

With compliments of
Pharmakon Italia s.r.l.

FERTIL

Trattamento supplementare
nell'infertilità

PRONAT

Antinfiammatorio, antiedemigeno
antiproliferativo naturale
coadiuvante nella I.P.B.

GASTROGIN

Antiacido e antiemetico

LEDIAN

Detergente intimo schiuma
flogoinibente

FOLINT

Supplemento di acido folico,
omega 3 e fumarato ferroso

CLIMATEN S

Trattamento supplementare nel climaterio

Pharmakon Italia s.r.l.

Tel +39 0832 217820 Fax +39 0832 216616

e-mail: pharmakonitalia@libero.it



SAPIENZA UNIVERSITA' DI ROMA



DIPARTIMENTO DI FISIOPATOLOGIA MEDICA

DIRETTORE: Prof. Andrea Lenzi

Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia "D"
1^a Scuola di Specializzazione in Endocrinologia
2^a Scuola di Specializzazione in Endocrinologia



Seminario di formazione sulla Sindrome di Klinefelter

Segreteria Scientifica:

A.F. Radicioni – L. Coppola

E. De Marco – E. Cama

Segreteria organizzativa:

L. Generoso

Dip. di Fisiopatologia Medica

Aula II Clinica Medica
Policlinico "Umberto I" - Roma
Venerdì, 8 Giugno 2007

U

N

I

T

A

S

K

Cos'è la Sindrome di Klinefelter (SK)?

La Sindrome, individuata dal dott. Klinefelter nel 1942 (USA), è caratterizzata dalla presenza di uno o più cromosomi X soprannumerari.

I maschi affetti da questa sindrome hanno infatti un cariotipo 47XXY anziché quello normale 46XY. In alcuni casi sono presenti anche 2 o 3 cromosomi X soprannumerari o mosaicismi con diversa percentuale. Da questa variabilità dipende almeno in parte la sintomatologia individuale ed il differente fenotipo di questi soggetti con SK.

L'incidenza della patologia è di 1 su 500 maschi nati vivi, ma questo valore potrebbe essere maggiore in quanto ancora non esiste un registro attendibile e molti casi potrebbero sfuggire all'osservazione.

Quali sono le anomalie più frequentemente associate?

Problemi d'apprendimento, difficoltà nel linguaggio, deficit d'attenzione (gestibili con l'aiuto di un logopedista), problemi psicosociali (specie per gli adulti, può aiutare un supporto psicologico), testicoli di dimensioni ridotte, infertilità (salvo nei casi di mosaicismo 46 XY/47XXY, in cui può esserci solo ipofertilità), osteoporosi, iperglicemia e/o insulinoresistenza (situazioni per le quali sono necessari controlli periodici).

C'è una terapia? E perché farla?

L'obiettivo della terapia è quello di mantenere i livelli di testosterone nella norma, perciò essa è sicuramente indispensabile in quei pazienti che dimostrano obiettivamente e soggettivamente un deficit di androgeni. La terapia sostitutiva aiuta a mantenere non solo i caratteri sessuali secondari, ma anche a migliorare la massa muscolare, l'energia e l'iniziativa, nonché la libido ed il desiderio sessuale. Durante la supplementazione di androgeni è presente inoltre una migliore capacità di concentrazione nel lavoro e, in qualche caso particolare, minore aggressività. La terapia sostitutiva in questi soggetti, inoltre, ha lo scopo di mantenere i livelli di colesterolo nei limiti, diminuire quindi il rischio di accidenti tromboembolici e migliorare la densità dell'osso.

Il testosterone naturalmente non agisce sulla fertilità, che invece è una prerogativa solo dei soggetti che presentano mosaicismo 46 XY/47XXY ed in cui la percentuale di linee cellulari geneticamente normali è direttamente proporzionale al numero di cellule della spermatogenesi presenti nel testicolo. Tali soggetti possono sicuramente essere aiutati con le tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA).



Programma

Ore 8.15 APERTURA DEL SEMINARIO : **Prof. Andrea Lenzi**
(*Presidente CUN - Presidente Corso di Laurea Magistrale "D"*)

Ore 8,30 SALUTI DI UNITASK **Dr. Maurizio Fornasari**
(*Presidente Associazione Unitask*)
Dr. Marina Baldi
(*Presidente Comitato scientifico Unitask*)

Moderatore: **Prof. Franco Dondero**
(*Direttore 1ª Scuola di Specializzazione in Endocrinologia*)

Ore 9.00 **Prof. Antonio F. Radicioni**
LA SINDROME KLINEFELTER: Aspetti clinici e diagnostici

Ore 9.30: **Dr. Marina Baldi**
GLI ASPETTI GENETICI

Moderatore: **Prof. Massimino D'Armiento**
(*Direttore 2ª Scuola di Specializzazione in Endocrinologia*)

Ore 10.00 **Prof. Luigi Tarani**
COME RICONOSCERE LA SINDROME IN ETÀ PEDIATRICA

Ore 10.30 **Prof. Lamberto Coppola**
IL PAZIENTE GIÀ DIAGNOSTICATO: Si può fare qualcosa

Ore 11.00 – 11.30 Discussione

Moderatore: **Prof. Aldo Isidori**
(*Presidente Comitato Etico Azienda Policlinico "Umberto I"*)

Ore 11.30 – 13.00 **Dalla parte dei pazienti:**
Le esperienze personali, la vita quotidiana, il rapporto di coppia e di relazione esposte direttamente dagli interessati.

Ore 13.00 CHIUSURA DEI LAVORI

Al termine del Seminario sarà offerto un aperitivo rafforzato durante il quale gli studenti potranno soffermarsi con i docenti e con i pazienti al fine di interagire direttamente con essi e per meglio chiarire eventuali dubbi.