



## TRANSLOCATION 46, XY, t(2;5)(q37.3; q35.3) DANS UN CAS D'INFERTILITE MASCULINE

AZONBAKIN S<sup>(1)</sup>, AWEH A B<sup>(1)</sup>; OUEDRAOGO Alexis<sup>(2)</sup>, OUEDRAOGO Alfred<sup>(2)</sup>, DANGBEMEY P<sup>(3)</sup>, GBEDO G M<sup>(1)</sup>, ADJAGBA M<sup>(1)</sup>, LALEYE A<sup>(1)</sup>

<sup>(1)</sup> : Laboratoire d'Histologie-Biologie de la Reproduction Cytogénétique et Génétique Médicale / Unité de Biologie Humaine / Faculté des Sciences de la Santé / Université Abomey-Calavi

<sup>(2)</sup> Laboratoire d'histologie, Embryologie, Cytogénétique et Biologie de la Reproduction, Faculté des Sciences de la Santé, Université de Ouagadougou

<sup>(3)</sup> Unité de Gynécologie-Obstétrique, Faculté des Sciences de la Santé, Université d'Abomey-Calavi

**Auteur correspondant** : Dr Simon Azonbakin, Unité de Biologie humaine, 01 BP 188 Cotonou Bénin, Tel 00229 97 13 00 61, E mail, azandeg@yahoo.fr

### RESUME

L'infertilité du couple est un important problème de Santé publique de nos jours. Les étiologies génétiques sont rarement abordées dans notre pays contre tenu du poids important des causes infectieuses. Nous rapportons un cas de translocation 46, XY, t(2;5)(q37.3; q35.3) expliquant une infertilité chez un homme de 50 ans avec un spermogramme ayant montré une astheno-tératospermie. L'examen physique était dans les limites de la normale.

**Mots clés** : infertilité, t(2;5), caryotype, astheno-tératospermie

### ABSTRACT

Couple infertility is one of the major public health problems nowadays. Genetic etiologies are rarely discussed in our country, because of the predominance of infectious causes. Here we report a case of translocation 46, XY, t(2;5)(q37.3; q35.3) explaining infertility in a 50-year-old man with a spermogram showing astheno teratospermia and normal phenotypic examination.

**Key words**: infertility, 46, XY, t(2;5)(q37.3; q35.3), karyotype, astheno-teratospermia

### INTRODUCTION

L'infertilité du couple pose de nos jours un problème de santé publique puisqu'elle touche selon l'OMS 10 à 15 % des couples [1]. Ce taux serait plus élevé en Afrique subsaharienne où la prévalence de l'infertilité du couple est estimée entre 15 et 30% [2].

L'homme est impliqué dans l'infertilité du couple dans plus de la moitié des cas. Les principales causes de l'infertilité masculine sont d'ordre infectieux, immunitaire mais aussi génétique dans 2,5% des cas [3]. Dans le cas où la cause est génétique, il peut s'agir soit d'anomalies chromosomiques décelables au caryotype soit de mutation sur un gène impliqué dans la reproduction humaine. Parmi les hommes infertiles, 5,8% ont une anomalie chromosomique avec 4,2% qui concerne les gonosomes et 1,5% les autosomes [4]. L'avancée des techniques de recherche en cytogénétique moléculaire et en biologie moléculaire ont permis d'affiner le diagnostic de ces cas d'infertilité et d'en mesurer le pronostic [5].

Nous rapportons un cas de translocation t(2;5) retrouvé au caryotype dans un bilan d'infertilité masculine au Laboratoire d'Histologie Embryologie Biologie de la Reproduction, de Cytogénétique et Génétique Médicale de la Faculté des Sciences de le Santé de Cotonou.

### PATIENT ET METHODE

Patient ZC, âgé de 50 ans, photographe de profession a été adressé au laboratoire d'Histologie, Biologie de la Reproduction, Cytogénétique et Génétique Médicale pour la prise en charge d'une infertilité du couple. Il n'est né d'un mariage non consanguin et aurait deux sœurs ayant une infertilité primaire peu documentée. Il vivrait en concubinage avec une femme de 35 ans depuis 12 ans sans enfant. L'examen physique n'avait rien noté de particulier, les organes génitaux étant de type masculin normal, les testicules sont bien logés dans les bourses avec un bon aspect.

Devant le désir de paternité il a été adressé à notre laboratoire ou un spermogramme réalisé a noté une astheno-tératospermie avec une mobilité progressive de 34% et 2% de spermatozoïdes ayant une morphologie normale (Selon les normes de l'OMS 2010).

Le caryotype réalisé en bande G après culture des lymphocytes a une résolution de 550 bandes a noté une garniture chromosomique de type masculin présentant une anomalie de structure : 46, XY, t(2;5)(q37.3; q35.3) ( Figure 1) . Aucune autre anomalie de nombre n'a été mise en évidence.



**Figure 1 :** Garniture chromosomique de type masculin présentant une anomalie de structure 46, XY, t(2;5)(q37.3; q35.3)

## DISCUSSION

Plusieurs anomalies peuvent être à l'origine de troubles de la fertilité chez l'homme. Les résultats de plusieurs études de cohortes ont fait ressortir les diverses anomalies chromosomiques observées dans les stérilités masculines [6]. Selon les pays et les séries, les causes chromosomiques d'infertilités sont plus fréquentes chez les hommes ayant une diminution importante du nombre de spermatozoïdes. Bien que les translocations robertsonniennes soient mieux connues comme étant une cause importante d'infertilité du couple, les translocations réciproques sont souvent peu décrites. Elle peut se faire entre autosomes [5] ou entre autosome et chromosome sexuel [7]. Celle entre les chromosomes 2 et 5 n'a pas été retrouvée dans la littérature. Serait-elle la véritable cause de l'infertilité chez notre patient ? Deux mécanismes pourraient expliquer le lien entre l'infertilité de notre patient et l'anomalie chromosomique.

- Soit d'une atteinte d'un gène impliqué dans la spermatogenèse situé dans la région de cassure chromosomique ;
- Soit d'un trouble de la spermatogenèse en rapport avec une non-disjonction méiotique.

Pour le premier mécanisme, les points de cassure peuvent concerner un gène d'intérêt et provoquer son interruption avec comme conséquence une manifestation phénotypique donnée. Dans notre cas, au niveau du locus 2q37 se trouve parmi tant d'autres, le gène *NCL* qui code pour la protéine Nucleolin qui intervient dans la décondensation de l'ADN [8]. Au niveau du locus 5q35.3 se trouve entre autre le gène *SGSTM1* qui code pour la protéine Sequestosome, protéine impliquée dans la survenue du stress oxydatif.

Le mécanisme semble plus vraisemblable que celui de l'implication de gènes d'intérêts situé au niveau des points de cassure, du fait du caractère aléatoire des points de cassures chromosomiques. Ainsi, ces translocations réciproques ont pour conséquence un trouble de la ségrégation des chromosomes pendant la méiose avec possibilité de formation de gamètes anormaux, responsables plus tard de fausses couches et d'hypofertilité [5].

Cependant dans la littérature, d'autres cas de t(2;5) avaient été rapportés mais ces translocations avaient plutôt un lien avec des lymphomes [9;10, 11]. Sur le plan moléculaire, il ressort dans l'étude de Vega et al. en 2003 que dans les cas de lymphomes, la t(2;5) était à l'origine de la fusion de 2 gènes ALM et NPM respectivement situés sur les chromosomes 2 et 5 avec formation d'un nouveau gène qui code pour une tyrosine kinase qui se trouve être un puissant oncogène [10]. On peut donc suggérer que les manifestations cliniques dans les cas de t(2;5) varieraient en fonction des points de cassure. Dans notre cas, la survenue de l'infertilité à cause d'une non disjonction méiotique ne pourra pas être formellement écarté.

## CONCLUSION

La translocation 46, XY, t(2;5)(q37.3; q35.3) est une anomalie génétique très rare dont le diagnostic a été fait par des techniques de cytogénétique conventionnelle. Des examens plus poussés tels que l'hybridation gnomique comparative en cytogénétique moléculaire sont indiqués pour une meilleure investigation chez notre patient. Un conseil génétique est également en perspective chez notre patient.

## Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

## REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Jégou B. Infertilité mâle aujourd'hui. Med Sci 2012;28:447-8.
2. Wallerand H, Chabannes E, Bittard H. Infertilité masculine idiopathique et récepteur aux androgènes. 2001;11:610-20.
3. Jacques Y. Infertilité masculine: mécanismes, causes et exploration. 2016;80:29-36.
4. Wallerand H, Bernardini S, Chabannes E, Bittard H. Infertilité masculine de cause

- géntique et biologie moléculaire. *Progès En Urol.* 2003;13:560-3.
5. Vialard F, Mandon-Pépin B, Pellestor F, Ziyat A, Albert M, Modina-Gomes D, et al. Anomalie génétique et infertilité masculine. *Androl.* 2009;19:2-16.
  6. Luciani JM, Guichaoua MR. L'incidence des anomalies chromosomiques de structure sur la spermatogenèse chez l'homme. *Reprod Nutr Dev.* 1990;95-103.
  7. Siffroi JP, Le Bourhis C, Krausz C, Dadoine JP, Fellous M. Infertilité masculine: des anomalies moléculaires aux possibilités thérapeutiques. 2000;16:307-15.
  8. Erard MS, Belenguer P, Caizergues-Ferrer M, Pantaloni I, Almaric F. A major nucleolar protein, nucleolin, induces chromatin decondensation by binding to histone H1. *Eur J Biochem.* 1988;175:525-30.
  9. Decoteau JF, Butmarc JR, Kinney MC, Kadin ME. The t(2;5) chromosomal translocation is not a common feature of primary cutaneous CD30+ lymphoproliferative disorders: comparison with anaplastic large-cell lymphoma of nodal origin. *blood.* 1996 Apr 15;87(8):3437-41.
  10. Vega F, Medeiros J. Chromosomal translocations involved in Non-Hodgkin Lymphomas. *Arch Path Lab Med.* 2003 Sep;127:1148-60.