

# Une nouvelle mutation génétique responsable de l'infertilité masculine ?

+ PATHOLOGIE HUMAINE



**Yasmina AUGUSTE** Je suis jeune chercheuse de l'université d'Aix-Marseille en pathologie humaine. Je travaille au sein d'une unité qui étudie la génétique médicale pour mieux comprendre certaines maladies rares en vue de trouver des traitements pour les patients. Au sein de cette unité, je fais partie d'une équipe qui s'intéresse à la spermatogenèse et à la fertilité masculine. Dans ce cadre, j'étudie les causes génétiques et les conséquences d'une réduction sévère de la quantité de spermatozoïdes produits chez les hommes.

*« La génétique me passionne car c'est le passé, le présent et l'avenir du vivant. C'est la clé de l'évolution ! »*

On estime que 10% des couples ont des difficultés à concevoir un enfant, avec une origine masculine dans 40% de cas. L'anomalie la plus fréquente correspond à une réduction très sévère du nombre de spermatozoïdes produits, due à divers défauts encore peu explorés dans le mécanisme de production des spermatozoïdes, qu'on appelle la spermatogénèse. Pour concevoir leur propre enfant, ces couples doivent faire appel à la procréation médicalement assistée, mais cette approche, onéreuse et difficile pour les couples, est inefficace dans plus de 50% des cas.

Ces anomalies peuvent être liées à des facteurs environnementaux, comme l'obésité, le tabagisme ou l'exposition à certains pesticides mais aussi à des facteurs génétiques. Mon équipe a identifié des mutations dans un gène, le gène OZF1, qui pourraient être responsables de l'infertilité masculine. C'est ce gène que j'étudie dans mon projet de recherche. Je souhaite

comprendre quelle est l'implication de ce gène dans la spermatogénèse et comment une mutation de celui-ci peut impliquer la diminution de la production de spermatozoïdes.

Pour cela, j'étudie des cellules dans lesquelles j'ai injecté ce gène sain et d'autres cellules dans lesquelles j'ai injecté le gène mutant. Les gènes sont responsables de la production de protéines que je peux observer assez facilement dans les cellules car j'y ajoute un signal fluorescent qui me permet de les repérer avec un microscope.

Je peux alors comparer le comportement des protéines produites dans les cellules qui possèdent le gène sain et celles produites dans les cellules qui possèdent le gène mutant. En observant les différences de localisation des protéines dans la cellule et leurs interactions avec d'autres protéines, je pourrai comprendre leur rôle et, ainsi, comprendre en quoi ce gène est important pour la fertilité masculine.

---

## Les objectifs

- + Mieux comprendre l'infertilité d'origine génétique
- + Évaluer la qualité des spermatozoïdes produits
- + Ouvrir la voie à des thérapies personnalisées et ainsi augmenter l'accès des couples infertiles à une prise en charge efficace et sûre