

Pr Valdes-Socin H, Dr Parisel A, Pr Daly AF, Pr Petrossians P

Centre Hospitalier Universitaire de Liège, Liège, Belgium, * email: hg.valdessoicn@chuliege.be

Introduction:

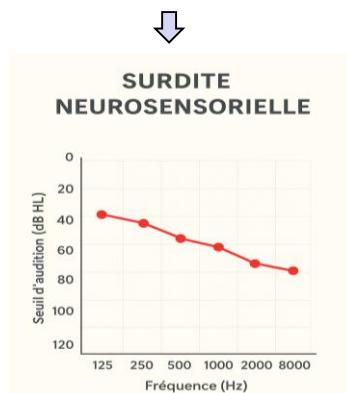
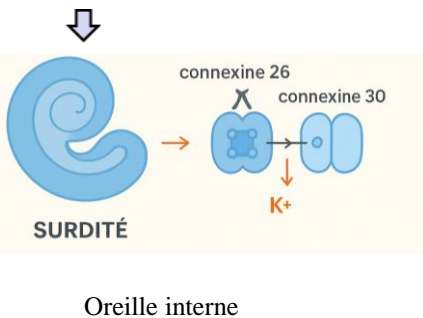
Les connexines GJB2 et GJB6, protéines trans-membranaires, jouent un rôle clé dans la communication intercellulaire. Des mutations dans leurs gènes sont bien connues dans la surdité congénitale non syndromique. Bien que leur participation dans la fonction ovarienne soit décrite, leur rôle au niveau testiculaire est moins bien établi. Nous décrivons un patient présentant une association rare entre hypoacousie congénitale liée à une mutation composite des connexines (GJB2 et GJB6) et une azoospermie non obstructive, suggérant un possible lien génétique commun.

Observation

Un homme de 27 ans, atteint d'hypoacousie neurosensorielle bilatérale depuis l'enfance est adressé pour infertilité primaire. Le bilan andrologique retrouve : LH: 3.6 UI/L (<10), FSH: 12.4 UI/L (< 12), Testostérone: 15 mmol/L (8-30), inhibine B: 98 ng/L ((105-439) et une azoospermie. L'échographie scrotale met en évidence un hydrocèle bilatéral modéré et des testicules de 12 et 7 ml. Une biopsie testiculaire révèle un "Sertoli cell only syndrome"(SCOS) à gauche et une hypospermie à droite. Le caryotype est XY, il n'y a pas de micro délétion de Y ni de mutation pour la mucoviscidose. On identifie une délétion hétérozygote Δ (GJB6-D13S1830) du gène GJB6 et une mutation GJB2 (variant c.35 del G) associées.

MUTATIONS GJB2 / GJB6

13q11-12 c.35 delG dél Δ (GJB6-D13S1830)



Discussion :

L'implication de GJB2 et GJB6 dans l'audition, et des connexines 37 et 43 dans la fonction ovarienne est bien documentée. Cette rare observation soulève la possibilité d'un mécanisme physiopathologique médié par les connexines, affectant à la fois l'audition et la spermatogenèse. Plus d'études sont nécessaires pour déterminer s'il s'agit d'une coïncidence ou d'une nouvelle entité syndromique.

Conclusions:

Les connexines en général jouent un rôle important dans la communication cellulaire des gonades (Sertoli, Leydig, cellules germinales). Cependant, les isoformes les plus étudiées dans la spermatogenèse sont GJA1 (connexine 43) et GJB1 (connexine 32), et pas GJB2 ni GJB6. À ce jour, aucune implication directe et confirmée de GJB2 ou de GJB6 dans la spermatogenèse humaine n'a été rapportée dans la littérature. En revanche, des études suggèrent que les connexines 26 et 30 pourraient être exprimées transitoirement dans certains tissus testiculaires, mais leur rôle fonctionnel n'est pas établi.