



1. DATOS BÁSICOS DEL TFG:

Título: Análisis del perfil genético e inmunológico del Síndrome de Solo Células de Sertoli mediante el uso de puntuaciones de riesgo poligénico para enfermedades autoinmunes

Descripción general (resumen y metodología):

Resumen:

La comprensión de los mecanismos subyacentes a la infertilidad masculina, específicamente la azoospermia, es aún muy limitada, lo que repercute directamente en la eficacia de las técnicas de reproducción asistida actuales. Investigaciones recientes sugieren que el sistema inmunológico podría desempeñar un papel crucial en los fenotipos extremos de azoospermia, como el Síndrome de Solo Células de Sertoli. Esta condición se caracteriza por la ausencia completa de células germinales en los túbulos seminíferos de los hombres afectados. Este fenómeno podría estar relacionado con una inflamación crónica subclínica, posiblemente desencadenada por una infección latente asintomática o una respuesta autoinmune, comprometiendo la integridad de la barrera hematotesticular que protege la línea germinal del sistema inmunológico.

Plan de trabajo:

- 1) Reunión inicial con el tutor para definir los objetivos específicos y establecer el plan de trabajo, además de recibir orientación sobre la bibliografía relevante.
- 2) Recopilación de datos disponibles de estudios de asociación de genoma completo (GWAS) relacionados con varias enfermedades autoinmunes.
- 3) Extracción y análisis de datos para la generación de puntuaciones de riesgo poligénico (PRS) en una cohorte de casos de Síndrome de Solo Células de Sertoli y controles no afectados utilizando las asociaciones identificadas con las enfermedades autoinmunes seleccionadas.
- 4) Evaluación del solapamiento entre los componentes genéticos de las enfermedades autoinmunes y el Síndrome de Solo Células de Sertoli mediante el análisis de la capacidad de las PRS para distinguir entre casos y controles en la cohorte de estudio.
- 5) Elaboración de la memoria del TFG con los hallazgos obtenidos durante el estudio.
- 6) Reunión de seguimiento con el tutor para revisar y discutir el contenido del TFG.
- 7) Preparación de la exposición pública y reunión final con el tutor para revisar y perfeccionar la presentación.
- 8) Defensa del TFG ante el tribunal evaluador.

Tipología: Trabajos experimentales, de toma de datos de campo o de laboratorio.

Objetivos planteados:

El objetivo principal de este estudio es evaluar la posible naturaleza autoinmune del Síndrome de Solo Células de Sertoli, analizando el solapamiento entre los componentes genéticos de esta patología y varias enfermedades autoinmunes. Esto se llevará a cabo mediante la generación y posterior análisis de puntuaciones de riesgo poligénico para dichas enfermedades.

Bibliografía básica:

- Bossini-Castillo L, Villanueva-Martin G, Kerick M, Acosta-Herrera M, et al. Genomic Risk Score impact on susceptibility to systemic sclerosis. *Ann Rheum Dis*. 2021; 80(1):118-127.
- Carmona FD, Mackie SL, Martín JE, et al. A large-scale genetic analysis reveals a strong contribution of the HLA class II region to giant cell arteritis susceptibility. *Am J Hum Genet*. 2015; 96(4):565-80.

- Cerván-Martín M, Tüttelmann F, Lopes AM, et al. Immune and spermatogenesis-related loci are involved in the development of extreme patterns of male infertility. *Commun Biol.* 2022; 5(1):1220.
- Dutta S, Sandhu N, Sengupta P, Alves MG, Henkel R, Agarwal A. Somatic-Immune Cells Crosstalk In-The-Making of Testicular Immune Privilege. *Reprod Sci.* 2022; 29(10):2707-2718.
- Fijak M, Pilatz A, Hedger MP, Nicolas N, et al. Infectious, inflammatory and 'autoimmune' male factor infertility: how do rodent models inform clinical practice? *Hum Rep Update.* 2018, 24, 416-441.
- Ghanami Gashti N, Sadighi Gilani MA, Abbasi M. Sertoli cell-only syndrome: etiology and clinical management. *J Assist Reprod Genet.* 2021; 38(3):559-572.
- Gong J, Zeng Q, Yu D, et al. T Lymphocytes and Testicular Immunity: A New Insight into Immune Regulation in Testes. *Int. J. Mol. Sci.* 2021, 22, 57.
- Mossadegh-Keller N, Sieweke MH. Testicular macrophages: Guardians of fertility. *Cell Immunol.* 2018, 330, 120-125.
- Zhao S, Zhu W, Xue S, Han D. Testicular defense systems: immune privilege and innate immunity. *Cell Mol Immunol,* 2014, 11, 428-437.

Recomendaciones y orientaciones para el estudiante:

El trabajo se llevará a cabo en el Centro de Investigación Biomédica (CIBM) de la Universidad de Granada, localizado en el Parque Tecnológico de Ciencias de la Salud.

Plazas: 1

2. DATOS DEL TUTOR/A:

Nombre y apellidos: FRANCISCO DAVID CARMONA LÓPEZ

Ámbito de conocimiento/Departamento: GENÉTICA

Correo electrónico: dcarmona@ugr.es

3. COTUTOR/A DE LA UGR (en su caso):

Nombre y apellidos: Andrea Guzmán Jiménez

Ámbito de conocimiento/Departamento: GENÉTICA

Correo electrónico: andreeagj@ugr.es

4. COTUTOR/A EXTERNO/A (en su caso):

Nombre y apellidos:

Correo electrónico:

Nombre de la empresa o institución:

Dirección postal:

Puesto del tutor en la empresa o institución:

5. DATOS DEL ESTUDIANTE:

Nombre y apellidos: ALBA MARIA LOPEZ GARRIDO

Correo electrónico: albalop97@correo.ugr.es