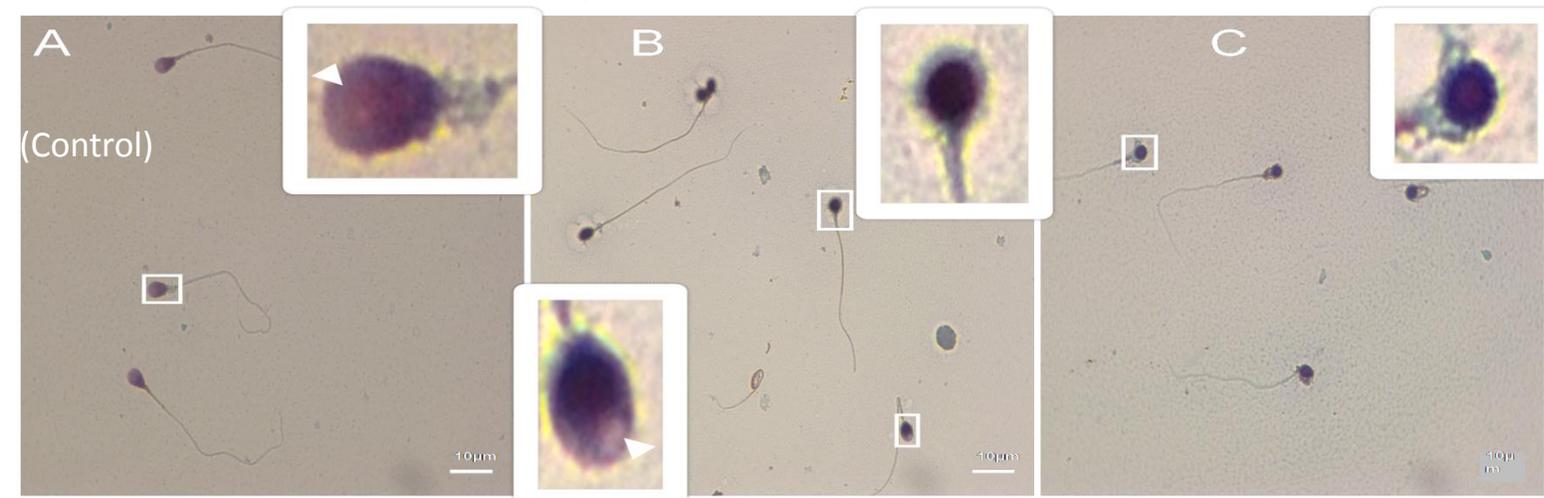
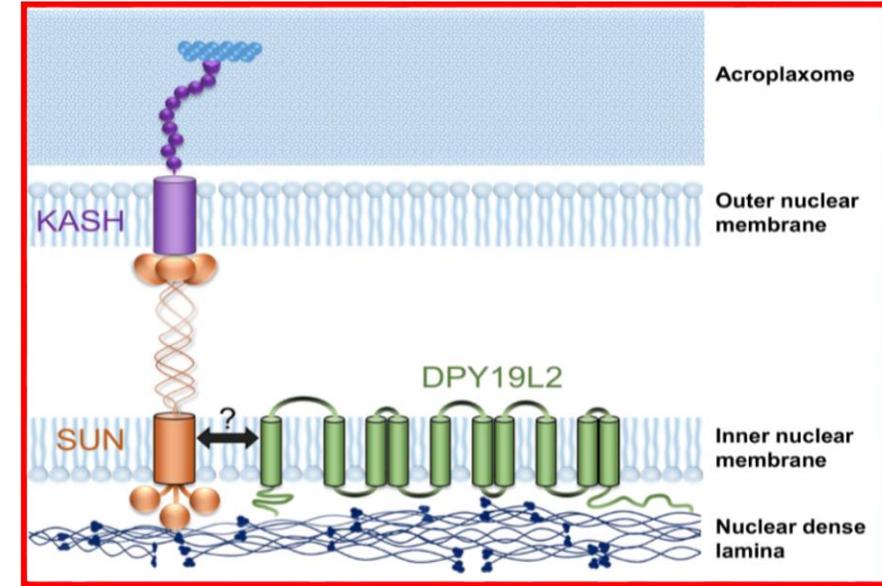


**INVESTIGATIONS GÉNÉTIQUES D'UNE LARGE COHORTE
DE PATIENTS INFERTILES AVEC GLOBOZOOSPERMIE,
IMPLICATION DU GENE *DPY19L2* ET PROPOSITION
D'UNE NOUVELLE STRATÉGIE DE DIAGNOSTIC
GÉNÉTIQUE**

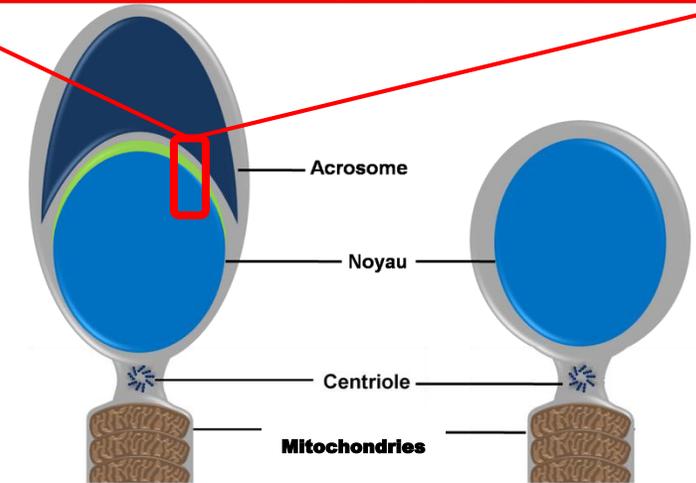
Dr Tristan Celse
CHU Grenoble Alpes
tcelse@chu-grenoble.fr

GLOBOZOOSPERMIE

- Production de spermatozoïdes à tête ronde avec absence d'acrosome.
- <1% des causes d'infertilité masculine primaire
- *DPY19L2* :
 - 1 délétion homozygote récurrente de 200 kb
 - 23 mutations ponctuelles publiées

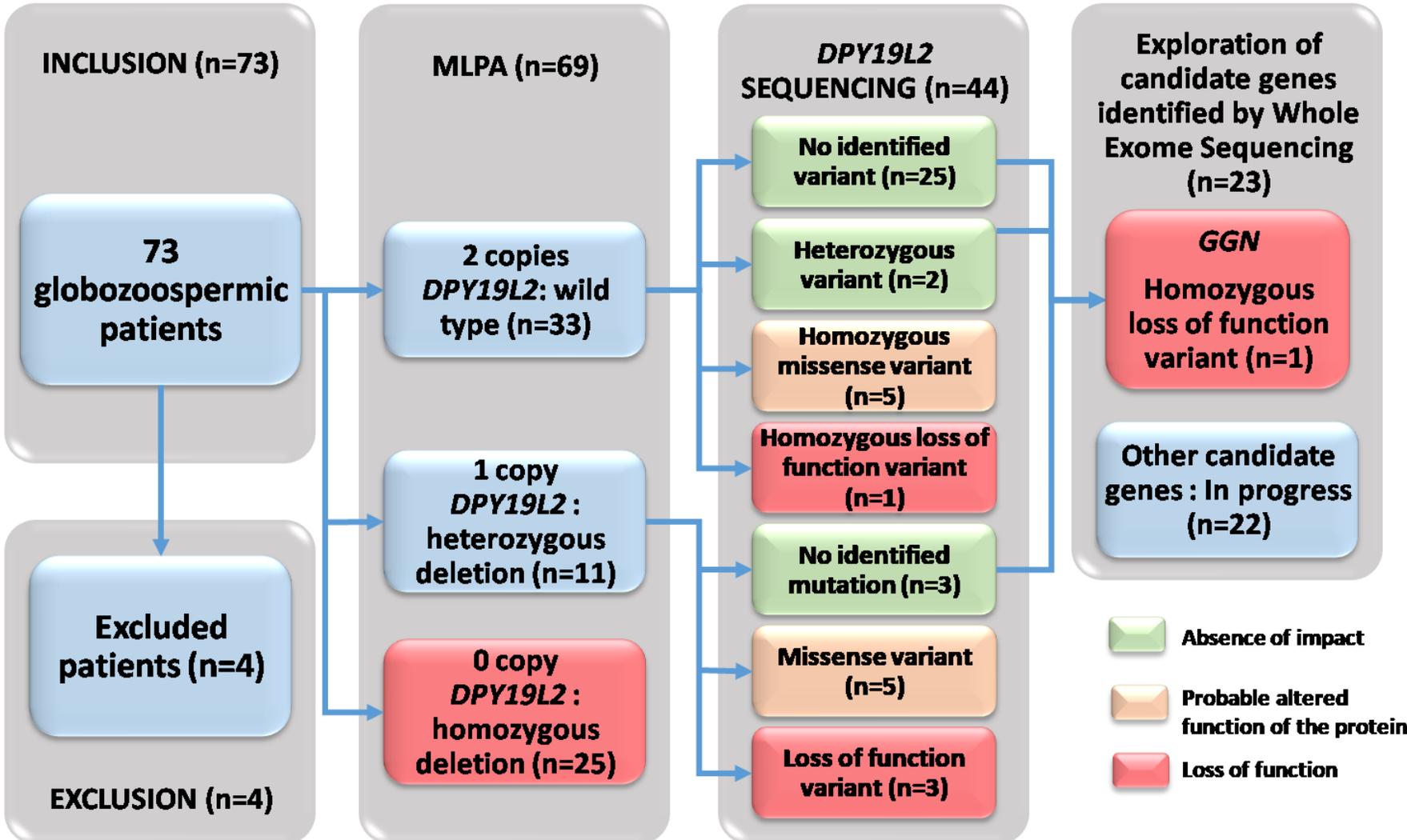


Observations au microscope optique de spermatozoïdes normaux (A), globozoospermie partielle (B) et globozoospermie totale (C).



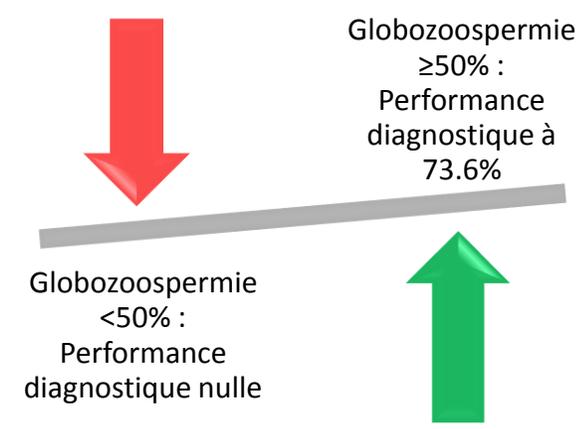
Schémas d'un spermatozoïde normal et d'un spermatozoïde globocéphale

ANALYSES D'UNE COHORTE DE PATIENTS GLOBOZOOSPERMIQUES

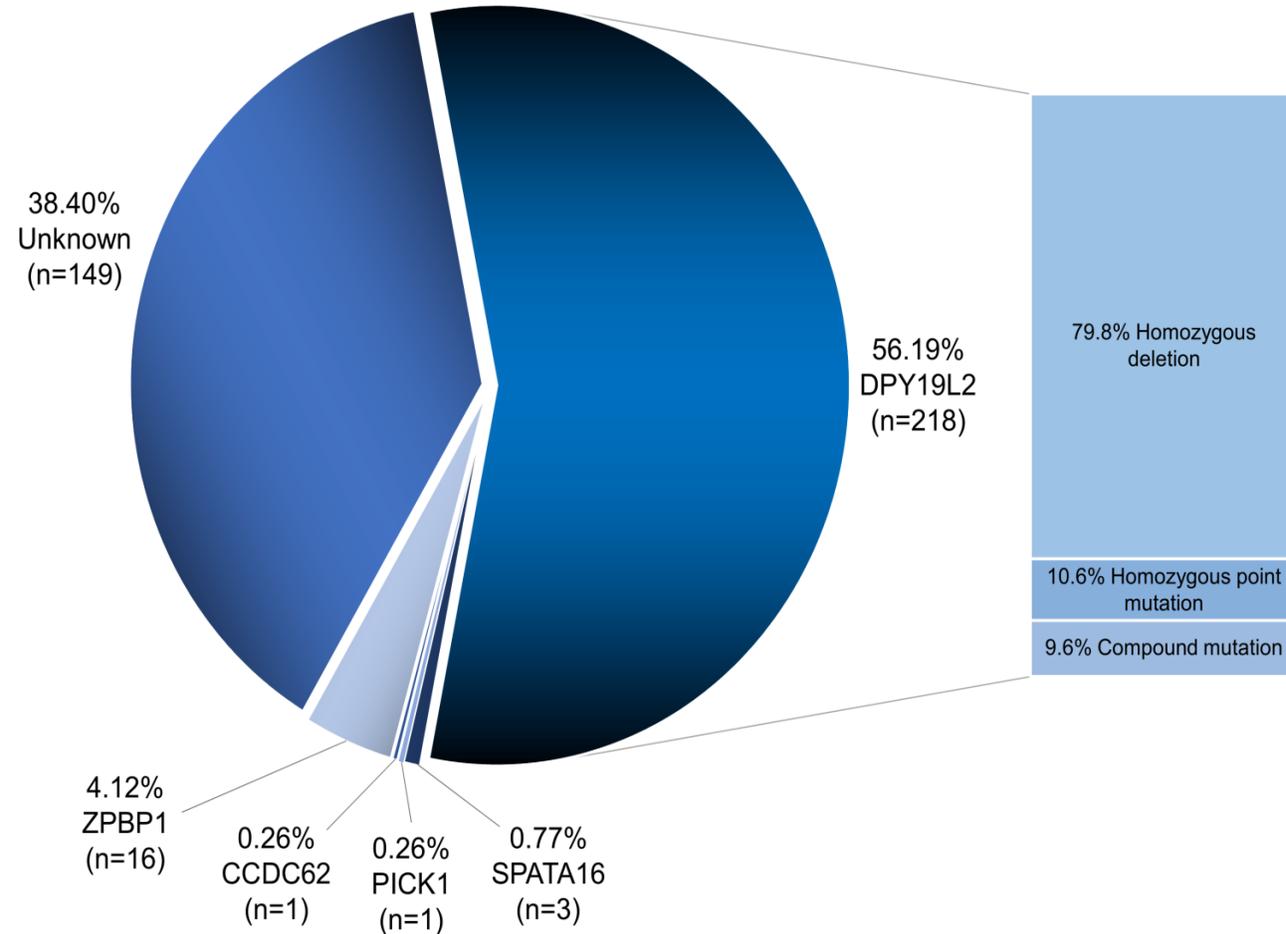


Corrélation génotype-phénotype

Taux de globozoospermie élevé	↔	Anomalie perte de fonction de <i>DPY19L2</i> détectée
Taux de spermatozoïdes normaux bas	↔	



**INTEGRATION DES RESULTATS A LA
LITTERATURE**



**PROPOSITION D'UN NOUVEAU
PROTOCOLE DIAGNOSTIQUE**

Indication de recherche d'anomalie
de *DPY19L2*

- $\geq 50\%$ de spermatozoïdes globocéphales
- ≥ 1 million de spermatozoïdes/mL

PCR qualitative classique

- Détection des délétions homozygotes de *DPY19L2*
- Abandon de la MLPA

Séquençage exomique

- Pour les patients sans délétion homozygote de *DPY19L2*
- Détection des délétions hétérozygote du gène entier + délétions d'exon(s) + mutations ponctuelles de *DPY19L2*
- Exploration d'autres gènes pour 26.4% des patients
- Abandon du séquençage Sanger des 22 exons

Aux équipes du laboratoire de
génétique moléculaire et DPI et du
laboratoire de cytogénétique du CHU
Grenoble Alpes
A l'équipe GETI de l'Université
Grenoble Alpes



PUBLICATIONS

 Springer Link

Original Investigation | Published: 27 October 2020

Genetic analyses of a large cohort of infertile patients with globozoospermia, *DPY19L2* still the main actor, GGN confirmed as a guest player

[Tristan Celse](#), [Caroline Cazin](#), [...] [Pierre F. Ray](#) 

[Human Genetics](#) (2020) | [Cite this article](#)

Review > [Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.](#) 2020 Nov 2;101473.

doi: 10.1016/j.beem.2020.101473. Online ahead of print.

Genetics of teratozoospermia: Back to the head

[Julie Beurois](#)¹, [Caroline Cazin](#)¹, [Zine-Eddine Kherraf](#)², [Guillaume Martinez](#)³, [Tristan Celse](#)³, [Aminata Touré](#)¹, [Christophe Arnoult](#)¹, [Pierre F Ray](#)², [Charles Coutton](#)⁴

Affiliations + expand

PMID: 33183966 DOI: 10.1016/j.beem.2020.101473