

Pochi spermatozoi, più anomalie cromosomiche

LUNEDÌ 22 NOVEMBRE 2010 00:00 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Gli uomini con scarsa concentrazione di spermatozoi possano essere portatori di un elevato rischio di **anomalie cromosomiche**. Una elevata incidenza di anomalie cromosomiche è stata osservata in uomini azoospermici, al contrario negli uomini oligospermici, cioè con riduzioni di concentrazione degli spermatozoi nel liquido seminale di varia entità, non si sono osservati aumenti nelle anomalie cromosomiche. Ciò ha sollevato la questione di quali uomini tra quelli che fanno **untrattamento di fecondazione assistita** (FIVET o ICSI) sarebbe bene si sottoponessero all'esame dei loro cromosomi (Cariotipo), considerando che questo esame ha un costo per il paziente o per il sistema sanitario.

La maggior parte delle linee guida raccomandano lo screening cromosomico negli uomini con oligospermia severa o con azoospermia presumendo che queste persone possano essere più a rischio di essere portatori di anomalie cromosomiche. Tra l'altro proprio in questi casi sembra ci sia un aumento di certe anomalie nei bambini nati da tecnica ICSI

Nel studio su 1222 uomini, condotto da **E.C. Dul del dipartimento di Ostetricia e Ginecologia in collaborazione con il Dr. C.M.A. van Ravenswaaij-Arts** del dipartimento di Genetica dell'**Università di Groningen** in Olanda si è visto che in 38 di essi (3,1%) era presente una anomalia cromosomica.

Negli uomini con concentrazioni normali degli spermatozoi, cioè 20 milioni / ml secondo l'OMS del 1999, l'incidenza di anomalie cromosomiche è del 2,3%. Si è sempre ipotizzato che la concentrazione degli spermatozoi (oligozoospermia) sia il parametro migliore per identificare una popolazione maschile a rischio di anomalie cromosomiche. In realtà l'oligozoospermia non è l'unica indicazione per ICSI, in quanto questa tecnica viene offerta alle coppie anche in caso di liquido seminale con scarsa motilità o di morfologia alterata, o anche in caso di fallimento della fecondazione in un precedente trattamento di fecondazione in vitro, nonostante la qualità dello sperma apparentemente normale.

In effetti **un'associazione tra motilità dello sperma o la morfologia degli spermatozoi e anomalie cromosomiche negli uomini non è stata mai segnalata.** Infatti sia la motilità che la morfologia sono parametri legati anche all'azione negativa dell'ambiente esterno più che ad un difetto a carico della produzione stessa degli spermatozoi (spermatogenesi).

Nel lavoro del Dr. Dul la più alta presenza di anomalie cromosomiche era stata trovata negli uomini con azoospermia senza distinguere tra azoospermia ostruttiva e non ostruttiva. La verità si evidenzia meglio invece nello studio di Vincent et al. del 2002 in cui è stata fatta una distinzione tra azoospermia non-ostruttiva e

ostruttiva. QUI viene riportata una incidenza di anomalie cromosomiche del 16,7 e del 2,1%, rispettivamente : ciò indica che gli uomini con azoospermia non ostruttiva (dove ci sono gravi difetti di spermatogenesi) presentano un rischio più elevato di anomalie cromosomiche. Per Vincent negli uomini non-azoospermici , la percentuale di cariotipi anomali è stata del 2,5% (infatti in questi uomini la produzione di spermatozoi ossia la spermatogenesi è normale). Paradossalmente invece è stata trovata proprio nelle partner femminili di coppie che si sottoponevano ad ICSI una percentuale di anomalie cromosomiche del 4,1% (Gekas et al.,2001; Morel et al., 2004; Riccaboni et al., 2008).

Ma come stanno le cose nella popolazione normale? In realtà pochissimi studi sul cariotipo sono stati condotti in grandi gruppi di persone apparentemente normali come i neonati presi casualmente e quindi i dati di riferimento sono rari. Alcuni studi sui neonati hanno evidenziato la presenza di anomalie cromosomiche dello 0,8%. E' possibile che le anomalie cromosomiche nei soggetti infertili indipendentemente dalla presenza di problemi nello spermiogramma siano diverse rispetto alla popolazione generale. Da diverse ricerche sull'incidenza di cariotipi anomali nella popolazione infertile, sono state riscontrate l'1% di anomalie cromosomiche nei partner maschili .

Nelle partner femminili di coppie infertili, indipendentemente dalla causa di infertilità, cariotipi anomali sono stati invece osservati nel 3,2% dei casi.

In sintesi **la significativa maggiore incidenza di anomalie cromosomiche (15,2 %) negli azoospermici è tale da giustificare lo screening** che cerchi anomalie cromosomiche in questi uomini. E' possibile che tali anomalie si associno maggiormente all'infertilità maschile solo nei casi più estremi di bassa concentrazione degli spermatozoi nel liquido seminale ossia in situazioni di completa assenza quando la spermatogenesi è ridotta in modo estremo. Ci sono uomini che sono geneticamente più predisposti a gravi alterazioni della spermatogenesi e dunque ad infertilità assoluta? Questa è la domanda che i ricercatori si pongono da qualche tempo. Non a caso i figli maschi di individui azoospermici che si sono sottoposti ad TESE (uso di spermatozoi trovati nel testicolo) hanno maggiori probabilità di essere infertili come soggetti adulti