

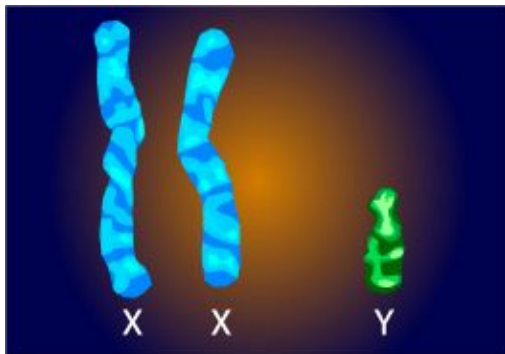
# Uomini con Sindrome di Klinefelter possono concepire figli sani

LUNEDÌ 13 MAGGIO 2013 10:32

SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



**Qual è il rischio genetico per i figli concepiti con tecnica ICSI da spermatozoi ottenuti da dissezione testicolare da uomini affetti da S. di Klinefelter?**



Uomini con Sindrome di Klinefelter, sottoposti a estrazione di spermatozoi testicolari (TESE) sono in grado di concepire bambini sani.

Un aspetto fondamentale riguarda la trasmissione potenziale di anomalie genetiche alla progenie. Alcuni studi hanno riportato che spermatogoni 47, XXY sono in grado di completare la spermatogenesi che porta alla produzione di spermatozoi maturi con presenza aumentata di aneuploidie.

Alcuni studi hanno dimostrato che quando la spermatogenesi è presente nei maschi con S. di Klinefelter, questa si origina da cellule germinali euploidi e, pertanto, produce normali gameti maturi. A sostegno di questa teoria, la grande maggioranza dei bambini nati da pazienti con S. di Klinefelter non a mosaico, cioè in cui è presente in tutte le cellule un corredo 47,XXY, sono cromosomicamente normali.

Uno studio Italiano condotto dal 2004 al 2010 su 38 uomini azoospermici con S. K. sono stati esaminati per la presenza di spermatozoi testicolari. Gli spermatozoi sono stati recuperati da 15 pazienti su 38 (da 14 TESE e 1 micro-TESE) e sono stati eseguiti 26 cicli di ICSI: 10 con spermatozoi appena prelevati (ciclo a fresco) e 16 con spermatozoi crioconservati e poi scongelati. Gli esiti clinici non risultano differenti tra il fresco e il gruppo di sperma congelato-scongelato. Si sono ottenute 15 gravidanze che hanno portato alla nascita di 16 bambini, a cui è stata fatta diagnosi prenatale con l'amniocentesi e poi confermata dopo la nascita.

I sedici bambini nati sono tutti sani e con un cariotipo normale.

Questo studio dà una speranza e rassicura gli uomini con questa sindrome di poter concepire figli sani. Però i piccoli numeri disponibili per lo studio indicano che solo i problemi più comuni possono essere esclusi.

Alle coppie in questa situazione è sempre comunque necessario fornire una consulenza genetica per dargli una informazione dettagliata sui rischi genetici e sulle possibilità di riuscita.

Inoltre sugli embrioni concepiti da spermatozoi provenienti da uomini Klinefelter non è indicata la diagnosi genetica preimpianto PGD, per la delicatezza e la difficoltà del concepimento.

Da Hum. Reprod. (2013) 28 (5)