

Infertilità, in aumento le cause di tipo genetico

DI MARIA RITA MONTEBELLI

I problemi di infertilità riguardano il 15 per cento (80-90.000) delle coppie italiane, ma ancora pochi sanno che nel 40 per cento dei casi a giocare un ruolo determinante è il 'fattore maschile'. Lo ricorda **Vincenzo Gentile**, presidente della Società Italiana di Andrologia, nel corso del congresso annuale di questa società scientifica che conta ad oggi circa mille iscritti. Alle cause più frequenti di infertilità 'per colpa' del maschio - quali il varicocele e le infezioni da clamidia - si stanno affiancando anche quelle cosiddette genetiche. Le alterazioni 'quantitative' del liquido seminale (azoospermia o oligozoospermia) non sempre sono segno di un'alterata produzione degli spermatozoi; infatti nel 10 per cento circa dei casi possono essere causate da fattori post-testicolari, come le ostruzioni delle vie urogenitali. Le anomalie della spermatogenesi vere e proprie, possono invece essere causate da fattori che agiscono direttamente a livello testicolare ma anche a livello pre-testicolare (ipogonadismo ipogonadotropo). «All'interno di ognuna di queste categorie di infertilità - spiega la dottoressa **Csilla Krausz**, Unità di Andrologia, Dipartimento di Fisiopatologia Clinica, Università degli

Studi di Firenze - sono state ormai individuate anche delle cause genetiche». I geni necessari per la normale produzione degli spermatozoi sono circa 2mila; è probabile dunque che molte alterazioni della produzione degli spermatozoi, delle quali ancora non si conosce la causa, possano avere una base genetica. E alcune sono già state individuate. Nel caso delle forme post-testicolari ad esempio, l'agenesia dei dotti deferenti si può associare alle mutazioni del gene CFTR (lo stesso della fibrosi cistica); in questo caso la patologia, si manifesta solo in presenza di due mutazioni, una derivante dal padre, l'altra dalla madre (trasmis-

sione autosomica recessiva). «Dato che lo stato di portatore sano di una singola mutazione del gene CFTR è molto frequente nella popolazione generale (1 su 25) - prosegue la dottoressa Krausz - è molto importante sottoporre a studio mutazionale la partner per una corretta stima del rischio di concepire un figlio affetto da fibrosi cistica».

Tra le forme pre-testicolari, l'ipogonadismo centrale (quello da deficit degli ormoni prodotti dall'ipofisi) può essere causato dalla mutazione di geni che codificano per delle proteine coinvolte nella regolazione ormonale della funzione testicolare. «Questa forma di infertilità - spiega il professor Gentile - può essere corretta con la somministrazione delle gonadotropine, terapia che, nella maggior parte dei soggetti, induce la produzione di spermatozoi». L'identificazione del gene mutato è importante per poter predire il pericolo e la modalità di trasmissione (recessiva, dominante o legata al cromosoma X), ai figli del paziente. Le forme testicolari infine, sono la causa più frequente (75 per cento del totale) di alterata produzione degli spermatozoi. Tra le cause genetiche, le più frequenti sono le anomalie del cariotipo e le microdelezioni (perdita di piccoli frammenti) del cromosoma Y.



Vincenzo Gentile

Buone speranze dai progressi della ricerca, sia nella diagnosi che nell'individuazione di una cura

