

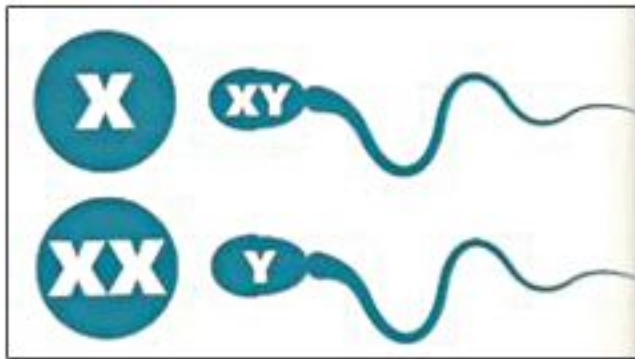
Possibilità di preservazione della fertilità in adolescenti con Sindrome di Klinefelter

LUNEDÌ 03 GIUGNO 2013 08:16

SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Una consulenza su come preservare la Fertilità degli adolescenti con Sindrome di Klinefelter (con cariotipo 47, XXY) dovrebbe essere parte integrante della cura di questi ragazzi. Crioconservare spermatozoi prelevati dal testicolo e le cellule germinali immature può dare loro la possibilità nel tempo di concepire. Tuttavia, non ci sono parametri biologici o clinici predittivi certi di un recupero delle cellule germinali mature o immature



La Sindrome di Klinefelter è la più comune malattia genetica, a carico dei cromosomi sessuali, osservata nei maschi infertili azoospermici. Il successo dell'estrazione testicolare di spermatozoi diminuisce con l'età e dopo che viene effettuata la terapia con testosterone. Probabilmente gli spermatozoi devono essere recuperati da maschi Klinefelter al momento della comparsa della pubertà e prima della terapia di testosterone per aumentare la possibilità di successo ed avere risultati migliori.

Uno studio è stato condotto dal Centro CECOS dell'Università di Rouen in Francia su otto adolescenti con Sindrome di Klinefelter, di età compresa tra i 15 ei 17 anni, a cui è stata fornita la consulenza sulla loro possibilità di fertilità futura. Questi pazienti sono stati visitati ed è stato spiegato a loro ed ai loro genitori l'utilità di valutare la situazione riproduttiva nella loro situazione. E' stato proposto loro fare l'analisi del liquido seminale. Dopo il risultato di questo esame a seguito del riscontro di una situazione di azoospermia, si è richiesto di ripetere l'esame altre due volte con un intervallo di 3 mesi. Se l'azoospermia è stata confermata, si è proposta al giovane e ai suoi genitori di effettuare una biopsia testicolare bilaterale per il recupero di spermatozoi dal testicolo e poi la crioconservazione del tessuto testicolare recuperato. Ogni adolescente ha incontrato lo psicologo prima di sottoporsi all'intervento di biopsia testicolare.

Di questo campione studiato sette adolescenti con cariotipo 47,XXY presentavano azoospermia e un adolescente con cariotipo a mosaico 47,XXY /46 XY presentava una situazione di oligozoospermia. In tutti i ragazzi è risultato un aumento dei livelli plasmatici di FSH e LH, nonché ipotrofia testicolare bilaterale. Degli otto

ragazzi sottoposti a questo studio due hanno rifiutato di fare la biopsia testicolare, cinque pazienti hanno accettato una biopsia testicolare bilaterale e il soggetto a mosaico ha eseguito quattro prelievi di liquido seminale e la sua crioconservazione prima di intraprendere la terapia sostitutiva di testosterone. Dei cinque, che hanno fatto la biopsia, solo in uno sono stati recuperati spermatozoi e in un altro sono stati trovati solo forme immature come spermatidi allungati e spermatociti.

Non è facile avere numeri consistenti di pazienti che possono essere arruolati per portare avanti questi studi, perché la diagnosi di Sindrome di Klinefelter è raramente fatta precocemente, prima o al momento della comparsa della pubertà. La maggior parte dei maschi 47, XXY sono diagnosticati in età adulta quando a volte sono già sposati e si accorgono di avere problemi di infertilità.

In conclusione per la preservazione della fertilità potrebbe essere sicuramente meglio trattare i giovani pazienti Klinefelter appena dopo l'inizio della pubertà, quando è possibile raccogliere un campione di liquido seminale e quando il paziente è in grado di prendere in considerazione opzioni alternative per raggiungere la paternità.

Da Hum. Reprod. June (2013) 28 (6)