



1. DATOS BÁSICOS DEL TFG:

Título: Función del cromosoma X en la espermatogénesis: implicaciones para la infertilidad masculina

Descripción general (resumen y metodología):

Resumen:

El cromosoma X desempeña un papel muy importante en la diferenciación de las células germinales, debido a que está enriquecido en genes que se expresan durante las primeras etapas de la espermatogénesis. Por ello, existe una estrecha relación entre alteraciones relacionadas con este cromosoma y la infertilidad masculina. Un claro ejemplo de esta relación es el síndrome de Klinefelter (47,XXY), donde la presencia de un cromosoma X adicional resulta en infertilidad en las personas afectadas. Además, el hecho de que los hombres sean hemicigóticos para los genes localizados en la región diferencial del cromosoma X, implica que no se puedan compensar mutaciones de pérdida de función en genes ligados al sexo. Estudios en modelos murinos han arrojado luz sobre algunas de las causas de infertilidad masculina relacionadas con el cromosoma X. No obstante, la extrapolación de estos resultados a humanos no es sencilla en la mayoría de los casos. La complejidad del cromosoma X añade dificultades adicionales al análisis de mutaciones en humanos, subrayando la necesidad de desarrollar nuevos enfoques metodológicos para mejorar nuestra comprensión de la infertilidad masculina ligada al cromosoma X.

Plan de trabajo:

- 1) Reunión con el tutor para concretar los objetivos y el plan de trabajo, proporcionar bibliografía relevante, y orientar sobre la búsqueda de bibliografía adicional.
- 2) Búsqueda del material bibliográfico.
- 3) Lectura de artículos y elaboración de resúmenes y esquemas.
- 4) Reunión de seguimiento con el tutor para discutir los datos recopilados.
- 5) Elaboración de la memoria del TFG.
- 6) Reunión de seguimiento y revisión de la memoria por parte del tutor.
- 7) Preparación de la exposición pública y reunión final con el tutor para revisar la presentación.
- 8) Defensa del TFG.

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

Objetivos planteados:

- 1) Llevar a cabo una revisión exhaustiva de la literatura sobre el papel del cromosoma X en la espermatogénesis.
- 2) Investigar la relación entre las alteraciones del cromosoma X y la infertilidad masculina.
- 3) Evaluar la aplicabilidad del conocimiento actual para el desarrollo de nuevas herramientas de diagnóstico y tratamientos en el campo de la reproducción asistida.

Bibliografía básica:

- Lo Giacco D, Chianese C, Ars E, et al. Recurrent X chromosome-linked deletions: discovery of new genetic factors in male infertility. *Journal of Medical Genetics*. 2014;51:340-344.
- Riera-Escamilla A, Vockel M, Nagirnaja L, et al. Large-scale analyses of the X chromosome in 2,354 infertile men discover recurrently affected genes associated with spermatogenic failure. *Am J Hum Genet*. 2022;109(8):1458-1471.

- Röpke A & Tüttelmann F. Aberrations of the X chromosome as cause of male infertility. Eur J Endocrinol. 2017 Nov;177(5):R249-R259.
- Vockel M, Riera-Escamilla A, Tüttelmann F, et al. The X chromosome and male infertility. Hum Genet. 2021 Jan;140(1):203-215.

Recomendaciones y orientaciones para el estudiante:

Los artículos recomendados proporcionarán una visión general del tema muy completa que facilitará la obtención del resto de información necesaria para llevar a cabo este trabajo.

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:

Ámbito de conocimiento/Departamento:

Correo electrónico:

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:

Centro de convenio Externo:

5. DATOS DEL ESTUDIANTE:

Nombre y apellidos: CLAUDIA GAMBERO VELA

Correo electrónico: claudiagmbr@correo.ugr.es