
男性不育？从X染色体上找问题

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/19177.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

男性不育？从X染色体上找问题。近日，一项发表于《美国人类遗传学杂志》的国际研究发现，X染色体上的50多个基因产生突变可能导致精子生成不良。

近一半精子数低或为零的男性问题仍未有医学解释。在过去几年中，研究仅确定了可能与精子产生问题有关的3个X染色体基因。

但是意大利佛罗伦萨大学的Csilla Krausz想知道是否还有其他X染色体基因导致了上述问题。

Krausz和同事对每毫升精液样本中精子数低于10000的2354名男性进行了基因分析，并将结果与另外209名精子数高达每毫升2亿的正常男性的分析结果进行了比较。上述参与者来自欧洲各地，年龄、种族各异，其中精子数量低或缺失的参与者在研究前未发现造成该问题的原因。

经过对比分析，研究人员在不育男性的X染色体上发现了包括此前研究确定的3个突变基因在内的数百个突变基因，并进一步研究筛选出了21个他们认为的导致精子产生不良的罪魁祸首。这些基因产生的大多数突变对男性睾丸细胞分裂形成精子产生了影响。研究人员在不育男性以及一些不育雄性苍蝇和小鼠中均发现了这些突变。

此外，研究团队还确定了另外34个可能与男性不育有关的X染色体基因突变，有待进一步研究。

Krausz说，因为男性从他们母亲那里继承了一条X染色体、父亲那里继承了一条Y染色体，这意味着与精子产生有关的不育可能会通过母亲遗传给儿子。但她补充道，突变也可能是在卵子或胚胎发育过程中自发发生的。

人们通常认为X染色体是代表女性的染色体，因为女性有两条X染色体。Krausz说，因此，最初没有人真的认为X染色体会在男性生殖健康中掺和一脚。但我们的发现符合X染色体对男性生殖来说重要的理论。

在大多数情况下，基因突变虽然导致精子数量减少，但在医疗方法辅助下，此类男性仍然有可能生育后代，并将突变遗传给女儿，使其有一半的机会将突变再传递给她的儿子。

有案例中，兄弟两个其中一个不幸地获得了突变基因，而另一位则拥有完好的X染色体。Krausz举例道。

随着人们对导致不育相关突变了解的深入，医生也许能够通过基因检测诊断精子数量低的原因，

并提供最合适的治疗方法。（来源：中国科学报徐锐）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.06.007>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：Csilla Krausz 来源：《美国人类遗传学杂志》

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发