



LA SINDROME DI KLINEFELTER CONTRO LA DISINFORMAZIONE MEDIATICA: QUANDO LA COLLABORAZIONE TRA GENETISTA E ASSOCIAZIONE PUÒ CAMBIARE LE SORTI DI UNA GRAVIDANZA



A. T. Buonagura^{1,2}, A. Gambale³, M. Cresti⁴, C. Sarli^{1,2}, E. D'Acunto^{1,2}, S. Martone^{1,2}, M. L. De Bernardi^{1,2},
M. T. Petti^{1,2}, V. Contestabile^{1,2}, F. F. Passaretti^{1,2}, A. Iolascon^{1,2,3}

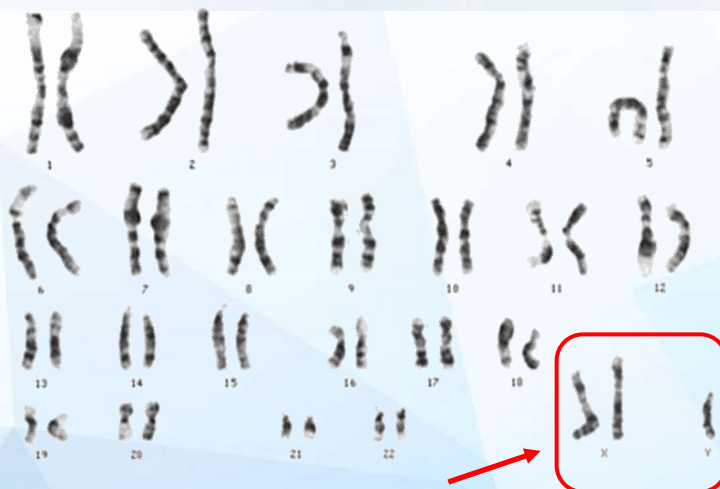
1. Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II, Naples, Italy
2. CEINGE Biotecnologie Avanzate, Naples, Italy
3. U.O.C. Genetica Medica A.O.U. Federico II Napoli
4. Associazione "Nascere Klinefelter - ODV"

Parole chiave: Klinefelter | Associazioni | NIPT



INTRODUZIONE

La **sindrome di Klinefelter** è l'aneuploidia cromosomica sessuale più frequente nei soggetti di sesso maschile (1:600 nati vivi) e rappresenta un'importante causa genetica di ipogonadismo primario. La carenza di testosterone, suscettibile di terapia sostitutiva, è responsabile di alcune sue caratteristiche. Più raramente la patologia esordisce in età infantile con disturbo del linguaggio e/o deficit di attenzione, trattabili con terapia logopedica e programmi specifici educativi. Nell'ultimo decennio, il successo del Non Invasive Prenatal Test (NIPT) quale indagine di screening e l'alto valore predittivo positivo (VPP) per la s. di Klinefelter (circa 90%) hanno contribuito all'aumento della diagnosi prenatale di tale condizione.



LA NOSTRA ESPERIENZA

Nell'ultimo anno, dieci coppie sono state inviate alla nostra attenzione dal servizio di interruzione terapeutica di gravidanza per diagnosi prenatale di **sindrome di Klinefelter**.

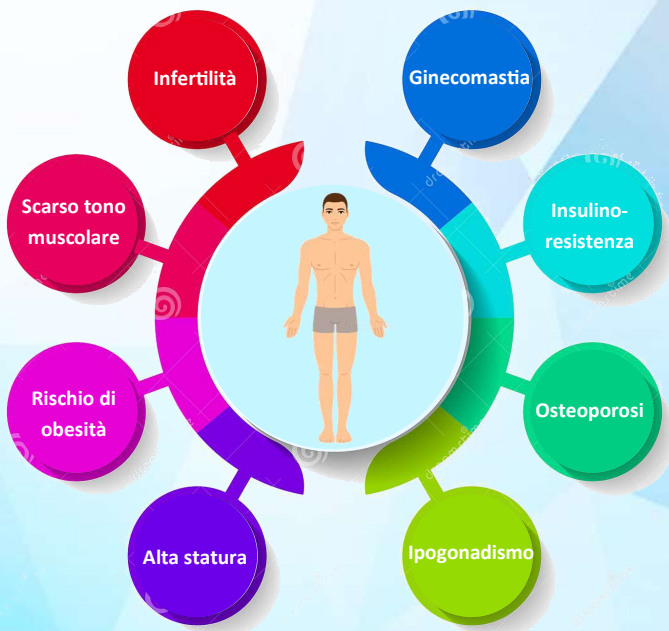
Tutte queste coppie avevano ricevuto, soprattutto informandosi in maniera autonoma sul web, dati non corretti sulla condizione.

Nove su dieci coppie, in seguito a colloqui multipli con la nostra struttura e con l'Associazione dei pazienti "Nascere Klinefelter", hanno deciso di non procedere nel percorso di interruzione ma proseguire la gravidanza.

La decima coppia ha interrotto, con l'autorizzazione dello psichiatra, per pregresse patologie psichiatriche della consultanda.



ASSOCIAZIONE
NASCERE KLINEFELTER
(ODV)
**Saperne di più
per vivere meglio**



CONCLUSIONI

Il nostro studio vuole porre l'attenzione sulla collaborazione tra il genetista e le associazioni di pazienti, sottolineando i vantaggi psicologici dell'informazione medica corretta e la condivisione delle esperienze personali fornite dalle associazioni. Difatti, queste ultime ci aiutano a modificare convinzioni erranee, in particolare legate a disabilità intellettiva attribuita, soprattutto in passato, a tale gruppo di pazienti.

Referenze

1. Kamischke, et al. Clinical and diagnostic features of patients with suspected Klinefelter syndrome. *Journal of Andrology* 2003;24:41-48
2. Lanfranco, et al. Klinefelter's syndrome. *Lancet* 2004; 364:273-283
3. Bird, et al. Anatomical and clinical aspects of Klinefelter's syndrome. *Clinical Anatomy* 2016; 29:606-619
4. Wang, et al. Cell-free DNA screening for sex chromosome aneuploidies by non-invasive prenatal testing in maternal plasma. *Molecular Cytogenetics* 2020; 13:10

