

CAPÍTULO 6

Arquitectura genómica del espermatozoide humano y sus implicaciones clínicas

Vanesa Y. Rawe, Noelia E. Cabral y Juan Álvarez

- Introducción	163
<i>Abordaje en el estudio del factor masculino</i>	164
- Estructura del genoma espermático	165
<i>Arquitectura cromosómica</i>	165
<i>Organización de la cromatina</i>	166
<i>Defectos en la compactación cromatínica</i>	167
<i>Ultraestructura del núcleo</i>	169
<i>Información genética y epigenética</i>	169
<i>Integridad genética del espermatozoide</i>	171
<i>Implicaciones clínicas</i>	172
<i>Análisis y composición cromosómica</i>	175
<i>Estatus epigenético</i>	177
- Bibliografía	178

RESUMEN

El diagnóstico del factor masculino genómico es de vital importancia en el tratamiento de parejas con dificultades para concebir. El daño en las cadenas de ADN, las anomalías en la recombinación genética durante el proceso de meiosis en la línea germinal paterna y las alteraciones epigenéticas durante la manipulación y cultivo *in vitro* de gametos y embriones puede resultar en alteraciones genómicas que interfieren con un desarrollo embrionario y fetal normal. El estudio del daño del ADN espermático mediante el uso de marcadores que miden roturas de cadena sencilla y doble y/o la modificación de nucleótidos, el estudio de aneuploidías en espermatozoides mediante el estudio de FISH en semen, el estudio de meiosis en biopsia de testículo y el estudio de alteraciones epigenéticas, permiten diagnosticar el factor masculino genómico. Por otra parte, la aplicación de métodos de selección espermática como el uso de espermatozoides testiculares, las columnas de Anexinas-V, la selección de espermatozoides morfológicamente normales mediante la combinación del uso del hyaluronic binding assay (HBA) y la técnica de IMSI, y el uso de técnicas no invasivas como el Confocal Light Absorption Scattering Spectroscopy, permiten seleccionar espermatozoides de una mejor calidad genómica para su uso en técnicas de reproducción asistida y el tratamiento de parejas infértiles en las cuales el factor determinante de su problema reproductivo es un factor masculino genómico.

Rawe, Vanesa Y. Licenciatura en Ciencias Biológicas. Doctorado en Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires. Especialista en Medicina Reproductiva (Soc. Argentina de Medicina Reproductiva). Especialista en Endocrinología Ginecológica y Reproductiva (Soc. Argentina de Endocrinología Ginecológica y Reproductiva). Estudios post-doctorales en el Laboratorio del Dr. Gerald Schatten, del Magee Women Research Institute; University of Pittsburgh Medical School, Pittsburgh, PA, U.S.A. Directora del laboratorio REPROTEC (Buenos Aires, Argentina) y Consultora Científica del centro de medicina de la reproducción CREA, Valencia, España.

Cabral, Noelia E. Licenciatura en Genética. Becaria Doctoral del CONICET (Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas). Investigadora en el Laboratorio de Gametas y Embriones. REPROTEC, Argentina.

Álvarez, Juan G. Doctor en Medicina y Cirugía. Doctor en Biología Reproductiva. Doctor en Química-Física. Profesor de Obstetricia y Ginecología y Biología Reproductiva de la Harvard Medical School, Boston, MA. Director de Investigación del Departamento de Obstetricia y Ginecología y Co-Director del Women's Health Research Institute del Beth Israel Hospital, Boston.