



# Klinefelter Club

Home Page

La sindrome di Klinefelter

Diagnosi e Terapia

Il Prof. Carlo Foresta

Il Klinefelter Club

Forum

Articoli

News

Multimedia

Prenotazioni

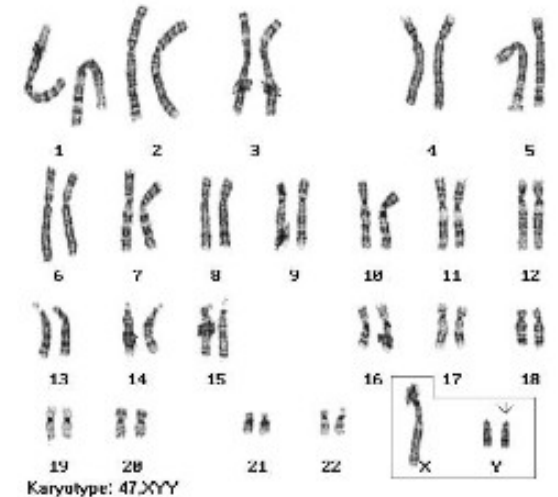
## La sindrome di Klinefelter

### INTRODUZIONE

La sindrome di Klinefelter è una condizione caratterizzata dalla presenza di un cromosoma sessuale X in più nei soggetti di sesso maschile (47,XXY). Questa condizione prende il nome dal medico statunitense Harry Klinefelter, del Massachusetts General Hospital di Boston, che nel 1942 pubblicò i risultati delle sue ricerche su nove uomini che manifestavano testicoli ipotrofici, aumento del volume delle mammelle e diminuzione/mancanza di peli sulla superficie corporea. L'assetto cromosomico dei soggetti aventi tali caratteristiche fisiche fu identificato negli anni Cinquanta; negli anni Settanta, l'istituto statunitense National Institute of Child Health and Human Development avviò uno screening su larga scala per determinare il tipo di cromosomi sessuali presenti in 40.000 neonati, e la frequenza della condizione XXY. Attualmente, sembra che l'incidenza di XXY sia relativamente alta (circa uno su 1000 neonati maschi); in realtà, solo una bassa percentuale di questi individui sviluppano una vera e propria sindrome, cioè un insieme di disturbi correlati al loro particolare assetto cromosomico. Per questo motivo, molti autori hanno preferito abbandonare la vecchia denominazione di sindrome di Klinefelter, e indicano i soggetti in questione semplicemente come "maschi-XXY".

### CAUSE

Le cause che portano allo sviluppo di un maschio-XXY non sono ancora del



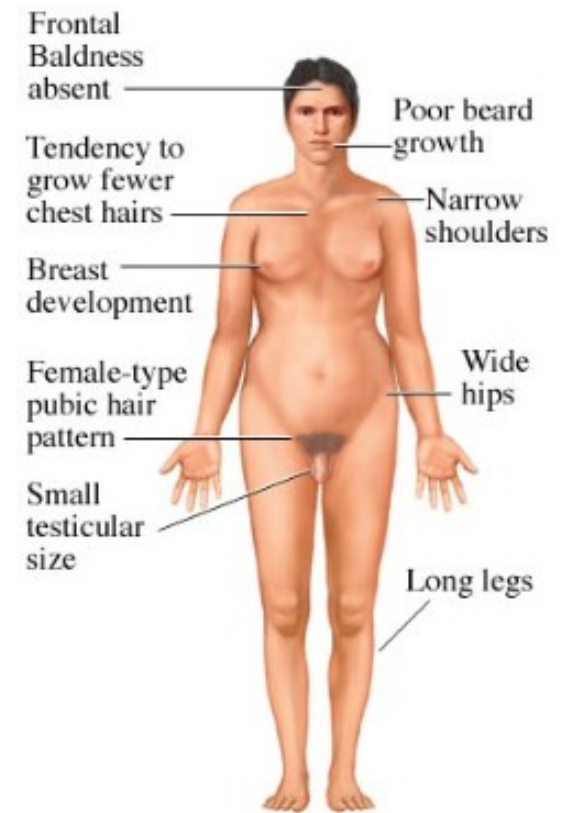
tutto conosciute. Sembra che vi possa essere una relazione con l'età in cui la madre affronta la gravidanza, ma non vi sono dati che indichino con precisione la correlazione tra età della madre e incidenza di XXY.

Qualunque sia la causa, il meccanismo che conduce alla formazione di un embrione XXY è un errore al momento della meiosi e della formazione dei gameti nei genitori; tale errore è costituito dalla mancata separazione dei cromosomi omologhi, da cui possono derivare cellule uovo con un corredo cromosomico normalmente aploide ma con due cromosomi sessuali (XX), oppure spermatozoi con corredo cromosomico aploide ma due cromosomi sessuali (X e Y). Al momento della fecondazione, la fusione di uno spermatozoo XY con un uovo normale X, oppure di uno spermatozoo normale Y con un uovo XX produce l'individuo XXY.

### SINTOMI

I maschi-XXY sono spesso più alti dei loro genitori; tendono all'obesità; sono privi o carenti di barba e di peli; possono presentare mammelle più o meno sviluppate (fenomeno detto ginecomastia), e sviluppare una corporatura con proporzioni di tipo femminile (ad esempio, con fianchi più arrotondati e spalle più strette dei maschi XY). Molti di essi, inoltre, sono colpiti da difficoltà nello sviluppo del linguaggio; iniziano a parlare più tardi rispetto agli altri bambini e in seguito possono incontrare problemi nella lettura e nella scrittura. Raggiunta la pubertà, i maschi XXY sviluppano un pene di dimensioni normali; i testicoli rimangono però di dimensioni ridotte (ipogonadismo). Inoltre, questi individui sono sterili.

La condizione XXY può essere diagnosticata attraverso test di diagnosi prenatale, quali l'amniocentesi e l'esame dei villi coriali. Può altrimenti passare inosservata fino all'età scolare, in cui i bambini XXY possono manifestare difficoltà di linguaggio e di scrittura, presentano un comportamento piuttosto timido e statura elevata; tali caratteri, comunque, non sono sufficienti a una diagnosi. Nell'adolescenza, può comparire l'ingrossamento mammario, ma solo nel 10% dei casi è tale da creare imbarazzo al ragazzo e da fare pensare alla condizione di Klinefelter. La



maggior parte dei pazienti Klinefelter vengono diagnosticati in età fertile, quando, dopo aver tentato il concepimento ed essersi rivolti ad un centro di Andrologia, ricevono una diagnosi di infertilità causata da azoospermia. In seguito a tale riscontro e all'effettuazione del cariotipo da sangue periferico, vengono classificati come maschio-XXY.

## TERAPIA

L'ingrossamento delle mammelle dei maschi-XXY, se è particolarmente accentuato, può trovare una risoluzione chirurgica; iniezioni regolari di testosterone e altri ormoni androgeni, praticate dall'inizio della pubertà, possono favorire la crescita dei peli e lo sviluppo di una struttura corporea di tipo maschile. Le difficoltà di linguaggio possono migliorare con l'ausilio di specialisti, tanto più quanto più precocemente inizia il trattamento. L'infertilità dei maschi-XXY, invece, in genere non può essere trattata; sono noti comunque alcuni rari casi di maschi-XXY capaci di procreare con tecniche di fecondazione assistita. Non sono note nascite di bambini 47,XXY da padri Klinefelter.

