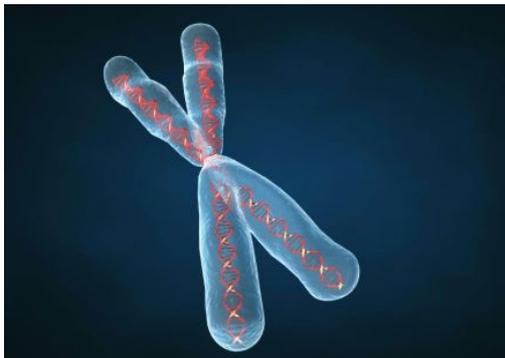


Sindrome di Klinefelter, un'analisi genetica può aiutare ad avere un figlio

LUNEDÌ 14 NOVEMBRE 2011 00:00 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



E' necessaria una consulenza genetica quando una persona con questo problema che desideri un figlio



La maggior parte degli uomini con [Sindrome di Klinefelter](#) (KS) sono azoospermici. In alcuni pazienti è stata però riscontrata una residua capacità dei tessuti dei testicoli di produrre spermatozoi (spermatogenesi). In questo caso è giusto supporre che la persona con questa sindrome possa avere questo tipo di anomalia cromosomica a mosaico, altrimenti sarebbe impossibile avere la spermatogenesi.

Il mosaico è quella condizione in cui vi è la presenza in uno stesso organismo di cellule con un corredo cromosomico diverso. Questo accade perché, ad un certo punto, durante la divisione delle cellule dell'embrione, si crea un errore nella trasmissione dei cromosomi. Si avranno così 2 linee cellulari con diversa composizione: una con corredo cromosomico normale 46,XX e l'altra con corredo cromosomico alterato 47,XXY (alterato per la presenza di un cromosoma X in più). A seconda del momento in cui si crea il danno genetico si avrà una percentuale più o meno importante di tessuti e organi coinvolti. Prima avviene l'errore, più saranno le cellule danneggiate.

In caso di sindrome di Klinefelter in presenza di scarsa produzione di spermatozoi si deve necessariamente pensare di trovarsi di fronte ad un mosaico. Questo significa che si può avere la possibilità di trovare spermatozoi quando si effettua una [biopsia testicolare](#).

Nello studio effettuato dal Prof L. Garcia e i suoi collaboratori dell'Università Autonoma di Barcellona in Spagna, si è cercato di valutare il diverso grado di mosaicismo presente tra le cellule dei tessuti dell'organismo e le cellule dei tessuti deputati a produrre i gameti nelle persone con la Sindrome di Klinefelter.

Si sono analizzati cinque pazienti con questa sindrome precedentemente diagnosticati come 47, XXY. È stata poi analizzata la costituzione dei cromosomi delle cellule del sangue (linfociti), della mucosa buccale e del tessuto testicolare mediante l'analisi FISH - ibridazione in situ dei cromosomi X, Y e 18.

I risultati di queste indagini hanno evidenziato la presenza di una percentuale di cellule con corredo cromosomico normale 46, XY ed una di cellule con corredo cromosomico 47, XXY. Il grado di mosaicismo differiva tra i tessuti, più basso nei linfociti (circa 5%), più alta nelle cellule deputate alla produzione degli spermatozoi (circa il 42,3%). Spermatozoi anomali con un cromosoma sessuale in più (24, XY) sono stati trovati in tutti i pazienti analizzati con un range di percentuale variabile dal 3,3 al 36,4%.

In conclusione la diagnosi di sindrome di Klinefelter omogenea sulla base del cariotipo dei linfociti deve essere convalidata in altri tessuti per escludere o accertare un eventuale mosaicismo.

L'analisi sulle cellule della mucosa buccale potrebbe contribuire a migliorare l'approssimazione del grado di eventuale mosaicismo sulle cellule germinali.

Si evidenzia quindi la necessità di una consulenza genetica appropriata in caso di valutazione di una persona con Sindrome di Klinefelter che intende iniziare un percorso riproduttivo.

Da Hum. Reprod. (2011) 26 (12): 3486-3493