

*Una sindrome ancora poco nota, ma con una prevalenza alla nascita di circa 1 su 600. In Italia si stima che vivano circa 50.000 soggetti. Prof. Carlo Foresta: “Grazie ad una diagnosi precoce e ad accorgimenti terapeutici, si può evitare la comparsa delle complicanze della malattia e garantire ai pazienti una vita regolare. Paternità compresa”*



Padova, 18 settembre 2017 – Rara, silente, incompresa, nascosta, ma curabile. Se la diagnosi viene fatta tempestivamente e i pazienti seguiti da centri di riferimento con team multidisciplinari. È questo il messaggio principale emerso dal I Congresso Nazionale Klinefelter Italian Group (KING), il primo simposio a livello nazionale sulla sindrome di Klinefelter, svoltosi a Padova, nell'Aula Magna del Bo.

L'evento, organizzato dalla Società Italiana di Andrologia e Medicina della Sessualità (SIAMS) grazie al suo Presidente, prof. Alberto Ferlin e dal Centro Regionale Specializzato sulla sindrome di Klinefelter dell'Azienda Ospedaliera-Università di Padova diretto dal prof. Carlo Foresta, ha visto intervenire un importante gruppo di specialisti e ricercatori da tutta Italia – denominato, per l'appunto, Klinefelter Italian Group, KING – che rappresenta l'eccellenza italiana dei clinici esperti su questa sindrome e dei centri di riferimento istituzionali di tutte le Regioni.



Prof. Alberto Ferlin

Al convegno erano anche presenti numerosi portatori della sindrome, che hanno portato anche le proprie esperienze di vita quotidiana, spesso normalissima e in grado anche di giungere ad una paternità felice e consapevole.

La sindrome di Klinefelter è caratterizzata dalla presenza di un cromosoma X in più in soggetti di sesso maschile, si manifesta in età puberale e si esprime tipicamente con infertilità e testicoli di volume ridotto. Tale anomalia genetica, però, può determinare con maggior frequenza rispetto alla popolazione generale anche altre problematiche cliniche importanti, quali ridotta produzione di testosterone, obesità e sindrome metabolica, sviluppo di mammelle (ginecomastia), osteoporosi, piccole disabilità neuromotorie e difficoltà nello sviluppo del linguaggio.

Seppur ancora poco nota ai più, la Klinefelter ha un'incidenza piuttosto elevata all'interno della popolazione maschile, con una prevalenza alla nascita di circa 1 su 600. In Italia, dunque, si stima che vivano circa 50.000 soggetti con tale sindrome, soltanto in Veneto circa 4.000. Poiché però la maggior parte dei portatori non viene riconosciuto e diagnosticato, le persone che sono consapevoli di essere affette dalla Klinefelter (e che quindi sono seguite da centri specializzati) sono molto meno, circa il 30%.



Prof. Carlo Foresta

“C'è molta confusione sulla sindrome di Klinefelter, specie se si cerca di approfondire l'argomento sul web dove a volte viene confusa con la transessualità ed altre volte con una mancanza di virilità riproduttiva – ha sottolineato il prof. Carlo Foresta durante i lavori congressuali – Il nostro compito è quello di combattere la disinformazione su questa malattia, e alla base c'è anche una ‘missione etica’. Oggi, nella maggior parte dei casi, la Klinefelter viene diagnosticata precocemente: molti genitori, leggendo in Rete articoli scritti da pseudo-esperti, si spaventano e optano per l'aborto. In realtà, tutte le manifestazioni cliniche della sindrome possono essere molto attenuate, non solo se la diagnosi avviene precocemente, ma soprattutto se si interviene altrettanto precocemente in modo adeguato. Per i pazienti affetti da sindrome di Klinefelter, infatti, è fondamentale affidarsi ai centri di riferimento, che offrono professionisti multidisciplinari in grado di seguirli per tutto l'arco della vita. Grazie ad opportune valutazioni diagnostiche ed accorgimenti terapeutici, si può evitare la comparsa delle complicanze della malattia e garantire ai pazienti una vita regolare”.

Come emerso dal convegno di Padova, due ricerche recenti del Centro diretto dal prof. Foresta e condotte dai professori Alberto Ferlin e Andrea Garolla hanno dimostrato, per la prima volta, che il cromosoma X in più presente nei soggetti con sindrome di Klinefelter possiede delle caratteristiche peculiari che possono spiegare la variabilità di manifestazioni cliniche tra un soggetto e un altro.



Il primo studio, pubblicato sulla rivista internazionale *Andrology* (e premiato dalla Società Americana di Andrologia e dall'Accademia Europea di Andrologia quale miglior articolo pubblicato su questo giornale), ha evidenziato che nei soggetti con sindrome di Klinefelter, in misura maggiore rispetto ai soggetti di controllo, esistono delle duplicazioni di piccole regioni del cromosoma X in grado di influenzare manifestazioni cliniche quali l'accumulo di grasso, la statura o la stessa produzione di spermatozoi.

Il secondo studio, pubblicato sulla rivista internazionale *Scientific Reports*, ha invece rilevato che nel 6% dei pazienti con sindrome di Klinefelter il gene per il recettore degli androgeni (situato appunto sul cromosoma X) presenta delle variazioni che lo rendono meno sensibile al testosterone. Proprio tale 'insensibilità' potrebbe determinare patologie quali infertilità, obesità ed osteoporosi, tutte frequentemente associate alla sindrome di Klinefelter.

Il primo simposio del Klinefelter Group ha visto anche la presenza di numerosi pazienti dei vari centri specializzati regionali ed ha rappresentato un primo passo per un lavoro di confronto scientifico e clinico annuale sulla sindrome.

In questo senso a conclusione dei lavori è giunto il commentato di Alberto Ferlin: "Il Convegno di Padova si è concluso con la certezza di aver avviato un primo momento di dialogo e confronto tra specialisti, comunità medico-scientifica e pazienti. Questi ultimi saranno i più significativi rappresentanti di una consapevolezza che deve diventare sempre più diffusa: vivere bene con questa sindrome è possibile".