

L'importanza della valutazione delle anomalie cromosomiche negli uomini infertili

LUNEDÌ 17 SETTEMBRE 2012 00:00 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Quando effettuare uno screening genetico per cercare di prevenire esiti negativi della gravidanza?



Uomini infertili che desiderano concepire un figlio , in particolare nei casi di azoospermia o severa oligoastenospermia , e che decidono di intraprendere un programma di fecondazione assistita con tecniche ICSI o TESE, dovrebbero essere sottoposti a screening per anomalie cromosomiche al fine di cercare di prevenire un aborto spontaneo della propria partner o l'eventuale nascita di un bambino con difetti congeniti.

In particolare per gli uomini azoospermici, la prevalenza di anomalie cromosomiche è del 15,2% mentre la prevalenza negli uomini non azoospermici è del 2,3%. Le Linee Guida consigliano lo screening negli uomini infertili per le anomalie cromosomiche per prevenire aborti e bambini con anomalie

congenite, ma non sono stati ad oggi pubblicati studi relativi all'efficacia di questa strategia di screening.

Per valutare l'impatto di questo screening, è stato quindi effettuato uno studio retrospettivo dall'Università di Groningen nei Paesi Bassi dal Prof H. Groen del Dipartimento di Genetica in collaborazione con il dipartimento di Ostetricia e Ginecologia su 1223 uomini infertili tra il 1994 e il 2007.

Uomini con azoospermia e uomini che dovevano sottoporsi ad un trattamento ICSI presso la Clinica Universitaria per la fertilità nei Paesi Bassi, hanno effettuato l'analisi del cariotipo. I dati sono stati raccolti con un follow-up delle gravidanze e dei loro risultati fino al 2010. Le anomalie cromosomiche sono state classificate in base al rischio di avere prole con difetti cromosomici, che possono indurre un aborto spontaneo o la nascita di un bambino con anomalie.

Anomalie cromosomiche sono state riscontrate in 12 dei 79 uomini con azoospermia (15,2%) e in 26 di 1.144 non azoospermici uomini (2,3%). Le anomalie cromosomiche sono stati classificati in base alla letteratura, in anomalie con e senza anomalie aumentato rischio di aborto spontaneo e/o bambino con difetti congeniti.

Nel gruppo di uomini studiati è risultato che la frequenza dei bambini nati con anomalie era del 5,0% negli azoospermici contro il 7,1% nei non azoospermici. L'aborto spontaneo è stato del 45,0% negli azoospermici rispetto al 14,3% dei non azoospermici , mentre i bambini nati vivi e senza alterazioni è stato del 45,0% negli azoospermici contro il 64,3% dei non azoospermici.

La prevalenza di anomalie cromosomiche con un maggior rischio di progenie teoricamente sbilanciato era di 1,0% negli uomini non-azoospermici e del 3,8% negli uomini con azoospermia. Quindi si è evidenziato che la prevalenza di anomalie cromosomiche negli uomini infertili è bassa.

Sulla base del studio svolto è risultato che è opportuno e raccomandato lo screening per anomalie cromosomiche in tutti gli uomini azoospermici. Negli uomini infertili non azoospermici invece, lo screening potrebbe essere limitato a coloro che presentano un fattore di rischio aggiuntivo, ad esempio, la presenza di una storia di aborto spontaneo ricorrente o una storia familiare positiva per i bambini con difetti congeniti.

Da Human Reproduction , vol 27 sett 2012