

## La genetica nell'infertilità maschile

---

---

Salvatore Raimondo • Andrea Di Luccio •  
Valerio Ventruto

# La genetica nell'infertilità maschile

Con CD-Rom

*Presentazione a cura di*  
Guglielmo Bonanni



**SALVATORE RAIMONDO**  
Medico Andrologo  
S.Me.I. Fertility Center  
Istituto Diagnostico di Ricerca  
per la Riproduzione Umana  
Gragnano  
Napoli

**ANDREA DI LUCCIO**  
ICT Senior Advisor  
Healthcare Datawarehouses  
Specialist  
Azienda Sanitaria  
Regionale del Molise  
Campobasso

**VALERIO VENTRUTO**  
Medico Genetista  
Istituto Internazionale  
di Genetica e Biofisica  
Consiglio Nazionale per la Ricerca (CNR)  
Napoli

ISBN 978-88-470-0776-5  
e-ISBN 978-88-470-0777-2

Springer-Verlag fa parte di Springer Science+Business Media  
[springer.com](http://springer.com)  
© Springer-Verlag Italia 2008

Quest'opera è protetta dalla legge sul diritto d'autore. Tutti i diritti, in particolare quelli relativi alla traduzione, alla ristampa, all'utilizzo di illustrazioni e tavole, alla citazione orale, alla trasmissione radiofonica o televisiva, alla registrazione su microfilm o in database, o alla riproduzione in qualsiasi altra forma (stampata o elettronica) rimangono riservati anche nel caso di utilizzo parziale. La riproduzione di quest'opera, anche se parziale, è ammessa solo ed esclusivamente nei limiti stabiliti dalla legge sul diritto d'autore, ed è soggetta all'autorizzazione dell'editore. La violazione delle norme comporta le sanzioni previste dalla legge.

L'utilizzo in questa pubblicazione di denominazioni generiche, nomi commerciali, marchi registrati, ecc. anche se non specificatamente identificati, non implica che tali denominazioni o marchi non siano protetti dalle relative leggi e regolamenti.

Responsabilità legale per i prodotti: l'editore non può garantire l'esattezza delle indicazioni sui dosaggi e l'impiego dei prodotti menzionati nella presente opera. Il lettore dovrà di volta in volta verificarne l'esattezza consultando la bibliografia di pertinenza.

Copertina: Simona Colombo, Milano  
Progetto grafico e impaginazione: Graphostudio, Milano  
Stampa: Arti Grafiche Nidasio, Assago (MI)

*Stampato in Italia*  
Springer-Verlag Italia S.r.l., Via Decembrio 28, 20137 Milano

*L'osservazione microscopica degli elementi riesce impressionante; si vedono rincorrersi l'un l'altro, volgere or in una, or in un'altra direzione, ora fermarsi per brevi momenti e poi, di colpo, sotto uno scatto della coda contrattile, spingersi avanti finché colle teste diano di cozzo contro un ostacolo, sul quale insistono con movimento di succhiello. Si riesce, per tal modo, a credere di avere sott'occhio delle forme vive, piccole, ma autonome e chiamarle così "animaletti seminali".*

Johan Ham  
Scienziato di Leiden  
anno 1677

---

## Presentazione

Ho accettato con vero piacere l'invito di presentare questo volume per due motivi: da una parte, per il vincolo di amicizia e stima che mi lega a uno degli Autori, il Dr. Salvatore Raimondo, di cui ho potuto apprezzare, già negli anni in cui era mio studente, la disponibilità, l'interesse per i problemi legati all'andrologia e l'entusiasmo per la vita di laboratorio mentre mettevamo a punto le prime metodiche sul liquido seminale. Dall'altra, perché ritengo, come endocrinologo-andrologo, che il libro sarà di estrema utilità e attualità sia per gli "addetti ai lavori", sia per chi intende approfondire l'argomento "infertilità maschile" in termini di diagnosi e terapia.

Bisogna riconoscere che l'andrologia è una disciplina spesso trascurata o affrontata solo marginalmente sia nel Corso di Laurea di Medicina, che nelle Scuole di Specializzazione. Ne consegue che, ai futuri medici, vengono a mancare le basi per un corretto approccio con il paziente affetto da problematiche andrologiche. I canali di informazione sono dunque costituiti quasi esclusivamente da convegni o congressi con indirizzo andrologico e/o inerenti alla fisiopatologia della riproduzione, tenuti all'interno delle Società scientifiche. A oggi, infatti, non sono disponibili veri e propri trattati recenti di Andrologia, se non legati a problematiche specifiche.

Ritengo sia di fondamentale importanza un corretto approccio diagnostico al paziente infertile, poiché troppo spesso si ricorre a tecniche di fecondazione assistita senza aver prima cercato di individuare e, se possibile, correggere o migliorare la capacità fecondante del partner.

Ricorrere a tali metodi a causa di un'infertilità maschile può essere utile ed efficace, ma realizza una sostanziale ingiustizia, agendo terapeuticamente su una donna sana, anziché curare il maschio malato, obiettivo che rappresenta la principale finalità di questa disciplina.

La diagnostica dell'infertilità maschile negli ultimi anni è sicuramente avanzata grazie agli studi che hanno permesso una conoscenza più ampia del complesso meccanismo della spermatogenesi, ma hanno anche dimostrato che la causa di alterazioni dei parametri seminali, in un'elevata percentuale di pazienti dispermici, è la conseguenza di alterazioni genetiche.

Tale aspetto è illustrato e approfondito in maniera eccellente in questo volume, con il prezioso apporto scientifico del Prof. Valerio Ventruto, la cui esperienza nel campo della genetica è ampiamente conosciuta.

Andrea Di Luccio, programmatore di GENUS, clinical-database di oltre 6.000 disordini genetici, ha fornito il materiale necessario alla realizzazione del CD-Rom allegato dove, per ciascuna delle centinaia di malattie raggruppate in *short reports*, è anche possibile l'aggiornamento conoscitivo in tempo reale.

Certo che questo volume costituirà un valido strumento di consultazione e aggiornamento, esprimo un particolare ringraziamento agli Autori per il loro impegno culturale e scientifico.

*Professor Guglielmo Bonanni  
Cattedra di Endocrinologia  
Università degli Studi di Padova  
Padova*

---

## Prefazione

Allo scopo di contribuire a colmare un vuoto conoscitivo per chi opera nel settore della riproduzione medicalmente assistita, è sembrato utile agli Autori trattare le complesse e non del tutto conosciute cause genetiche dell'infertilità maschile.

Nel libro gli Autori affrontano due specifici aspetti della materia: il primo concerne la *genetica dell'infertilità maschile*, e fa richiamo alle molteplici cause cromosomiche e geniche e alle possibili indagini clinico-diagnostiche; il secondo prende in considerazione il problema dell'*infertilità nelle malattie genetiche*. A tale proposito nell'allegato CD-Rom sono presentate in *short report* le malattie genetiche che comportano infertilità. Il materiale è stato tratto dal database GENUS e comprende molte centinaia di patologie aventi differenti quadri clinici e non univoci modelli di trasmissione ereditaria. Il programma utilizzato consente anche il collegamento sia con GENUS sia con OMIM (*Online Mendelian Inheritance in Man*), il che permette di avere in tempo reale l'aggiornamento sulle malattie ricercate.

L'affinarsi sempre più specialistico della diagnostica genetica, fa rivedere in modo meno pessimistico quadri clinici che sembravano, fino a poco tempo addietro, senza speranza per la capacità riproduttiva del paziente. Nuove speranze sono oggi prospettate per alcuni pazienti portatori di particolari cromosomopatie. Ad esempio, la sindrome di Klinefelter comincia a non essere più annoverata tra le sterilità del tutto incurabili. Lo stesso, per altro verso, dicasi per alcune infertilità di causa genica.

Gli Autori infine hanno voluto richiamare l'attenzione del medico specialista su un problema spesso poco o nulla considerato, ma che merita invece la massima attenzione. Nella fecon-

dazione assistita ha importanza pratica conoscere *a priori*, con la consulenza genetica, il rischio di trasmettere al nascituro un carattere genetico patologico (per malattia o malformazione *prevedibile*, ma non prevista). In specifici casi l'omissione in tal senso potrebbe fare ritenere il medico colpevole di negligenza od omissione.

*Gli Autori*