

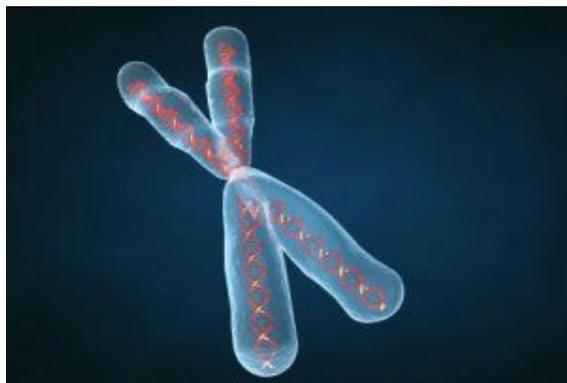
La sindrome di Klinefelter non è più un ostacolo alla paternità

LUNEDÌ 11 LUGLIO 2011 00:00

SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Attraverso la TESE è possibile estrarre qualche spermatozoo da utilizzare in tecniche di PMA



La [sindrome di Klinefelter](#) è la più frequente causa di infertilità maschile su base genetica: gli individui adulti sono pressoché sempre azoospermici, cioè non hanno spermatozoi nel liquido seminale.

Non tutto è perduto. Nonostante fino a pochi anni fa si ritenesse che i soggetti affetti dalla sindrome di Klinefelter avessero una sterilità assoluta, recentemente si è visto come all'interno dei testicoli di questi soggetti possano esistere degli isolati focolai di normale "spermatogenesi"

(cioè di produzione di spermatozoi), che però non permettono la progressione degli spermatozoi fino all'esterno.

Un problema cromosomico. La caratteristica genetica della sindrome di Klinefelter è la presenza di un cromosoma X in eccesso, per cui l'individuo affetto da questa sindrome presenterà un cariotipo 47,XXY invece di un cariotipo normale 46,XY. Nel 90% dei casi, la sindrome di Klinefelter si presenta nella forma classica (47,XXY), mentre nel 10% dei casi si presenta in una forma cosiddetta "a mosaico", con cariotipo 46,XY/47,XXY, meno grave della forma classica, in quanto di solito nel liquido seminale di questi uomini sono presenti spermatozoi, anche se rari.

La TESE può superare il problema. Nei casi della sindrome di Klinefelter "non a mosaico", l'azoospermia non ostruttiva può essere risolta solo con TESE (estrazione testicolare degli spermatozoi) o MICROTese (estrazione testicolare microchirurgica) seguita da ICSI. Attualmente infatti sono gli unici trattamenti di recupero degli spermatozoi che possano consentire a questi uomini di diventare padri.

Lo studio. Uno studio effettuato da G. Franco, F. Scarselli e collaboratori de l'Università "La Sapienza" ha dimostrato che individui affetti da sindrome di Klinefelter "non a mosaico" hanno concepito bambini sani grazie all'uso di queste tecniche per il recupero di spermatozoi. Dal 2000 al 2010 sono state eseguite 35 procedure di recupero di spermatozoi (in particolare 25 TESE e 10 MICROTese) in 32 pazienti con un'età media 34,2 anni affetti da azoospermia non ostruttiva dovuta alla sindrome di Klinefelter "non a mosaico". Questi pazienti sono stati poi sottoposti a ICSI.

Buone probabilità di successo. Le procedure di TESE e MICROTese eseguite nell'ambito dello studio hanno dato esiti positivi di recupero spermatozoi solo in 12 pazienti su 32 quindi nel 37,5% dei casi. Successivamente sono stati eseguiti 17 cicli di ICSI (12 con spermatozoi congelati e 5 con spermatozoi freschi) che hanno prodotto 8 gravidanze (47%) e 7 parti (alcuni dei quali gemellari) di 12 bambini sani.

L'età gioca un ruolo importante. Nello studio, inoltre, è stata riscontrata una maggiore possibilità di recupero degli spermatozoi in pazienti significativamente più giovani rispetto alla media (31,6 anni) mentre i pazienti in cui

si sono riscontrate maggiori difficoltà di recupero avevano un'età di circa 36 anni. Quindi, in base a questi studi si è potuto dedurre che la fertilità è una condizione possibile anche in individui affetti dalla sindrome di Klinefelter e che i bambini concepiti con il seme di questi soggetti non presentano anomalie congenite o alterazioni cromosomiche. Inoltre, si è potuto appurare che l'età gioca un ruolo significativo come fattore predittivo del successo della tecnica di recupero degli spermatozoi e pertanto anticipare la chirurgia in giovane età può aumentare significativamente le probabilità di diventare padre.