

Infertilità da Microdelezione del cromosoma Y e sindrome di Klinefelter: è utile la determinazione dei livelli circolanti di Inibina B (IB), testosterone (T) e gonadotropine in un percorso di procreazione medica assistita?

Giagulli VA¹, De Pergola G², Guastamacchia E³, Triggiani V³

¹ U.O. Territoriale di Endocrinologia, Conversano; ²U.O. di Oncologia ed ³U.O. Endocrinologia e Malattie Metaboliche, Università degli Studi di Bari.

Introduzione. S. di Klinefelter (SK) e Microdelezione del cromosoma Y (MY), cause genetiche più frequenti di infertilità maschile, sono generalmente associate ad oligozoospermia severa o azoospermia. Le tecniche di procreazione medica assistita prevedono che i pazienti con accertata azoospermia vengano sottoposti ad estrazione di spermatozoi (spz) dal testicolo (TESE). Allo scopo di identificare uno o più marcatori ormonali utili a predire la possibilità di ritrovare spz in occasione della TESE, abbiamo studiato i livelli plasmatici delle gonadotropine, di IB e di T in pazienti affetti da SK e MY. **Metodi.** 16 pazienti affetti da KS, 10 con MY e 20 con azoospermia idiopatica (AI) (gruppo di controllo), di età 20-30 anni sono stati sottoposti a valutazione di parametri antropometrici, obiettività testicolare, spermiogramma (ripetuto dopo 20 gg) e prelievo per FSH, LH, IB e T. Test statistico utilizzato: ANOVA test. **Risultati.** Dei 10 MY, 5 risultavano azoospermici, con mutazioni AZF C in 4 soggetti e AZF B-C in uno. I restanti 5 (n 3 AZF C, 1 AZF A e 1 AZF B) erano oligozoospermici severi. Gli spz erano presenti in 3 su 5 pazienti con MY. Dei 16 soggetti con KS, 11 hanno acconsentito ad effettuare la TESE e in 6 sono stati riscontrati spz. Infine, solo 9 degli AI hanno accettato di essere sottoposti a TESE e solo in 5 tra questi venivano evidenziati foci di spermatogenesi completa. I volumi testicolari (VT) erano significativamente ridotti nel gruppo dei KS (6 ± 1.5 cc; $p < 0.01$), mentre non differivano tra i AI e MY, né tra AI e MY per i quali sono stati ottenuti spz con la TESE. I livelli di FSH sono risultati significativamente più elevati ($p < 0.05$) nei KS, indipendentemente dal ritrovamento di spz. I livelli di IB sono risultati non differenti fra i tre gruppi, né tra i pazienti delle differenti categorie per i quali è stato possibile ottenere spz con la TESE. I livelli di T sono risultati significativamente più bassi nei KS (340 ± 120 ng/dl $p < 0.05$) rispetto ai MY (415 ± 120 ng/dl) e agli AI (510 ± 235 ng/dl). Tale differenza si manteneva quando venivano considerati i soggetti con KS per i quali è stato possibile riscontrare spz e quei pazienti degli altri due gruppi a cui sono stati estratti spz. **Conclusioni.** Nessun parametro ormonale né il VT possono essere considerati affidabili marcatori per predire il ritrovamento di spz con la TESE.