



2016  
Update  
Ology

Hands  
-on TRAINING

Κλινικές δεξιότητες στην Ανδρολογία  
**Hands-on training courses**

3-5 Ιουνίου 2016  
Ξενοδοχείο VALIS, Αγριά Βόλου

Εργαστηριακές εξετάσεις και γενετικός έλεγχος στην  
υπογονιμότητα: τι και πότε ζητάμε και γιατί;

Από τη θεωρία στην κλινική πράξη

Μακαρούνης Θ. Κωνσταντίνος  
Ουρολόγος  
FEBU, FECSM

# Αποτυχία σύλληψης

## Ιστορικό ζεύγους

- Ηλικίες, Έτη γνωριμίας, Προσπάθειας, Διερεύνησης
- Ιατρικό ιστορικό, Σωματομετρικά στοιχεία (ΔΜΣ)
- Ιχ: Παιδιατρικό και εμβολιασμών, Χειρουργείων, Νοσηλείας, Συστηματικών νόσων, Κληρονομικών νοσημάτων
- Κοινωνικό, Εργασιακό, Σεξουαλικό
- Λήψη Φαρμάκων
- Έξεις, Διατροφή

# Ποιά είναι τα σκαλοπάτια της Διερεύνησης;



# 1ος Έλεγχος

## Κλινική Εξέταση

Κατανομή χαρακτηριστικών του φύλου

Όρχεις, επιδιδυμίδες, σπερματικοί πόροι

Πέος

Μαστοί

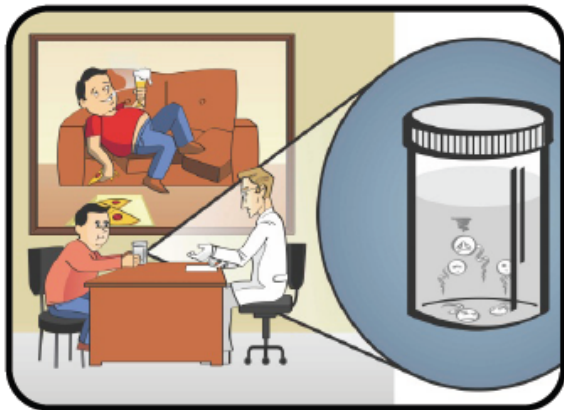
Θυρεοειδής αδέννας

Προστάτης

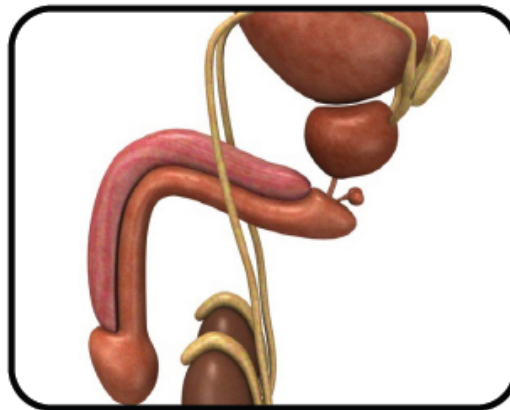


# 1ος Έλεγχος

## Σπερμοδιάγραμμα



Βασική Εξέταση της  
Διερεύνησης



Λειτουργική  
κατάσταση του  
Αναπαραγωγικού  
Συστήματος



Σπερματικό  
πλάσμα και  
σπερματοζωάρια

# 1ος Έλεγχος

Σπερμοδιάγραμμα

Εντός Τιμών Αναφοράς

Measurement	Lower Limit Normal	95% Confidence
Volume	1.5 ml	1.4 – 1.7 ml
Total Sperm Number	39 million	33 – 46 million
Concentration	15 million/ml	12 – 16 million/ml
Vitality	58%	55 – 63%
Progressive Motility	32%	31 – 34%
Total Motility	40%	38 – 42%
Normal Morphology	4%	3 – 4%

ΠΟΥ: >4500 Άνδρες από Ζευγάρια με εύκολη σύλληψη < 12 μήνες

# Διερεύνηση Μικροοργανισμών

Εμφάνιση Συμπτωματολογίας;

Οξείας Λοίμωξης  
Χρόνιας Λοίμωξης

Ενδείξεις Λοίμωξης

Ανεύρεση Μικροοργανισμού

## Εκτίμηση Καταλληλότερης Εξέτασης

- Καλλιέργεια Σπέρματος (Αερόβια, Αναερόβια)
- Δοκιμασία Stamey Mears – Προστατικό υγρό
- Ουρηθρικό επίχρισμα
- Μοριακή Ανίχνευση Μικροοργανισμών (NAAT)
- Ανίχνευση ενδοκυττάρων μικροοργανισμών με κυτταρομετρία ροής

### Bacteria

- E. Coli
- N. Gonorrhoeae
- C. Trachomatis
- U. Urealyticum
- M. hominis

### Virus

- HPV
- Herpes simplex 2
- Epstein-Barr
- CMV, HIV
- hepatitis B


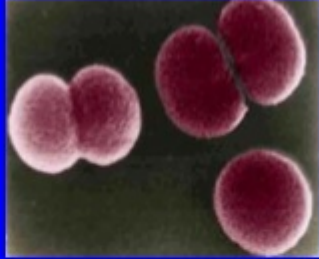
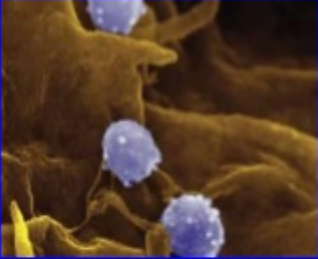
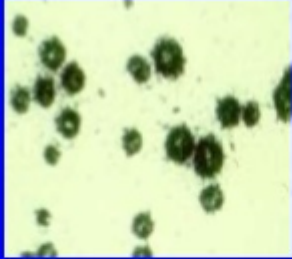

### Protozoa

- T. vaginalis
- T. gondii



# Διερεύνηση Μικροοργανισμών

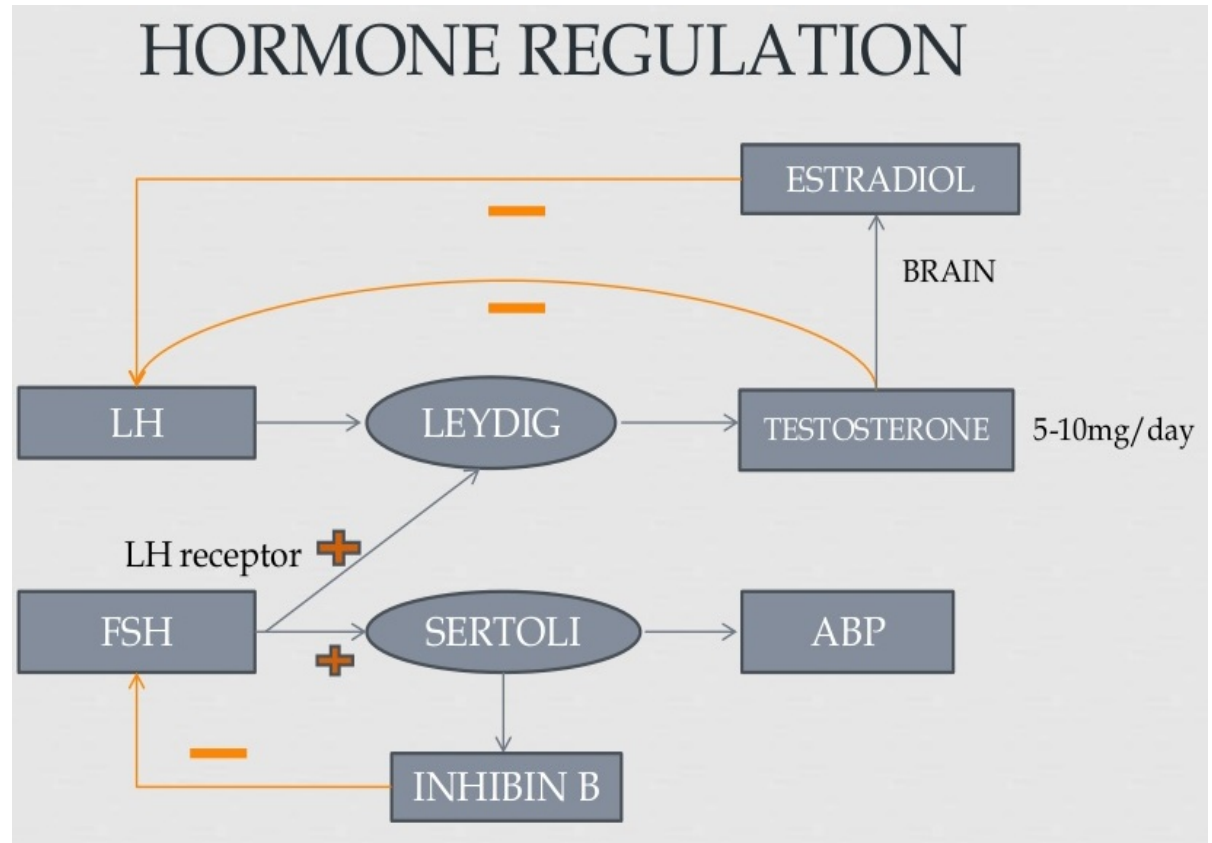
Μικρόβια / Ιοί / Μύκητες / Παράσιτα

Gram-negative bacilli	Neisseria gonorrhoeae	Chlamydia trachomatis	Ureaplasma urealyticum	Mycoplasma hominis
				
Culture	Culture, nucleic acid amplification tests (NAAT)	Culture, direct fluorescent antibodies, immunoassay, NAAT	Culture, NAAT	Immunoassay, NAAT, Culture
fluorquinolones	penicillin, fluorquinolones, cefalosporins	azithromycin, doxycycline, ofloxacin	azithromycin, doxycycline	azithromycin, doxycycline



# Πλήρες Ορμονικό προφίλ

Οι κυριότερες ορμόνες  
Τεστοστερόνη ολική  
SHBG  
FSH,  
LH,  
PRL,  
TSH,  
E2  
Κορτιζόλη.  
Υπολογισμός Ελεύθερη  
Τεστοστερόνης



<http://www.issam.ch/freetesto.htm>

# Κατακερματισμός DNA

## Background

**Normal sperm chromatin essential for paternal genetic transmission**

## Increased Sperm DNA Fragmentation

**Unexplained infertility  
Recurrent pregnancy loss  
Poor outcomes in IUI and IVF**

## Principle

**Quantification of sperm DNA strand breaks**

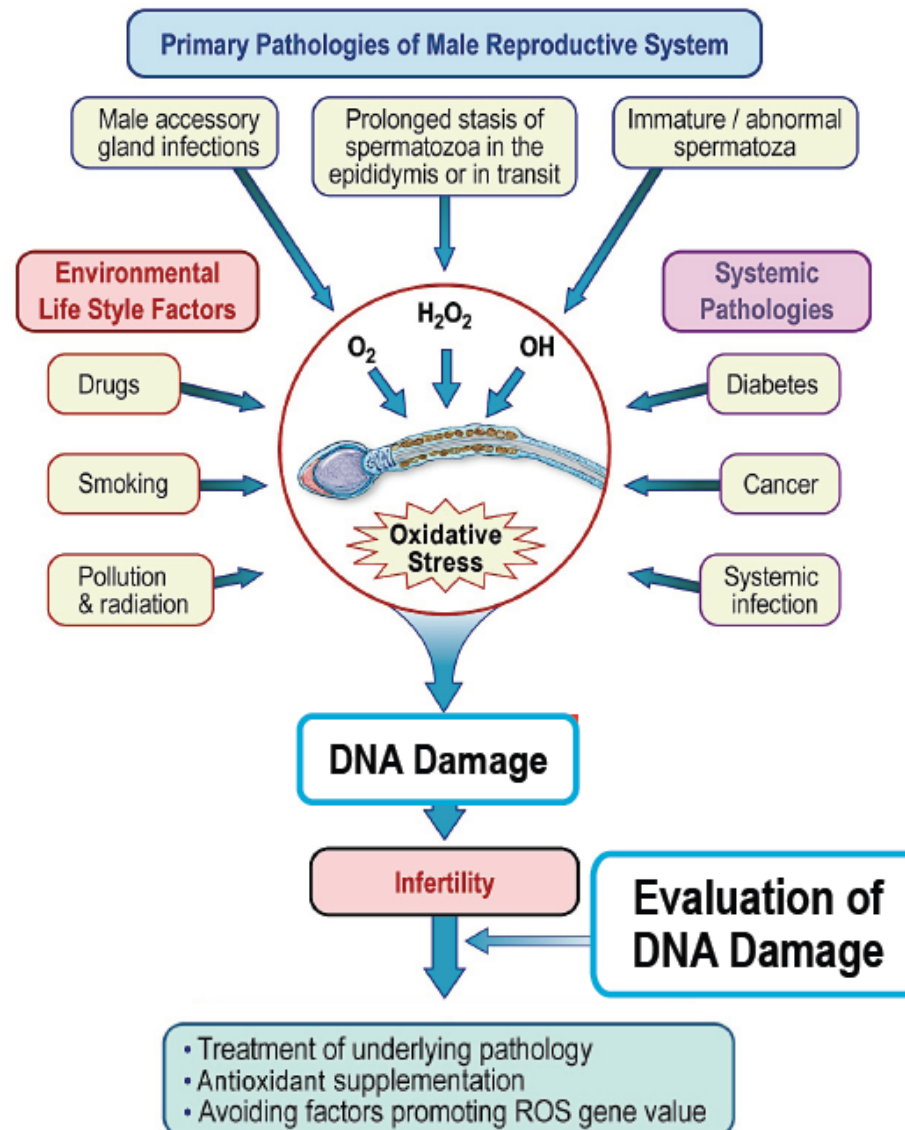
## Specimen

**Semen, spermatozoa**

## Techniques

**Nuclear dyes (Acridine orange, SCSA)  
Direct assessment (TUNEL, COMET)  
Nuclear matrix assays (SCD)**

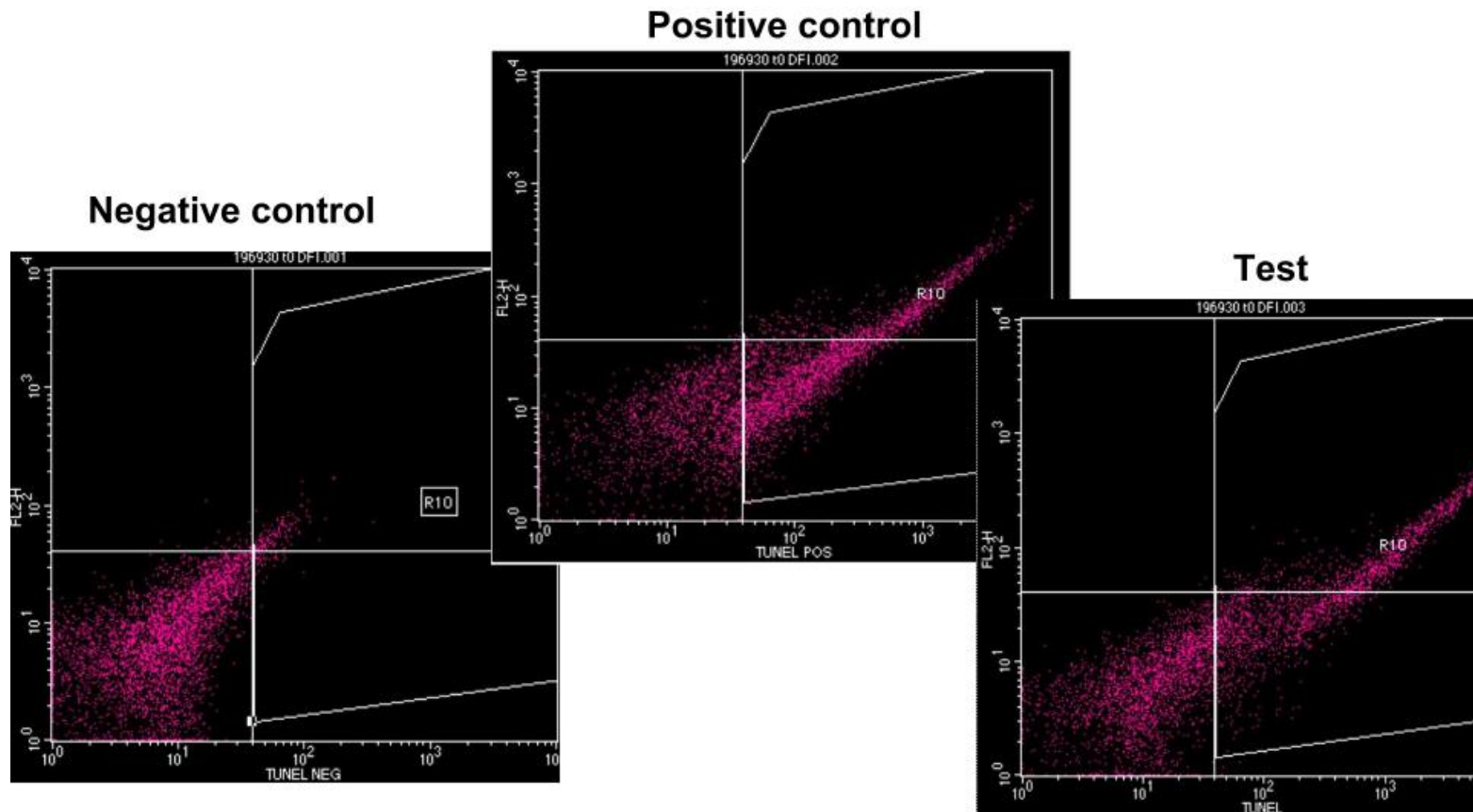
# Η βλάβη του DNA σχετίζεται με υψηλή οξείδωση



# Κατακερματισμός DNA

## ΜΕΤΡΗΣΗ ΤΟΥ ΚΑΤΑΚΕΡΜΑΤΙΣΜΟΥ ΤΟΥ DNA με κυτταρομετρία ροής

Το ποσοστό των σπερματοζωαρίων TUNel (+) με χρήση κυτταρομετρίας ροής είναι 2,6 φορές > από αυτό που ανιχνεύεται με παρατήρηση στο μικροσκόπιο... (Dominguez et al.2007)



# Διερεύνηση Γενετικής Αιτιολογίας

Table 1: Male infertility causes and associated factors and percentage of distribution in 10,469 patients [6]

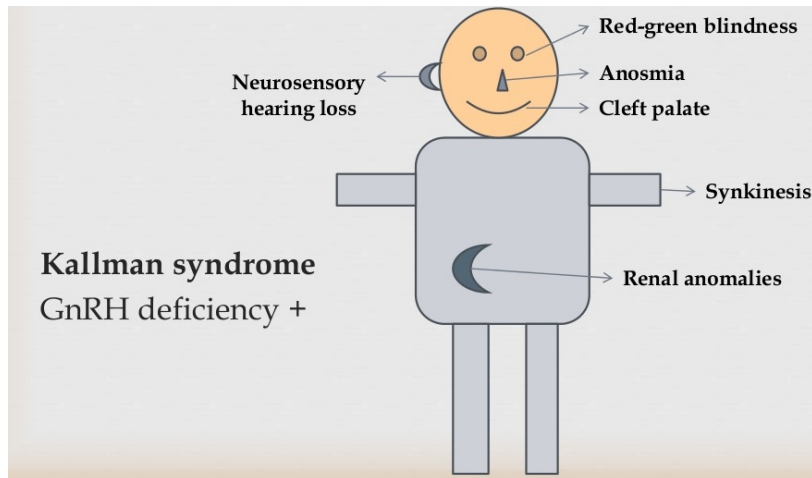
Diagnosis	Unselected patients (n = 12,945)	Azoospermic patients (n = 1,446)
<i>All</i>	100%	11.2%
<i>Infertility of known (possible) cause</i>	42.6%	42.6%
Maldescended testes	8.4	17.2
Varicocele	14.8	10.9
Sperm autoantibodies	3.9	-
Testicular tumour	1.2	2.8
Others	5.0	1.2
<i>Idiopathic infertility</i>	30.0	13.3
<i>Hypogonadism</i>	10.1	16.4
Klinefelter's syndrome (47, XXY)	2.6	13.7
XX male	0.1	0.6
Primary hypogonadism of unknown cause	2.3	0.8
Secondary (hypogonadotropic) hypogonadism	1.6	1.9
Kallmann syndrome	0.3	0.5
Idiopathic hypogonadotrophic hypogonadism	0.4	0.4
Residual after pituitary surgery	<0.1	0.3
Others	0.8	0.8
Late-onset hypogonadism	2.2	-
Constitutional delay of puberty	1.4	-
<i>General/systemic disease</i>	2.2	0.5
<i>Cryopreservation due to malignant disease</i>	7.8	12.5
Testicular tumour	5.0	4.3
Lymphoma	1.5	4.6
Leukaemia	0.7	2.2
Sarcoma	0.6	0.9
<i>Disturbance of erection/ejaculation</i>	2.4	-
<i>Obstruction</i>	2.2	10.3
Vasectomy	0.9	5.3
Cystic fibrosis (CBAVD)	0.5	3.1
Others	0.8	1.9



# ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ

- ΚΑΡΥΟΤΥΠΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ
- ΜΙΚΡΟΕΛΛΕΙΨΕΙΣ ΤΟΥ Υ
- ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ
- FISH ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ
- ΚΑΛ 1

- ΟΛΙΓΟΣΠΕΡΜΙΑ/ΑΖΩΟΣΠΕΡΜΙΑ
- ΑΝΑΤΟΜΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ
- ΙΑΤΡΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ
- ΑΠΟΒΟΛΕΣ

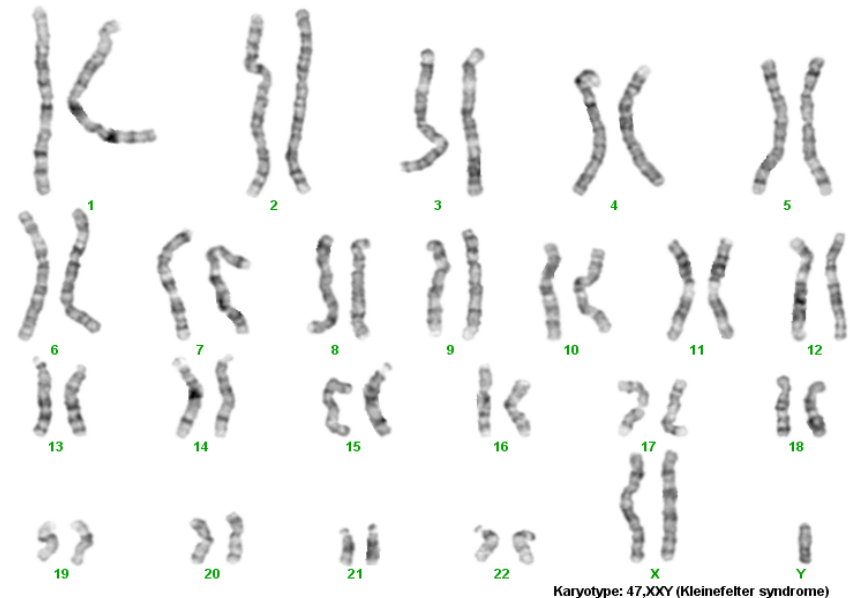
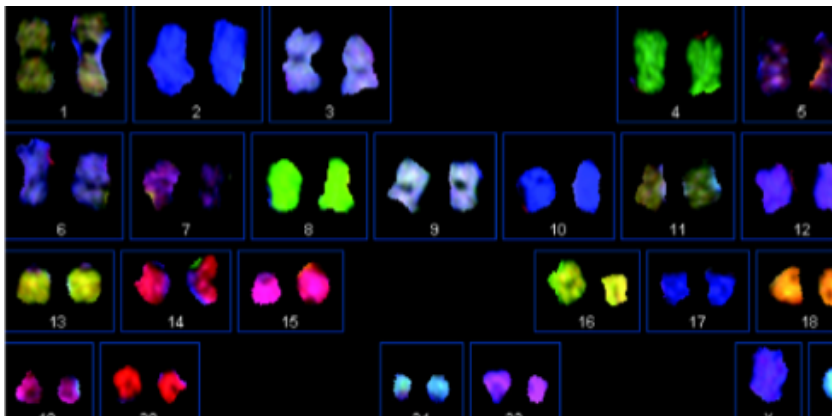




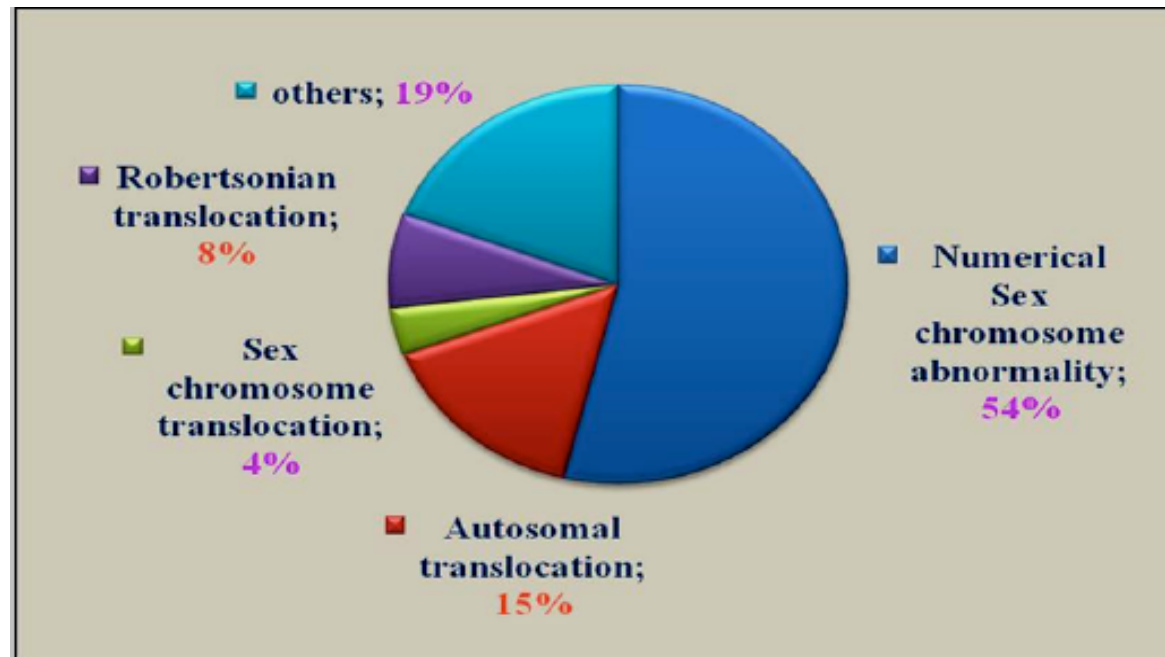
# Διερεύνηση Γενετικής Αιτιολογίας

Η επίπτωση (10%) χρωμοσωμικών ανωμαλιών αυξάνεται στους υπογόνιμους αντιστρόφως ανάλογα με τον αριθμό των σπερματοζωαρίων.  
15% στους αζωοσπερμικούς  
5% στους ολιγοσπερμικούς (<5 million/mL), και  
<1% σε άντρες με φυσιολογική συγκέντρωση.

Σχεδόν τα δυο τρίτα των περιπτώσεων αφορούν ανευπλοϊδίες των φυλετικών όπως (Klinefelter syndrome; 47,XXY)



# Διερεύνηση Γενετικής Αιτιολογίας



Η επίπτωση δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών όπως αναστροφές και ισοζυγισμένες μεταθέσεις αυξάνεται στους υπογόνιμους σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό.

Σπάνια ανευρίσκονται αζωοσπερμικοί άντρες 46,XX με διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω μετάθεσης της sex-determining region Y (SRY) σε ένα από τα X χρωμοσώματά τους.

# Περιστατικό 1 (2012) - I

Άντρας 34 ετών καπνιστής (8-10 σιγ/ημέρα)

Γυναίκα 34 ετών Μη καπνίστρια

Ιδ. υπάλληλος, καθιστική ζωή

Γνωριμία 8 ετών

Προσπάθεια 5 ετών

Διερεύνηση από 1 έτους

BMI 23

Ιατρικό, παιδιατρικό, χειρουργικό ιστορικό ουδέν

Τρέφεται με σπιτικό φαγητό σύμφωνα με τη μεσογειακή διατροφή  
αλλά του αρέσει η κόλα (αναψυκτικό)

# Περιστατικό 1 (2012) - II

Τι άλλο θέλετε να μάθετε?

Οικογενειακό ? Ουδέν

Λοιπά? Ναι

Σηκώνεται το βράδυ 2 φορές

Ροχαλίζει

Σεξουαλικό ιστορικό: Αναφέρει ξηρότητα στην επαφή και απροθυμία επαφών και “όχι τέλεια” στύση

ΛΟΙΜΩΞΗ  
ΟΥΡΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ  
∴∴∴

ΥΠΝΙΚΕΣ  
ΑΠΝΟΙΕΣ;

ΧΛΑΜΥΔΙΑ  
ΣΕ ΤΡΑΧΥΛΙΚΟ ΣΤΗ Γ  
ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΚΑΙ ΟΙ ΔΥΟ

# Περιστατικό 1 (2012) - III

## ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

Οι όρχεις / επιδιδυμίδες εκτιμούνται φυσιολογικοί σε σύσταση και μέγεθος

Λοιπά Όργανα Χωρίς ιδιαίτερα Ευρήματα

Δεν ανιχνεύεται ψηλαφητή κισσοκήλη

Υπερηχογράφημα triplex Οσχέου

?

# Περιστατικό 1 (2012) - IV

Ποιά είναι η επόμενη κίνηση

ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ

ΓΕΝΙΚΗ ΟΥΡΩΝ

ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΟΥΡΩΝ



# Περιστατικό 1 (2012) - V

25/7/2012

V=3.2 ml pH= 9

50.000.000/ml α κίνηση= 15% β κίνηση= 38%

9% φυσιολ. μορφές

8-10 πυοσφαίρια κοπ

10-12 συγκολλήσεις κοπ. TZI= 1.23.

Στην ανοσοφαινοτυπική εξέταση: ζωντανά, μη αποπτωτικά= 64.53% (ΦΤ:>68%).

K/α σπέρματος αρνητική για αερόβια, μυκόπλασμα και ουρεάπλάσμα.

Στην ανοσοφαινοτυπική εξέταση ευρέθησαν σπερματοζωάρια με έκφραση για χλαμύδια.

Αρνητική εξέταση για CMV.

## Απόψεις και προτάσεις

# Περιστατικό 1 (2012) - VI

Ποιά είναι η επόμενη κίνηση

Σύσταση για ελεύθερες επαφές

Ή

Σπερματέγχυση

# Περιστατικό 1 (2012) - VII

Μετά από 1 έτος έχουν 3 αποτυχημένες προσπάθειες σπερματεγχυσης

Μια αποτυχημένη ICSI

Επιστρέφουν στον Ουρολόγο όπου:

Μετρηση Κατακερματισμού DFI = 53%

Έναρξη αντιοξειδωτικής αγωγής για 3 μήνες

Σύσταση για διακοπή καπνίσματος

# Περιστατικό 1 (2012) - VIII

Μετά από 3 μήνες

Επιστρέφουν στον Ουρολόγο όπου:

Μέτρηση Κατακερματισμού DFI = 9%

Αποφασίζουν να υποβληθούν σε νέα προσπάθεια  
Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής

Αλλά στο τέλος του μήνα Φυσική Σύλληψη με θετική  
χοριακή 1010

Που κατέληξε με την γέννηση ζώντος αρτιμελούς  
άρρενος 2600 κιλών, 50 εκατοστών

# Περιστατικό 2 (2015) - I

Άντρας 50 ετών Μη καπνιστής

Γυναίκα 34 ετών Μη καπνίστρια

Ιδ. υπάλληλος, καθιστική ζωή

Γνωριμία 2 ετών

Προσπάθεια 1 ετών

Διερεύνηση από 6 έτους

BMI>30 Υποβλήθηκε σε Γαστρική παράκαμψη προ 12 μηνών  
περίπου Απώλεια 50 κιλών (180kg - 130kg)

Ιατρικό: ΣΔ II υπο αγωγή με glucophage 1000 1/2 x 2

Τρέφεται με σπιτικό φαγητό σύμφωνα με τη μεσογειακή διατροφή

# Περιστατικό 2 (2015) - II

## **Τι άλλο θέλετε να μάθετε?**

Τραυματισμός ή κρυπορχία σε παιδική ηλικία και χειρουργική διερεύνηση και αποκατάσταση

Νυκτουρία: Μια φορά

Αναφέρει δυσκολία στην στύση

Φαρμακευτική Αγωγή Glucophage, Centrum



# Περιστατικό 2 (2015) - III

## **ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

Ο Αρ όρχις εκτιμάται λίγο μικρότερος του (δε) Και οι δυο είναι φυσιολογικοί σε σύσταση. Οι επιδιδυμίδες εκτιμούνται: διογκωμένη δε

Λοιπά Όργανα: Φίμωση πέους σοβαρού βαθμού

Δεν ανιχνεύεται ψηλαφητή κισσοκήλη

## **Υπερηχογράφημα triplex Οσχέου**

Διενεργείται στα πλαίσια του προληπτικού ελέγχου λόγω αναφερόμενης κρυπορχίας. Κατα τα λοιπά επιβεβαιώνει την κλινική εξέταση

# Περιστατικό 2 (2015) - III

## **ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

Ο Αρ όρχις εκτιμάται λίγο μικρότερος του (δε) Και οι δυο είναι φυσιολογικοί σε σύσταση. Οι επιδιδυμίδες εκτιμούνται: διογκωμένη δε

Λοιπά Όργανα: Φίμωση πέους σοβαρού βαθμού

Δεν ανιχνεύεται ψηλαφητή κισσοκήλη

## **Υπερηχογράφημα triplex Οσχέου**

Διενεργείται στα πλαίσια του προληπτικού ελέγχου λόγω αναφερόμενης κρυπορχίας. Κατα τα λοιπά επιβεβαιώνει την κλινική εξέταση

# Περιστατικό 2 (2015) - IV

Ποιά είναι η επόμενη κίνηση;

ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ

ΟΡΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ

# Περιστατικό 2 (2015) - IV

Ποιά είναι η επόμενη κίνηση;

ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ

ΟΡΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ

# Περιστατικό 2 (2015) - V

## ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

### ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Ημερομηνία Λήψης . . . : 18/05/2015 Τρόπος Λήψης . . . . . : Προκλητή εκσεμμάτωση  
 Ώρα Λήψης . . . . . : 10:50 Ημέρες Αποχής . . . . . : 4

### ΦΥΣΙΚΟΙ ΧΑΡΑΚΤΗΡΕΣ

Όγκος σπέρματος . . . . . : 1.4 ml  
 Αντίδραση (PH) . . . . . : 8.2  
 Ρευστοποίηση . . . . . : 30 min  
 Χροιά . . . . . : Υπόλευκη  
 Οψη . . . . . : Ημιδιαφανής  
 Οσμή . . . . . : Ιδιόζυσα  
 Σύσταση . . . . . : Ομοιογενής  
 Γλαϊότης . . . . . : Φυσιολογική  
 Πήξις . . . . . : Οχι

### ΣΥΓΚΟΛΗΝΣΕΙΣ

Απλές . . . . . : Οχι  
 Με Πυοσφαίρια . . . . . : Οχι  
 Κεφαλή με Κεφαλή . . . . . : Οχι  
 Ουρά με Κεφαλή . . . . . : Οχι  
 Μικτές . . . . . : Οχι

### ΜΙΚΡΟΣΚΟΠΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Πυοσφαίρια (κ.ο.π.) . . . . . : Σπάνια 0-1 κοπ  
 Ερυθρά (κ.ο.π.) . . . . . : Οχι  
 Σπερματίδες (κ.ο.π.) . . . . . : Οχι  
 Σπερματοκύτταρα (κ.ο.π.) . . . . . : Οχι  
 Προστατικά κύτταρα (κ.ο.π.) . . . . . : Οχι  
 Βλέννη . . . . . : Οχι

### ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΩΝ

Τυπικές Μορφές . . . . . : 0 %  
 Άτυπες Μορφές . . . . . : 0 %  
 Ανωμαλίες Κεφαλής . . . . . : 0 %

### ΑΡΙΘΜΟΣ ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΩΝ & ΖΩΠΙΚΟΤΗΤΑ (Φ.Τ)

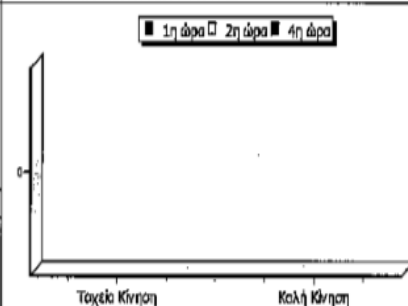
Αριθμός Σπερματοζωαρίων ανά ml . . . . . : 0 > 15000000  
 Αριθμός Σπερματοζωαρίων Ολικός . . . . . : 0 > 35000000  
 Ζωπικότητα (Βιωσιμότητα) . . . . . : % 50% στα 60'

### ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΩΝ

#### Χρόνος μετά από εκσεμμάτωση

Κινητικότητα	1η ώρα	2η ώρα	4η ώρα
Ταχεία Κίνηση προς τα Εμπρός	%	%	%
Καλή Κίνηση προς τα Εμπρός	%	%	%
Κίνηση επί τόπου	%	%	%
Ακίνητα	%	%	%

### ΓΡΑΦΗΜΑ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ



### ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ

Μετά από φυγοκέντρηση και επεξεργασία του δείγματος δεν ανευρέθησαν σπερματοζώαρια.

## ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ

### Αποτέλεσμα Καλλιέργειας:

Αερόβια Κ/Α: Αναπτύχθηκαν πολλές αποικίες E.Coli.  
 Αναερόβια Κ/Α: Ουδεμία ανάπτυξη μικροβίων.

### Παρατηρήσεις καλλιέργειας

## ΕΙΔΙΚΗ ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ

Mycoplasma hominis . . . . . : Αρνητική  
 Ureaplasma urealyticum . . . . . : Αρνητική  
 Chlamydia trachomatis . . . . . : Αρνητική

### Παρατηρήσεις

# Περιστατικό 2 (2015) - VI

## ΒΙΟΧΗΜΙΚΕΣ ΞΕΤΑΣΕΙΣ

Σάκχαρο	: 117 mgr%	Φ.Τ. :60 - 110
Ουρία	: 37.5 mgr%	Φ.Τ. :10 - 50
Κρεατινίνη	: 1.13 mgr%	Φ.Τ. :< 1,10 Παιδιά < 1,30 Ενήλικες
Ουρικό οξύ	: 6.4 mgr%	Φ.Τ. :2 - 7
Χοληστερόλη	: 197 mgr%	Φ.Τ. :130 - 200
Τριγλυκερίδια	: 98 mg%	Φ.Τ. :70 - 150
Χοληστερίνη HDL	: 39 mg%	Φ.Τ. :> 35
Χοληστερίνη LDL	: 138 mg%	Φ.Τ. :< 100 Άριστες 100 - 129 Σχεδόν άριστες 130 - 159 Οριακές υψηλές 160 - 189 Υψηλές > 190 Πολύ υψηλές
Κλάσμα γλυκοζύλης αιμοσφαιρίνης (Hb A1c):	6.62 %	Φ.Τ. :4.0 - 6.0
Ολική γλυκοζυλωμένη αιμοσφαιρίνη (GHb):	7.97 %	Φ.Τ. :4.8 - 7.8

	Ευρεθείσα τιμή	Τιμές αναφοράς
Θυρεοτρόπος ορμόνη (TSH)	: 3.03 $\mu$ U/mL	0.40 - 5.0 Ενήλικες 0.64 - 6.27 Παιδ. 1-12 ετών
Τριιωδοθυρονίνη (T3)	: 1.75 pmol/l	0.9 - 2.8 Ενήλικες 1 - 12 μηνών 1.6 - 4.3 1 - 5 ετών 1.6 - 4.1 5 - 10 ετών 1.4 - 3.9 10 - 15 ετών 1.3 - 3.3 15 - 20 ετών 1.2 - 3.2
Θυροξίνη (T4)	: 98.16 nmol/l	60 - 165 Ενήλικες Παιδιά 1 - 5 ετών 94 - 193 5 - 10 ετών 82 - 172 10 - 15 ετών 72 - 168
Θυλακιοτρόπος ορμόνη (FSH)	: 21.18 mIU/mL	Παιδιά: 1 μηνός - 5 μηνών : 0.2 - 4.1 6 μηνών - 6 ετών : 0.3 - 2.3 7 ετών - 9 ετών : 0.3 - 2.6 10 ετών - 12 ετών : 0.5 - 4.9 13 ετών - 20 ετών : 1.0 - 13.7 21 ετών - 40 ετών : 1.0 - 13.3 41 ετών - 70 ετών : 0.8 - 18.1
Ωχρινοποιητική ορμόνη (LH)	: 6.96 mIU/mL	18 - 70 ετών : 0.6 - 10.0 > 70 ετών : 3.0 - 34.6 Παιδιά: < 1.40 1-10 ετών < 7.80 11-13 ετών < 9.80 14-17 ετών
Προλακτίνη (PRL)	: 7.89 ng/mL	1.6 - 17.7 Ενήλικες 1.6 - 19.0 1 - 9 Ετών
Τεστοστερόνη ολική (T)	: 4.41 ng/mL	2.60 - 9.00 Ενήλικες 0.03 - 0.32 Αγόρια < 6 Ετών 0.03 - 0.70 ( 7 - 12 ) Ετών 0.28 - 11.1 (13 - 17) Ετών
SHBG φυλοσυνδ.σφαιρίνη	: 28.09 nmol/L	> 18 ετών: 11 - 80



# Περιστατικό 2 (2015) - VII

ΠΩΣ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΣΥΝΕΧΙΣΟΥΜΕ;

ΠΟΙΕΣ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΠΙΘΑΝΕΣ ΥΠΟΘΕΣΕΙΣ;

**ΜΗ ΑΠΟΦΡΑΚΤΙΚΗ ΑΖΩΟΣΠΕΡΜΙΑ**  
**ΑΠΟΦΡΑΚΤΙΚΗ ΑΖΩΟΣΠΕΡΜΙΑ**  
**ΠΑΛΙΝΔΡΟΜΗ ΕΚΣΠΕΡΜΑΤΙΣΗ**  
**ΦΙΜΩΣΗ**  
**ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ**

**ΣΤΟΠ**

**ΤΙΠΟΤΑ ΕΑΝ ΔΕΝ ΚΑΝΟΥΜΕ ΕΝΑ ΔΕΥΤΕΡΟ ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ**

# Περιστατικό 2 (2015) - VIII

## 2ο ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

Δείγμα πλήρες:	ΝΑΙ	Όγκος:	1,6 ml	Ρευστοποίηση:	Εντός 30 λεπτών
Όψη:	Φαίochρη - Ιριδίχουσα	pH:	8,5	Ιξώδες:	Φυσιολογικό
<b>ΜΙΚΡΟΣΚΟΠΙΚΗ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΗ</b>					
<b>ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΗ</b>					
Αριθμός Σπερματοζωαρίων / ml:			T.A ≥ 15 x 10 <sup>6</sup> / ml		
Ολικός Αριθμός Σπερματοζωαρίων:			T.A ≥ 39 x 10 <sup>6</sup> / εκσπερμάτιση		
<b>ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑ</b>					
	<b>1<sup>η</sup> ΩΡΑ</b>		<b>2<sup>η</sup> ΩΡΑ</b>		<b>ΤΙΜΕΣ ΑΝΑΦΟΡΑΣ</b>
A. Άριστη:					A+B κίνηση
B. Πωθηρή:					T.A ≥ 32%
Γ. Επιτόλια:					A+B+Γ κίνηση
Δ. Ακίνητα:					T.A ≥ 40%
Σύνολο:					κατά την 1 <sup>η</sup> ώρα
<b>ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ</b>					
	<b>ΠΟΣΟΣΤΟ ΚΥΤΤΑΡΩΝ</b>		<b>ΤΙΜΕΣ ΑΝΑΦΟΡΑΣ</b>		
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΜΟΡΦΕΣ			≥ 4%		
<b>ΜΗ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΜΟΡΦΕΣ</b>					
Αναμ. Κεφαλής:					
Μέσου τμήματος:					
Αναμ. Ουράς:					
Κύτταρ. Υπολ:			<b>Δείκτης TZI</b>		
			(μέσος αριθμός ανωμαλιών ανά σπερματοζωάριο) :		
<b>ΛΟΙΠΑ ΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ</b>			<b>ΣΥΓΚΟΛΜΗΣΕΙΣ</b>		
Πλοσφαίρια: 1-2/ο.η	Μικροσφαιρ. :		Ουρά με Ουρά: -/ο.η	Κεφαλή με Κεφαλή: -/ο.η	
Κύτταρα Σπερματογένεσης: 2-3/ο.η	Ερυθρά: 2-3/ο.η		MarScreen Test	IGG:	IGA:
Επιθηλιακά Κύτταρα: 1-2/ο.η					
<b>ΖΩΠΙΚΟΤΗΤΑ</b>					
Νεκρά: -%			Ζωντανά: -%		

Σχόλια: Δεν ανευρέθησαν σπερματοζωάρια αφού εξετάστηκαν τουλάχιστον 400 ο.π. του ιζήματος.

\* Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (Π.Ο.Υ) προτείνεται ότι υπάρχουν λιγότερα από 188 σπερματοζωάρια ανά ml δείγματος

**ΓΕΝΙΚΗ ΟΥΡΩΝ  
ΑΜΕΣΩΣ ΜΕΤΑ ΤΗΝ  
ΕΚΣΠΕΡΜΑΤΙΣΗ  
ΑΡΝΗΤΙΚΗ ΓΙΑ  
ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΑ**

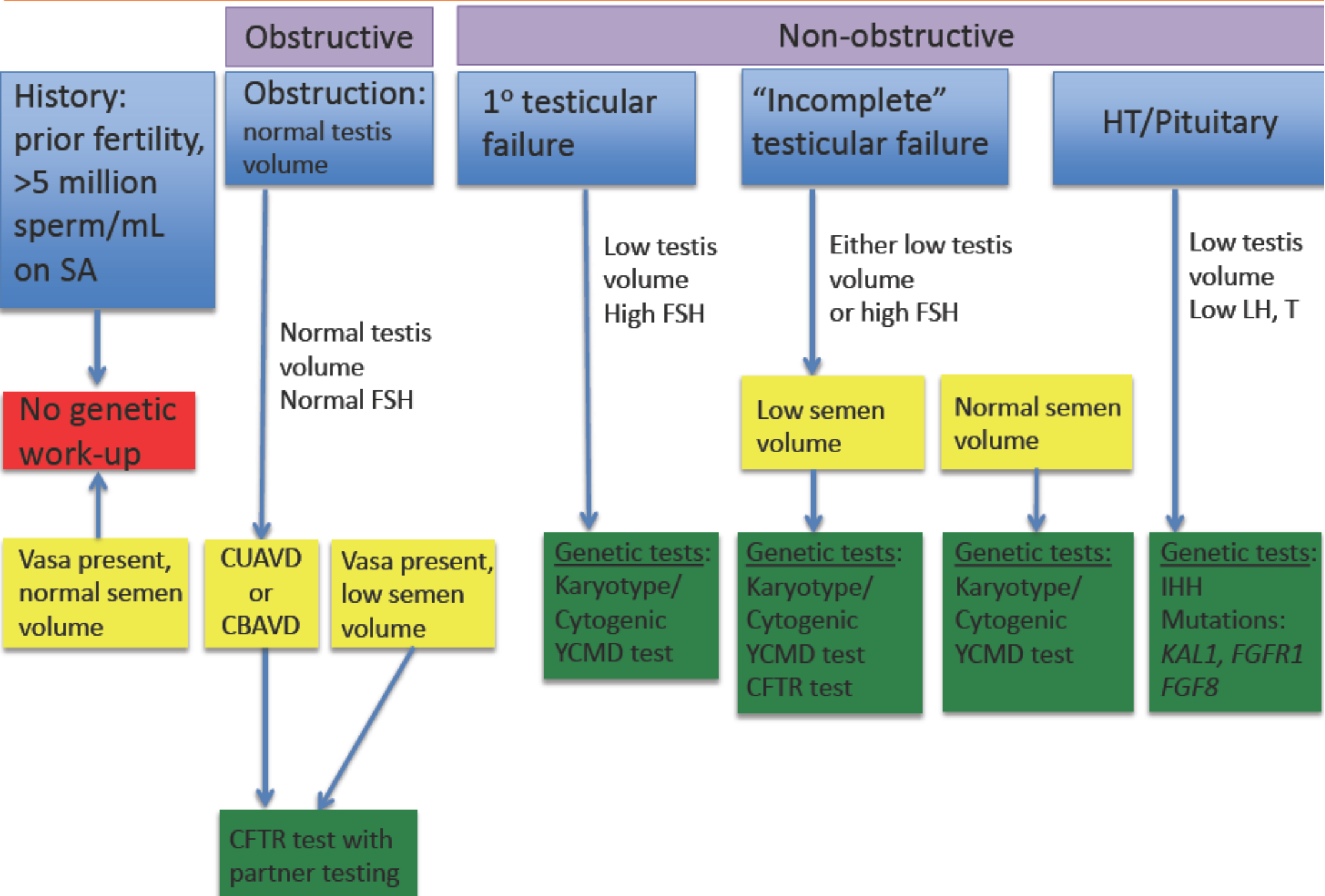
**ΒΙΟΧΗΜΙΚΟΣ  
ΕΛΕΓΧΟΣ  
ΣΠΕΡΜΑΤΙΚΟΥ  
ΠΛΑΣΜΑΤΟΣ ΧΩΡΙΣ  
ΙΔΙΑΙΤ. ΕΥΡΗΜΑΤΑ  
ψευδαργύρος  
φρουκτόζη  
ουδέτερη γλυκοσιδάση**

# Περιστατικό 2 (2015) - VIII

## ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

**ΚΑΡΥΟΤΥΠΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ  
ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΜΙΚΡΟΕΛΛΕΙΨΕΩΝ ΤΟΥ Υ (AZF)  
ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΤΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΗΣ  
ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ (CFTR)**

# Azoospermia or severe oligospermia: genetic testing algorithm



# Περιστατικό 2 (2015) - ΙΧ

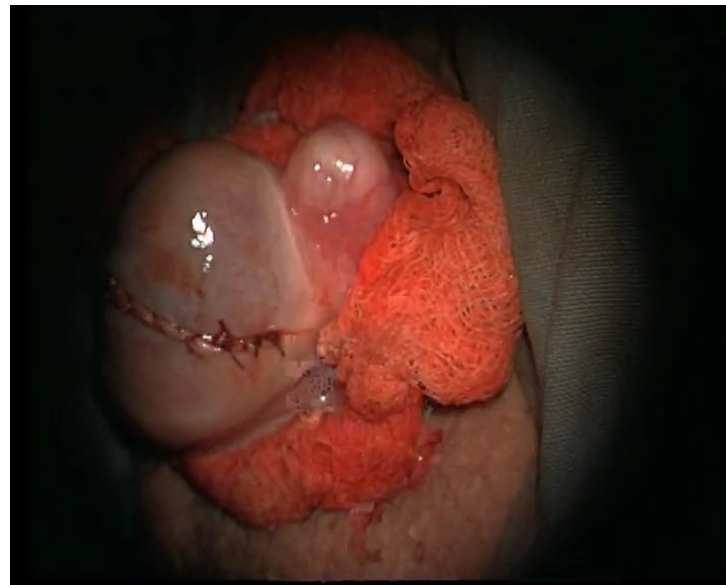
## ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

**ΧΩΡΙΣ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ**

**ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ  
?**

# Περιστατικό 2 (2015) - Χ

**ΜΙΚΡΟΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΒΙΟΨΙΑ  
ΚΑΙ ΔΙΟΡΘΩΣΗ ΤΗΣ ΦΙΜΩΣΗΣ ΣΕ ΈΝΑ ΧΡΟΝΟ**



**ΑΝΕΥΡΕΣΗ ΙΚΑΝΟΥ ΑΡΙΘΜΟΥ ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΩΝ  
ΣΗΜΕΡΑ 3 ΜΗΝΩΝ ΘΗΛΥ**

# Περιστατικό 3 (2015) - I

Άντρας 45 ετών Μη καπνιστής

Γυναίκα 37 ετών Μη καπνίστρια

Ιδ. υπάλληλος, καθιστική ζωή

Γνωριμία 2,5 ετών

Προσπάθεια 1,5 ετών

Διερεύνηση από 1 έτους

BMI<20

Ιατρικό: ΣΔ II υπο αγωγή με glucophage 1000 1/2 x 2

Τρέφεται με σπιτικό φαγητό σύμφωνα με τη μεσογειακή διατροφή

# Περιστατικό 3 (2015) - II

## **Τι άλλο θέλετε να μάθετε?**

Ουδέν εκ του λοιπού ιστορικού

Νυκτουρία: Δεν αναφέρει

Αναφέρει ήπια δυσκολία στην στύση

Φαρμακευτική Αγωγή Glucophage,

Ενώ έλαβε Pergoveris x 3 στο πλαίσιο της υπογονιμότητας  
και levofloxacin για ένα μήνα



# Περιστατικό 3 (2015) - III

## **ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

Ο Δε όρχις εκτιμάται λίγο μικρότερος του (Αρ) Και οι δυο είναι φυσιολογικοί σε σύσταση. Οι επιδιδυμίδες εκτιμούνται: κφ

Λοιπά Όργανα: Ουδέν

Αραιή τριχοφυΐα ανδρικής κατανομής

Δεν ανιχνεύεται ψηλαφητή κισσοκήλη

## **Υπερηχογράφημα triplex Οσχέου**

Διενεργείται στα πλαίσια του προληπτικού ελέγχου λόγω αναφερόμενης μικρολιθίασης. Κατα τα λοιπά επιβεβαιώνει την κλινική εξέταση

# Περιστατικό 3 (2015) - IV

Ποιά είναι η επόμενη κίνηση;

ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ

ΟΡΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΦΙΛ

# Περιστατικό 2 (2015) - V

Π. Μακρουνίς 46 (2ος όροφος)  
 Αρταίου οδός 115 (από την)  
 Τηλ: 210 6452 122 - 210 6400 624  
 e-mail: info@permatologlab.gr  
 www.permatologlab.gr  
 www.lymbetorouflos lab.gr  
 www.permatologlab.gr

## ΣΥΜΒΑΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ (ΣΠΕΡΜΑΤΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ)

[ΝΕΕΣ ΤΙΜΕΣ ΑΝΑΦΟΡΑΣ ΚΑΤΑ Π.Ο.Υ.]

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ		ΦΥΣΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ	
Ημέρες αποχής	3-4	Όψη / χροιά	Υδαρής Λευκόφαιη
Τόπος εκσπερμάτισης	Εντός εργαστηρίου	Όσμη	Φυσιολογική
Τρόπος εκσπερμάτισης	Προκλητός	Ρευστοποίηση	Πλήρης σε 30 min
Συλλογή	Πλήρης	Ιξώδες	Αυξημένο
<b>ΠΟΣΟΤΙΚΕΣ ΠΑΡΑΜΕΤΡΟΙ</b>		pH	7,8 [T.A. > 7,2]
Όγκος	4,1 ml	[T.A. ≥ 1,5 ml]	
Συγκέντρωση σπερματοζωαρίων		/ ml	[T.A. ≥ 15 εκ / ml]
Συνολικός αριθμός σπερματοζωαρίων		/ εκσπερμάτιση	[T.A. ≥ 39 εκ / εκσ]
<b>ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑ</b>		σε 60 min	180 min T.A.
α. Ταχεία πρόσθια κίνηση	%	%	≥ 32 % με πρόσθια κίνηση (κατηγορίες α. + β.)
β. Αργή ή νοθή πρόσθια κίνηση	%	%	
γ. Επιτόπια κίνηση	%	%	≥ 40 % ολική κινητικότητα (κατηγορίες α. + β. + γ.)
δ. Ακνησία	%	%	
Διαβάθμιση κινητικότητας (0-4)			σε χρόνο 60 min από την εκσπερμάτιση
Δείκτης κινητικότητας (0-300)			
<b>ΖΩΤΙΚΟΤΗΤΑ</b> (% ζώντα)	%	%	≥ 58 % ζώντα
<b>ΆΛΛΑ ΚΥΤΤΑΡΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ</b>		<b>ΑΝΟΣΟΛΟΓΙΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΣ</b>	
Στρογγυλά κύτταρα	Λίνα 1-4 κοπ	Συγκόλληση	-
Επιθηλιακά	-	Τύπος συγκόλλησης	-
Ερυθρά	-	MAR - test IgG	%
Βακτήρια / πρωτόζωα	Ουδέν ευρέθη		[T.A. < 10 % Αρνητικό]

**Συμπέρασμα:**  
 Σπέρμα υπεριώδες, με ολιγοσθενοζωοσπερμία σοβαροτάτου βαθμού. Κατόπιν φυγοκέντρωσης του δείγματος έως τελικού όγκου 0,5 ml, ευρέθησαν 2 σπερματοζωάρια ανα σταγόνα, μη κινητά. Άμορφα. Παρουσία κηρωδών πηγμάτων.

## ΣΠΕΡΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

Ημέρες Αποχής: 3  
 Τόπος Παραγωγής: MEDIMALL  
 Συλλογή: ΠΛΗΡΗΣ

Ανάλυση σπέρματος

Ρευστοποίηση ΕΝΤΟΣ 15' Χροιά ΔΙΑΥΓΗΣ pH 7.6

Σπερμοδιάγραμμα Φυσιολογικός Τύπος

Όγκος	2 ml	2 - 5 ml
Συγκέντρωση	× εκατομ. / ml	> 20 × 10 <sup>6</sup> / ml
Συνολικός Αριθμός	× 10 <sup>6</sup>	> 40 × 10 <sup>6</sup>
Αμορφές Μορφές	+++	< ++
A Ζωήρη Προωθητική	%	
B Νοθήρη Προωθητική	%	
Γ Επιτόπια Κίνηση	%	
Δ Ακνησία	%	
A + B	%	> 50%
Συγκαλλήσεις	ΟΧΙ	
Άλλα κύτταρα	/ οπτικό πεδίο	< 10 / οπτικό πεδίο
Ασπρά Μικροσκοπικά Εμφανήματα	-	

Σχόλια: ΑΖΩΟΣΠΕΡΜΙΑ. ΔΕΝ ΠΑΡΑΤΗΡΗΘΗΚΑΝ ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΑ ΠΡΙΝ ΚΑΙ ΜΕΤΑ ΤΗ ΦΥΓΟΚΕΝΤΡΗΣΗ ΤΟΥ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ.

# Περιστατικό 2 (2015) - VI

**ΓΕΝΙΚΗ ΟΥΡΩΝ  
ΑΜΕΣΩΣ ΜΕΤΑ ΤΗΝ  
ΕΚΣΠΕΡΜΑΤΙΣΗ  
ΑΡΝΗΤΙΚΗ ΓΙΑ  
ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΑ**

**ΒΙΟΧΗΜΙΚΟΣ  
ΕΛΕΓΧΟΣ  
ΣΠΕΡΜΑΤΙΚΟΥ  
ΠΛΑΣΜΑΤΟΣ ΧΩΡΙΣ  
ΙΔΙΑΙΤ. ΕΥΡΗΜΑΤΑ  
ψευδαργύρος  
φρουκτόζη  
ουδέτερη γλυκοσιδάση**

Σύντμηση	Ονοματολογία	Ανευρεθείσα Τιμή	Περιοχές Φυσιολ. Τιμών
PRL	ΠΡΟΛΑΚΤΙΝΗ	<b>11.6</b> ng/ml	Άνδρες : 2.1 – 17.7
LH	ΩΧΡΙΝΟΤΡΟΠΟΣ ΟΡΜΟΝΗ	<b>11.50</b> μUI/ml	Άνδρες : 1.70 – 8.60
SHBG	ΔΕΣΜΕΥΤΙΚΗ ΣΦΑΙΡΙΝΗ ΤΩΝ ΦΥΛΕΤΙΚΩΝ	<b>39</b> nmol/L	Άνδρες άνω των 18 ετών 13 – 71
FSH	ΘΥΛΑΚΙΟΤΡΟΠΟΣ ΟΡΜΟΝΗ	<b>18.15</b> μUI/ml	Άνδρες : 1.50 – 12.40
TESTO	ΟΛΙΚΗ ΤΕΣΤΟΣΤΕΡΟΝΗ	<b>444.80</b> ng/dL	Άνδρες από 40 ετών έως 59 ετών 300.00 – 890.00

# Περιστατικό 2 (2015) - VII

ΠΩΣ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΣΥΝΕΧΙΣΟΥΜΕ;

ΠΟΙΕΣ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΠΙΘΑΝΕΣ ΥΠΟΘΕΣΕΙΣ;

**ΜΗ ΑΠΟΦΡΑΚΤΙΚΗ ΑΖΩΟΣΠΕΡΜΙΑ  
ΠΑΛΙΝΔΡΟΜΗ ΕΚΣΠΕΡΜΑΤΙΣΗ  
ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ**

**ΣΤΟΠ**

**ΤΙΠΟΤΑ ΕΑΝ ΔΕΝ ΚΑΝΟΥΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ**



# Περιστατικό 3 (2015) - VIII

## ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ

### ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ

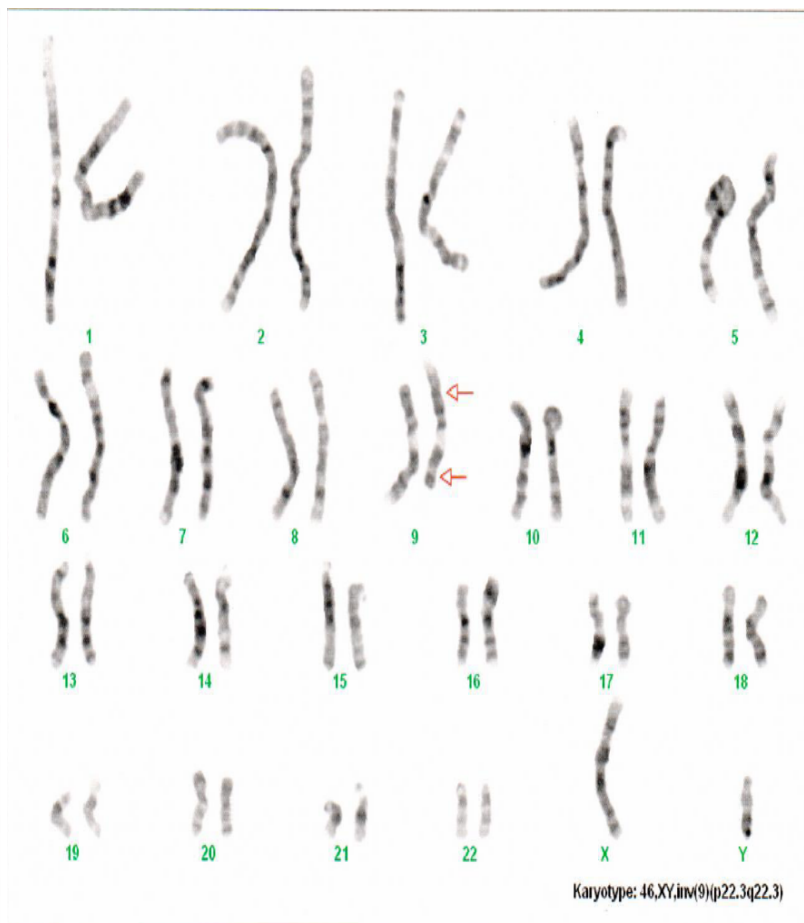
**Καρυότυπος: 46,XY, inv(9)(p22.3q22.3)**

Μελετήθηκαν και αναλύθηκαν συνολικά 20 μεταφάσεις από δύο διαφορετικές καλλιέργειες με την τεχνική ανάλυσης High Resolution banding και ζώνωσης τύπου G (G-banding). Σε όλες τις μεταφάσεις μετρήθηκαν 46 χρωμοσώματα και παρατηρήθηκε περικεντρική αναστροφή του ενός χρωμοσώματος 9 με πιθανά σημεία τομής στα βραχέα σκέλη του ενός χρωμοσώματος 9 στην περιοχή p22.3 και στα μακρά σκέλη του ίδιου χρωμοσώματος 9 στην περιοχή q22.3.

Δεν παρατηρήθηκαν άλλες εμφανείς αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Καρυότυπος χρωμοσωμικά άρρενος ατόμου με περικεντρική αναστροφή του ενός χρωμοσώματος 9 με πιθανά σημεία τομής στα βραχέα σκέλη του ενός χρωμοσώματος 9 στην περιοχή p22.3 και στα μακρά σκέλη του ίδιου χρωμοσώματος 9 στην περιοχή q22.3.



# Περιστατικό 3 (2015) - VIII

## ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΤΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΗΣ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ (CFTR)

Αθήνα, |2015

### ΕΚΘΕΣΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

#### Μοριακός Γενετικός έλεγχος ινοκυστικής νόσου <sup>CE, IVD</sup>

Επίθετο: Όνομα: Ημ. Γεν.:  
Τόπος γέννησης: Κατηγορία:  
Παραπέμπων: Είδος Εξεταζόμενου Υλικού: Π. Αίμα  
Αιτία Παραπομπής:  
Αρ. Παραπεμπτικού/Ημερ.Εισαγωγής: 203472/25-06-2015

#### Αποτέλεσμα

Ετεροζυγώτης F508del

Genotype in HGVS: c.1521\_1523delCTT  
Reference Sequence NM\_000492.3

#### Συμπέρασμα

Το δείγμα προέρχεται από φορέα μετάλλαξης στο γονίδιο της κυστικής ίνωσης. Η μέθοδος καλύπτει ~85% των γνωστών μεταλλάξεων που έχουν ανιχνευτεί στον ελληνικό πληθυσμό.

#### Σχόλια

- Η κυστική ίνωση είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος.
- Συνίσταται ο έλεγχος και των δύο γονέων του εξεταζόμενου για να επιβεβαιωθεί η προέλευση της μετάλλαξης.
- Συνιστάται ο έλεγχος του συντρόφου του φορέα και ο έλεγχος του άμεσου οικογενειακού του περιβάλλοντος και ειδικότερα των ατόμων που βρίσκονται σε αναπαραγωγική ηλικία.
- Η πιθανότητα να γεννηθεί πάσχον παιδί στον ελληνικό πληθυσμό σε περίπτωση που το ζευγάρι δεν έχει ελεγχθεί (για τις συγκεκριμένες μεταλλάξεις) είναι 1:3500. Στην περίπτωση που έχει ελεγχθεί μόνο ο ένας και φέρει γνωστή μετάλλαξη η αντίστοιχη πιθανότητα είναι 1: 776<sup>1</sup>.

Βασίλειος Μίθου

#### Αποτέλεσμα

Η μοριακή ανάλυση του γονιδίου CFTR, έδειξε ότι φέρει τη νουκλεοτιδική αλλαγή C524X (c.1572C>A) σε ετερόζυγη μορφή

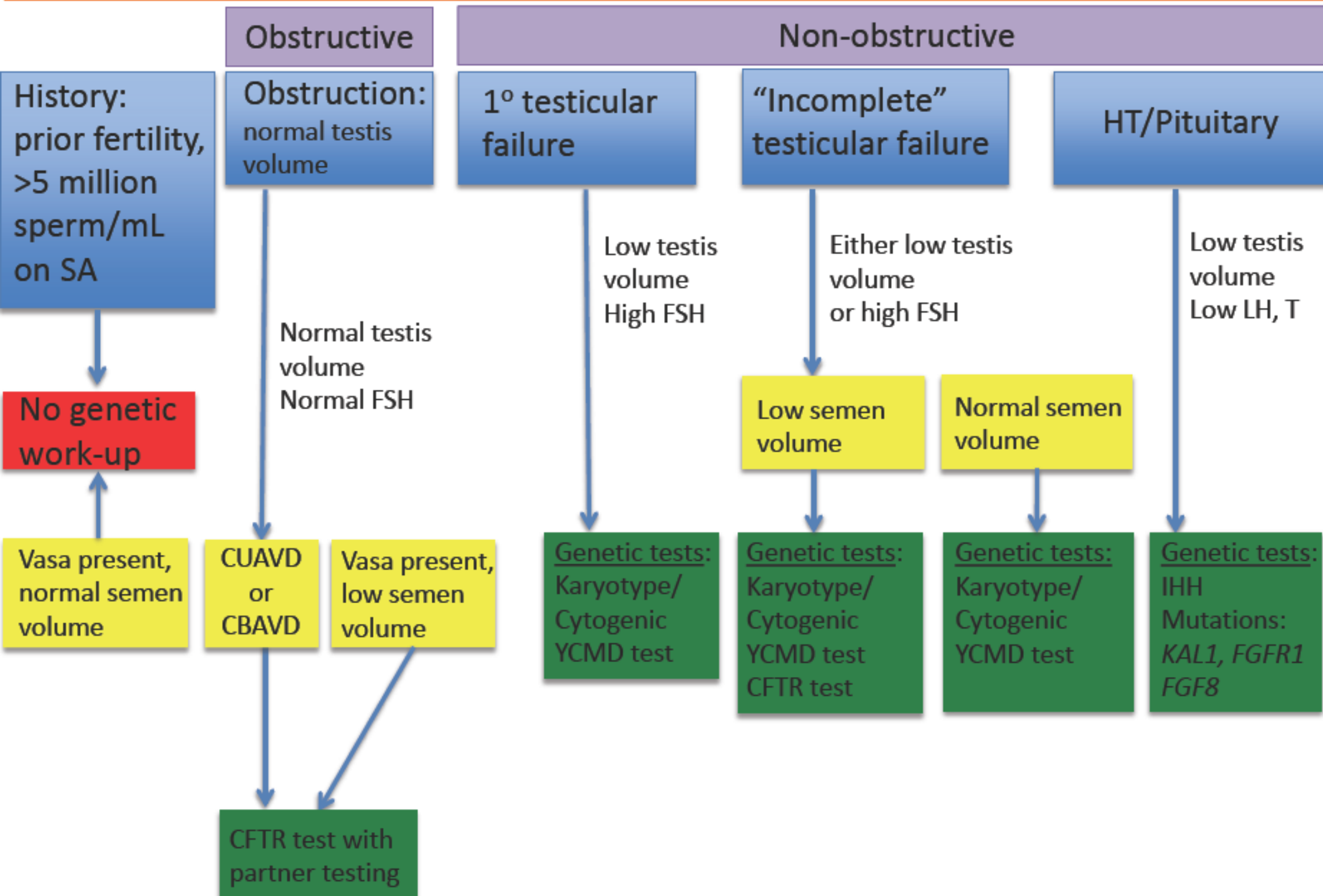
Κατά την ανάλυση ανιχνεύθηκε η νουκλεοτιδική αλλαγή C524X (c.1572C>A) στο εξώνιο 11 σε ετεροζυγωτία. Η συγκεκριμένη νουκλεοτιδική αλλαγή έχει αναφερθεί στην διεθνή βιβλιογραφία καθώς και στις διεθνείς βάσεις δεδομένων που αφορούν το γονίδιο CFTR χωρίς όμως να διευκρινίζεται εάν πρόκειται για παθογόνο μετάλλαξη [Tzetis M. *etal* (1997) Characterization of more than 85% of cystic fibrosis alleles in the Greek population, including five novel mutations Hum Genet 99 : 121–125; Kanavakis E. *etal* (2003) Cystic fibrosis in Greece: molecular diagnosis, haplotypes, prenatal diagnosis and carrier identification amongst high-risk individuals Clin Genet 2003: 63: 400–409]. Σε πιθανή εγκυμοσύνη συνιστάται ο γενετικός έλεγχος του εμβρύου για το προσδιορισμό πιθανής διπλής ετεροζυγωτίας (F508del/ C524X), δεδομένου ότι ο σύζυγος (Α.Π. 203472/07.07.15 ) είναι φορέας της μετάλλαξης F508del, διότι δεν είναι γνωστό το κατά πόσο μπορεί να προκληθεί ινοκυστική νόσος ή να εκδηλωθούν διαφορετικής βαρύτητας κλινικά συμπτώματα της ινοκυστικής νόσου (CFTR-related disease).

- Δεδομένου του παρόντος αποτελέσματος, η ασθενής πρέπει να συζητήσει το παραπάνω εύρημα με τον προσωπικό της ιατρό και να συμβουλευτεί κλινικό γενετιστή.

#### Σχόλιο

- Οι συγκεκριμένες μέθοδοι (NGS και MLPA) καλύπτουν το 99% του CFTR γονιδίου της ινοκυστικής νόσου το οποίο αντιστοιχεί στο 95%-96% των έως σήμερα γνωστών μεταλλάξεων του ελληνικού πληθυσμού.
- Η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων γίνεται από τον θεράποντα ιατρό/κλινικό γενετιστή με συνεκτίμηση της κλινικής εικόνας και το ιστορικό του εξεταζόμενου.

# Azoospermia or severe oligospermia: genetic testing algorithm





# Περιστατικό 2 (2015) - ΙΧ

## ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

**Απαραίτητη η Γενετική συμβουλή και ο  
Προεμφυτευτικός έλεγχος**

**ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ  
?**

# Περιστατικό 3 (2015) - Χ

## ΜΙΚΡΟΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΒΙΟΨΙΑ

### ΕΚΘΕΣΗ ΙΣΤΟΛΟΓΙΚΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

Παραλάβαμε για ιστολογική εξέταση ένα (1) λευκόφαιης χροιάς ιστοτεμάχιο, το οποίο απεστάλη σε καλλιεργητικό υλικό και στην συνέχεια τοποθετήθηκε σε διάλυμα φορμόλης και όχι σε διάλυμα Bouin, που δυσχεραίνει την αξιολόγηση των πυρηνικών χαρακτηριστικών των κυττάρων. Όσο πάντως αυτό μπορεί να αξιολογηθεί, πρόκειται για τμήμα ορχικού παρεγχύματος, το οποίο περιλαμβάνει περί τα 70 ορχικά σωληνάρια. Αυτά εμφανίζουν διαταραχή του σχήματος, ικανή ατροφία, αφορίζονται από ελαφρώς παχυσμένη βασική μεμβράνη και τα περισσότερα από αυτά φέρουν σχεδόν μόνο κύτταρα Sertoli. Αρκετά επίσης από αυτά είναι πλήρως υαλοειδοποιημένα. Το σπερματικό επιθήλιο ωριμάζει μέχρι του επιπέδου των σπερματοκυττάρων. Δεν αναγνωρίζονται σπερματίδες, ούτε σπερματοζωάρια, ενώ συνυπάρχει απόπτωση και αποφολίδωση των άωρων κυτταρικών μορφών. Το διάμεσο υπόστρωμα είναι οιδηματώδες, εστιακά ινώδες με παρουσία λίγων κυττάρων Leydig.

**ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ:** Εικόνα συμβατή με υποσπερματογένεση (AP) όρχεως, με συνοδό απόπτωση και αποφολίδωση των κυττάρων στον αυλό των σπερματικών σωληναρίων μηχανικής ή αποφρακτικής αιτιολογίας, score 4 κατά Johnsen. Συνιστάται συσχέτιση με τα λοιπά κλινικοεργαστηριακά ευρήματα.

Στοιχεία κακοηθείας δεν παρατηρούνται.

Ευαγγέλου Κωνσταντίνος  
Ιατρός Παθολογοανατόμος

Σουρλά Αντιγόνη  
Ιατρός Παθολογοανατόμος

Βλάχου Βασιλική  
Ιατρός Παθολογοανατόμος

Καθηγητής Κίππας Χρήστος  
Ιατρός Παθολογοανατόμος

## ΑΝΕΥΡΕΣΗ ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΩΝ ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ 2 ΕΜΒΡΥΩΝ ΣΤΗΝ ΚΑΤΑΨΥΞΗ