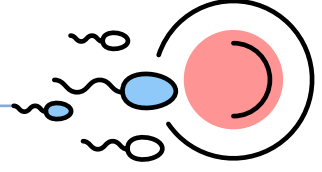


# BÖLÜM 12



## İNFERTİLİTENİN GENETİK NEDENLERİ

Mehmet Caner ÖZER<sup>1</sup>

### GİRİŞ

İnfertilite, erkek, kadın veya her ikisinde etkileyen, birçok nedeni olan karmaşık bir hastalıktır (1). İnfertilite vakalarının %20-30' u erkek faktörüne, %20-35' i kadın faktörüne ve %25-40' ı hem erkek hem de kadın faktörüne bağlı olarak geliştiği bilinmektedir. Bununla birlikte, çiftlerin yaklaşık %10-20' sinde hiçbir neden tanımlanmamıştır ve infertilite idiyopatik olarak kabul edilir (2, 3).

Yirmili yaşlarının ortasındaki sağlıklı genç bir çiftin her döngüde gebelik oluşturma şansı yalnızca %20-25'tir ve buyüzden, her biri farklı genetik kontrol derecelerine sahip bir dizi faktör, şanslarını etkileyebilir (4).

İdiyopatik infertilite vakalarının çoğu genetik veya genomik kusurlardan oluşur. Bu kusurlar, erkek faktörlü infertilite nedenlerinin yaklaşık %50'sinden sorumlu olduğu düşünülmektedir. İnfertilitenin kadın faktörüne bağlı en sık iki durum olan ovulatuvar disfonksiyon (%25) ve endometriozis (%15), kanıtlanabilir bir ailesel yatkınlığa sahiptir ve ayrıca genetik bir temele işaret eder (3).

Pek çok infertilite nedeninin genetik bir bileşeni vardır. Spesifik genotipler ve karyotipler, infertilite fenotipleri ile ilişkilendirilmiştir ve insanlarda spesifik genler ve modeller üzerinde yapılan çalışmalar, infertilitenin poligenik ve çok faktörlü temeline ışık tutmaktadır (4).

<sup>1</sup> Uzm. Dr., Ankara Şehir Hastanesi, Üremeye Yardımcı Tedavi Merkezi, mc.ozef77@gmail.com

## KAYNAKLAR

1. Krausz C, Riera-Escamilla A. Genetics of male infertility. *Nature reviews Urology*. 2018;15 (6):369-84.
2. Mustafa M, Hadi J, Iizam E, Sani A. *Male and Female Infertility: Causes, And Management*. 2019:27-32.
3. Mallepaly R, Butler PR, Herati AS, Lamb DJ. *Genetic Basis of Male and Female Infertility*.
4. Shah K, Sivapalan G, Gibbons N, Tempest H, Griffin DK. *The genetic basis of infertility. Reproduction (Cambridge, England)*. 2003;126 (1):13-25.
5. Öztürk Ş. *Erkek İnfertilitesi: Kromozomal nedenler*. 1 ed. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2019. 12-9 p.
6. Karen Sermon Se. *Text book of Human Reproductive Genetics*. 1 ed2014.
7. Yatsenko AN, Yatsenko SA, Weedon 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.
8. Hotaling JM. Genetics of male infertility. *The Urologic clinics of North America*. 2014;41 (1):1-17.
9. Badar A, Ansari A, Lohiya N. An Overview on the Genetic Determinants of Infertility. *Biomedical Journal of Scientific & Technical Research*. 2018;10.
10. Yang Y, Hao W. Clinical, cytogenetic, and molecular findings of isodicentric Y chromosomes. *Molecular Cytogenetics*. 2019;12.
11. Yatsenko SA, Rajkovic A. Genetics of human female infertility. *Biology of reproduction*. 2019;101 (3):549-66.
12. Jacobs PA, Ross A. Structural abnormalities of the Y chromosome in man. *Nature*. 1966;210 (5034):352-4.
13. Shamsi MB, Kumar K, Dada R. Genetic and epigenetic factors: Role in male infertility. *Indian journal of urology : IJU : journal of the Urological Society of India*. 2011;27 (1):110-20.
14. Gunes S, Esteves SC. Role of genetics and epigenetics in male infertility. *Andrologia*. 2021;53 (1):e13586.
15. Zorrilla M, Yatsenko AN. *The Genetics of Infertility: Current Status of the Field*. *Current genetic medicine reports*. 2013;1 (4).
16. Kulp JL, Mamillapalli R, Taylor HS. Aberrant HOXA10 Methylation in Patients With Common Gynecologic Disorders: Implications for Reproductive Outcomes. *Reproductive sciences (Thousand Oaks, Calif)*. 2016;23 (4):455-63.
17. Dun EC, Taylor RN, Wieser F. Advances in the genetics of endometriosis. *Genome Med*. 2010;2 (10):75-.
18. De Leo V, Musacchio MC, Cappelli V, Massaro MG, Morgante G, Petraglia F. Genetic, hormonal and metabolic aspects of PCOS: an update. *Reproductive biology and endocrinology : RB&E*. 2016;14 (1):38.
19. Prodoehl MJ, Hatzirodos N, Irving-Rodgers HF, Zhao ZZ, Painter JN, Hickey TE, et al. Genetic and gene expression analyses of the polycystic ovary syndrome candidate gene fibrillin-3 and other fibrillin family members in human ovaries. *Molecular human reproduction*. 2009;15 (12):829-41.
20. Chapman C, Cree L, Shelling AN. The genetics of premature ovarian failure: current perspectives. *International journal of women's health*. 2015;7:799-810.