

VARIAÇÕES GÊNICAS NA INFERTILIDADE MASCULINA

Maria Eduarda Ferreira de Moraes¹; Sofia Pires de Lima²; Tuanny Sousa Albuquerque³.

RESUMO

DOI: 10.47094/978-65-6036-445-5/49

Introdução: A infertilidade é definida como a incapacidade de conceber após um ano de relações sexuais não protegidas e acomete cerca de 1 em 5 casais. Em 40% dos casos, a causa é masculina, podendo estar associada a diversos fatores como criptorquidia, traumas testiculares, varicocele, doenças sexualmente transmissíveis, fatores hormonais ou genéticos. As principais causas genéticas da infertilidade masculina são mutações autossômicas de genes relacionados à espermatogênese, anomalias cromossômicas numéricas (Síndrome de Klinefelter) ou estruturais como microdeleções de um ou mais genes. A maior parte dos fatores genéticos (25%) está associada à azoospermia, causada comumente por deleções das regiões AZFa, AZFb e AZFc do cromossomo Y. Alguns genes e mecanismos que atuam nesse quadro ainda não são conhecidos, por isso, a realização de mais pesquisas é relevante. **Objetivo:** Conhecer os fatores genéticos da infertilidade masculina e entender quais os genes, mecanismos e processos biológicos alterados nesse quadro. **Métodos:** Realizou-se uma revisão sistemática da literatura através da plataforma PubMed, com o uso dos descritores “Gene Variations” e “Male Infertility”, do operador booleano “AND”, bem como dos filtros: texto completo gratuito, línguas inglês e português, e data de lançamento entre 2018 e 2024. Os critérios de exclusão consistiram em textos pagos e artigos duplicados. Ao todo, foram encontrados 176 artigos, dos quais apenas 37 foram selecionados por se enquadrar na temática de infertilidade masculina. **Resultados:** Os artigos revisados abordam variações genéticas ligadas à infertilidade masculina, estimando que 15% a 30% dos casos são influenciados por defeitos genéticos. A ênfase recai nos genes associados à azoospermia, principal causa da infertilidade masculina, sendo associada a 25% dos casos. Foram encontradas deleções de diferentes regiões do cromossomo Y, sendo cada deleção relacionada a um nível diferente de infertilidade. Mutações no gene DNAH1, responsável por codificar uma cadeia pesada do braço interno da dineína (ligada à motilidade do esperma) como alterações em seus domínios AAA associados ao motor de dineína conservado, também tiveram certa expressividade sobre casos de astenoteratozoospermia e de azoospermia. Ademais, outras variações genéticas de menor recorrência também foram identificadas, como polimorfismo do gene UHRF1, duplicações na região 19p13.3, polimorfismo/mutações dos reguladores de transcrição espermatogênica TAF7 e RFX2, etc. **Conclusão:** A influência dos fatores genéticos na infertilidade masculina é notável, sobretudo na azoospermia. Esse quadro foi comumente associado a mutações em regiões do cromossomo Y (AZFa, AZFb e AZFc), mutações de alguns genes, como o DNAH1 e outras variações genéticas menos recorrentes. Conhecer os genes que afetam a fertilidade masculina é crucial para entender os processos biológicos que podem estar alterados e contribuir com o surgimento de novos tratamentos. **PALAVRAS-CHAVE:** Azoospermia. Genes. Infertilidade.