

**Remus Iulian NICA
Gheorghe Dănuț CIMPONERIU
Mihai TOMA
Lavinia Mariana BERCA
Alina-Teodora NICU
Alexandru Horia NICA
Liliana BURLIBAȘA**

INFERTILITATEA MASCULINĂ: mecanisme citogenetice și implicații clinice



Editura
Hamangiu

*Nica Remus Iulian, Cimponeriu Gheorghe Dănuț,
Toma Mihai, Berca Lavinia Mariana, Nicu Alina-Teodora,
Nica Alexandru Horia, Burlibașa Liliana*

Autorii au contribuit în mod egal la realizarea acestei cărți.

Mulțumiri:

*Această lucrare de cercetare a fost realizată
cu sprijinul Ministerului Educației și Cercetării din România,
în cadrul Programului Nucleu, proiectul PN 23 01 03 03.*

Editura Hamangiu SRL

Editură de prestigiu recunoscut în domeniul științelor sociale CNATDCU
Str. Mitropolit Filaret nr. 39-39A, sector 4, București
Tel/Fax: 021.336.04.43; 031.805.80.21;
Vânzări: 021.336.01.25; 031.425.42.24
E-mail: redactia@hamangiu.ro

Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României

Infertilitatea masculină : mecanisme citogenetice și implicații

clinice / Nica Remus Iulian, Nicu Alina-Teodora, Cimponeriu
Gheorghe Dănuț, - București : Editura Hamangiu, 2026
Conține bibliografie
ISBN 978-606-27-3025-3

- I. Nica, Remus Iulian
- II. Nicu, Alina
- III. Cimponeriu, Gheorghe Dănuț

61

Tehnoredactare: Țuțuianu Monica

Grafice: Reza Nejad Antonia-Ariana

CUPRINS

CAPITOLUL 1. INFERTILITATEA MASCULINĂ:

DEFINIȚIE, CLASIFICARE ȘI EPIDEMIOLOGIE.....	1
1.1. Clasificarea infertilității masculine	2
1.2. Date epidemiologice	6
1.3. Diagnosticul și abordarea terapeutică	13
1.4. Concluzii	21
1.5. Referințe.....	23

CAPITOLUL 2. EXAMENUL PACIENȚILOR INFERTILI

2.1. Rolul anamnezei în diagnosticul infertilității masculine.....	31
2.2. Examenul clinic în diagnosticul infertilității masculine	34
2.3. Examenul paraclinic în evaluarea infertilității masculine.....	46
2.4. Concluzii	66
2.5. Referințe.....	67

CAPITOLUL 3. HETEROZOMII ȘI INFERTILITATEA

MASCULINĂ	73
3.1. Organizarea și evoluția cromozomului Y	74
3.2. Regiunile pseudoautozomale (PAR) ale heterozomilor umani.....	77
3.3. Regiunea specific masculină a cromozomului Y	81
3.3.1. Clasele majore de secvențe din MSY	81
3.3.2. Regiunile AZF	86
3.3.3. Porțiunea heterocromatică a Yq	92
3.4. Gene X-linkate implicate în infertilitate	93
3.4.1. Caracteristici generale ale cromozomului X	93
3.4.2. Transmiterea X-linkată.....	95
3.5. Concluzii	99
3.6. Referințe.....	101

CAPITOLUL 4. CAUZELE CITOGENETICE ALE	
INFERTILITĂȚII.....	118
4.1. Epidemiologie	119
4.2. Aneuploidia spermei și tehnicile de reproducere asistată	122
4.3. Concluzii	123
4.4. Referințe.....	125
CAPITOLUL 5. ABERAȚII CROMOZOMALE	
NUMERICE.....	129
5.1. Sindromul 47,XXY (sindromul Klinefelter).....	131
5.2. Sindromul 47,XYY (sindromul Jacobs).....	141
5.3. Trisomia 21 (sindromul Down).....	146
5.4. Concluzii	153
5.5. Referințe.....	156
CAPITOLUL 6. ABERAȚIILE CROMOZOMALE	
STRUCTURALE.....	170
6.1. Translocații.....	172
6.1.1. Sindromul 46,XX masculin	179
6.2. Inversii	181
6.3. Deleții.....	186
6.4. Concluzii	200
6.5. Referințe.....	202
CAPITOLUL 7. MUTAȚII GENETICE RELEVANTE	
ÎN CONTEXTUL UNOR ABERAȚII CITOGENETICE	218
7.1. Gene candidat pentru infertilitatea masculină.....	218
7.2. Concluzii	224
7.3. Referințe.....	226
CAPITOLUL 8. CONCLUZII.....	229