

## Abstrakt

S problémem neplodnosti v současné době se setkává 10 až 15 procent párů. Přitom přibližně v 50 procentech případů se na problému podílí mužský faktor. Většina příčin mužské neplodnosti zůstává neznámá. Proto je velmi aktuální otázka nalezení jednoduchých a v klinické praxi použitelných nástrojů diagnostiky mužské neplodnosti. V této práci jsme se na základě analýzy transkriptomu spermií pokusili najít geny, u nichž by mohl rozdíl v expresi mezi normálními a patologickými spermiemi poskytnout informace o molekulární podstatě patologie. Stanovení exprese takových genů by mohlo sloužit pro neinvazivní diagnostiku mužské infertility. Do této studie bylo zahrnuto 67 vzorků spermií včetně 16 kontrolních od zdravých mužů. Vzorky neplodných pacientů byly rozděleny do tří skupin podle morfologie a motility na základě údajů spermiogramu. Do skupiny astenoteratozoospermie bylo zařazeno 20 vzorků vykazujících sníženou motilitu a abnormální morfologii, do skupiny astenozoospermie bylo zařazeno 15 vzorků spermií s normální morfologií, ale sníženou motilitou, do třetí skupiny, normospermie, bylo zařazeno 16 vzorků neplodných pacientů s normálním spermiogramem z hlediska počtu spermií, motility i morfologie.

Dvacet čtyři vzorků ze všech čtyř skupin (tři skupiny infertilních mužů a jedna skupina kontrolní – sedm mužů s astenoteratozoospermií, pět mužů s astenozoospermií, šest infertilních mužů s normálními parametry spermiogramu a šest plodných mužů jako kontrola) bylo podrobena analýze transkriptomu s využitím mikročipové technologie. Z kandidátních genů s možnou diferencíální expresí jsme potvrdili diferencíální expresi u osmi genů, u jednoho genu, *ARHGAP17*, jehož exprese byla odlišná u neplodných mužů s normálním spermiogramem ve srovnání s kontrolní skupinou, jsme diferencíální expresi potvrdili na celém souboru, tj. srovnáním 16 infertilních pacientů s normospermií s 16 plodnými muži.