

Отчет о проведении научно-исследовательской работы в области муковисцидоза

Организация: Учреждение Российской академии медицинских наук Научно-исследовательский институт акушерства и гинекологии им.Д.О.Отта Северо-Западного отделения РАМН

Название проекта: Репродуктивный статус и состояние сперматогенеза у мужчин с МВ

Внедрение генетического скрининга и улучшение качества медицинской помощи пациентам с муковисцидозом позволило не только продлить, но и улучшить качество жизни. Если несколько десятилетий назад такие пациенты погибали в раннем возрасте, то на сегодняшний день во многих странах показатель продолжительности жизни достигает 40 лет. Средняя продолжительность жизни с 1985 до 2008 года увеличилась с 25 до 37 лет. Учитывая сохраняющийся высокий процент ранней смертности, перед пациентами, достигшими репродуктивного возраста, стоит вопрос не только о создании семьи, возможности иметь собственных детей, но также об их генетическом здоровье.

Тем не менее, для больных муковисцидозом исследований, рассматривающих характер протекания сперматогенеза, практически нет, так как до недавнего времени вопрос о репродукции не рассматривался. К тому же в случае обструктивной азооспермии состояние сперматогенеза в яичках оценить без оперативного вмешательства достаточно сложно. Но работы последних лет показывают, что сперматогенез у пациентов гетерозиготных носителей мутаций гена CFTR сохранен.

Цель проекта: Оценить репродуктивный статус и состояние сперматогенеза у мужчин с муковисцидозом.

Планировалось включение в исследуемую группу пациентов от 10 до 15 человек не моложе 16 лет с подтвержденным диагнозом Муковисцидоз.

Однако, по ряду причин, выразили согласие принять участие в исследовании только 2 пациента. Один пациент прошел обследование дважды, второй пациент - только 1 раз. Обоим было 28 лет. Такой низкий интерес пациентов к исследованию объясняется его специфическим характером. Молодые

люди редко интересуются своим репродуктивным потенциалом и возможностью иметь здоровых детей до вступления в брак. Кроме того, в современном обществе возраст первого вступления в брак мужчин составляет 27 лет. К сожалению, на это накладываются и общие проблемы со здоровьем таких пациентов. Достижение репродуктивного возраста и желание иметь семью сталкивается с проблемой средней продолжительности жизни, а также качества жизни пациентов с муковисцедозом.

Результаты спермограммы пациентов, прошедших обследование, привели к постановке диагноза - азооспермия. В обоих случаях сперматозоиды в эякуляте отсутствовали и не обнаруживались после центрифугирования всего объема эякулята. Отличительной особенностью был небольшой объем эякулята – олигоспермия. Порядка 0,1-0,5мл. В данном случае, олигоспермия указывает на обструктивный характер азооспермии.

Для пациента 1 спермограмма проводилась дважды с перерывом в 2 недели. В обоих случаях была диагностирована азооспермия. Пациент выразил заинтересованность в более глубоких исследованиях возможности деторождения. Результаты гормонального исследования указывали на нормальный уровень продукции тестостерона. После консультации с врачом-андрологом было принято решение о проведении биопсии яичка. В ходе операции экстерпации тестикулярной ткани был получен образец семенных канатиков. Анализ суспензии тестикулярных клеток показал наличие сперматозоидов всех категорий подвижности: активно-подвижные, слабо-подвижные и неподвижные. Полученная суспензия была криоконсервированна с использованием стандартных криопротекторов.

Таким образом, на примере одного пациента получены доказательства сохранности сперматогенеза пациентов с муковисцедозом и обструктивным характером азооспермии. Получение подвижных сперматозоидов в ходе операции и последующая криоконсервация дает возможность их использования для программ ЭКО, средняя эффективность которых на сегодняшний день составляет порядка 30%. Применение доимплантационной диагностики муковисцидоза, при условии обследования супруги, позволит выбрать к переносу только гетерозиготные эмбрионы, что исключит муковисцидоз у потомства.

