I, Ellnati E, Fossard C, Redin C, Muller J, Velez De La Calle JP, Schmitt F, Ben Khelifa M, Ray P, Kilani Z, Barratt Christopher LR, Viville S.