



Klinefelter Club

Home Page

La sindrome di Klinefelter

Diagnosi e Terapia

Il Prof. Carlo Foresta

Il Klinefelter Club

Forum

Articoli

News

Multimedia

Prenotazioni

Diagnosi e Terapia

I pazienti affetti da [Sindrome di Klinefelter](#) che vengono indirizzati al [Centro di Crioconservazione dei Gameti Maschili](#) – [Azienda Ospedaliera di Padova](#), sono inseriti in uno specifico protocollo di diagnosi, terapia e follow-up dedicato esclusivamente alla loro patologia. I pazienti vengono visitati da un' [equipe multidisciplinare di specialisti](#) (andrologo, endocrinologo, internista, farmacologo, genetista, psicologo) insieme ai quali viene poi stilato il protocollo terapeutico e programmato un adeguato follow-up a distanza nel tempo.

DIAGNOSI

La diagnosi viene effettuata mediante l'esecuzione del [cariotipo](#) (analisi cromosomica) da sangue periferico. Viene inoltre eseguita l'analisi delle triplette del gene del recettore degli androgeni, che può essere di supporto alla terapia. In questa fase i pazienti vengono anche sottoposti a un [esame obiettivo](#) con misurazione dei parametri antropometrici e a un' [esame ecografico](#) dell'apparato genitale. Infine, per valutare il possibile coinvolgimento multiorgano, viene eseguita una [densitometria ossea](#) e una valutazione dell'assetto endocrino-metabolico.

La fertilità del paziente viene valutata mediante indagini [seminologiche](#) e [ecografiche](#).

E inoltre proposta l'analisi citologica del testicolo mediante [agoaspirazione](#) per verificare la presenza di focolai di spermatogenesi anche in assenza di spermatozoi nel liquido seminale.

Sugli spermatozoi è possibile effettuare anche indagini per lo [studio dei cromosomi spermatici](#). Per i pazienti orientanti alla fecondazione in vitro mediante micro-iniezione ([ICSI](#)) è possibile effettuare la [biopsia del testicolo](#) con il recupero anche di pochi spermatozoi e la crioconservazione di questi per la fecondazione.

Viene anche valutata la possibile presenza di possibili disturbi della sfera sessuale e sono disponibili consulenze psicologiche ed indagini volte a valutare le cause organiche della disfunzione erettile ([Rigiscan](#), [studio doppler](#) dei vasi, analisi neurologiche).

TERAPIA

Sulla base dei risultati delle indagini eseguite durante l'iter diagnostico, la terapia sarà orientata alla correzione dell'ipogonadismo, del dismetabolismo e al trattamento dell'eventuale osteoporosi ed al riequilibrio endocrino-metabolico. L'eventuali turbe della sessualità saranno affrontate con colloqui psicologici e qualora la disfunzione erettile fosse espressione di patologia organica, essa verrà corretta con trattamenti specifici. La fertilità potrà essere cercata con la valutazione dello spermioγραμμα e, in caso di riscontro negativo, con il recupero mediante biopsia degli spermatozoi in residui foci testicolari (presenti nel circa il 25% dei soggetti Klinefelter) e con l'utilizzazione di questi per tecniche di fecondazione in vitro.

FOLLOW-UP

Insieme con il paziente viene programmato un follow-up con scadenza annuale o biennale, con particolare riguardo alla valutazione endocrino-metabolica e alla prevenzione delle patologie oncologiche correlate alla patologia.

[Home Page](#) | [La sindrome di Klinefelter](#) | [Diagnosi e Terapia](#) | [Il Prof. Carlo Foresta](#) | [Il Klinefelter Club](#) | [Forum](#) | [Articoli](#) | [News](#) | [Multimedia](#) | [Prenotazioni](#) | [Mappa del sito](#)

. . .

Associazione ONLUS: Klinefelter Club | andrologiapadova@hotmail.it