

Niepłodność dotyczy coraz większej części społeczeństwa, a czynnik męski występuje u ok. 50% diagnozowanych par. Pomimo ciągłego rozwijania nowych technik zarówno diagnostycznych jak i terapeutycznych znaczna część przyczyn niepłodności pozostaje niepoznana. Technologia sekwencjonowania nowej generacji pozwoliła na odkrycie genetycznego podłoża wielu chorób więc zastosowanie jej do odkrycia przyczyn niepłodności męskiej wydaje się całkowicie uzasadnione.

Celem projektu jest wykorzystanie analizy WGS (ang. *whole genome sequencing*) do zdefiniowania krytycznych dla procesu spermatogenezy nowych wariantów genetycznych. Kluczowym i nowatorskim aspektem proponowanego podejścia jest skupienie się na sekwencjach, które znajdują się w fragmentach regulatorowych DNA (np. promotory, enhancery, silencery) oraz sekwencjach DNA niekodujących białek, a regulacyjne cząsteczki RNA. Sekwencje te opisywane wcześniej jako „śmieciowe DNA” (ang. *junk DNA*) okazują się w świetle badań prowadzonych w ostatnich latach niezmiernie ważne szczególnie w regulacji różnicowania komórek czy patogenezie chorób. Przedstawiony projekt oprócz wskazania nowych wariantów genetycznych DNA, które potencjalnie mogą być przyczyną upośledzenia spermatogenezy pozwala na weryfikację funkcji wskazanych niekodujących sekwencji w stworzonym na potrzeby projektu modelu *in vitro* gonady męskiej.