



ÖSTERREICHISCHE KLINEFELTER SYNDROM GRUPPE

SHG SALZBURG



Italienisch

SHG KLINEFELTER-SYNDROM

Helmut Kronewitter
Pfarrhofgutweg 8 • 5400 Hallein
Tel: 0664/576 0 320
E-Mail: office@klinefelter.at

La sindrome di Klinefelter

La sindrome di Klinefelter è un complesso di sintomi clinici derivanti da un'anomalia cromosomica caratterizzata da un cromosoma X in eccesso rispetto al normale (46,XY). Pertanto la sindrome di Klinefelter è caratterizzata dal corredo cromosomico 47,XXY.

Il nome deriva dal medico americano Harry F. Klinefelter che ne descrisse per la prima volta le caratteristiche cliniche nel 1942. Nel 1959 fu identificata l'anomalia cromosomica che la causa. La sindrome di Klinefelter è la conseguenza di un errore nella suddivisione dei cromosomi durante la formazione dei gameti dei genitori. Si tratta di un evento casuale. Nessuno dei due genitori ne è responsabile.

Si stima che in Austria ci siano circa 10.000 uomini e ragazzi con questa sindrome.

La sindrome può comportare diverse conseguenze sia sul corpo che sulla psiche che, in ogni caso, sono di diversa entità a seconda del soggetto. Una parte di tali disturbi clinici può essere evitata, migliorata o persino guarita con un appropriato trattamento medico o psicologico-pedagogico.

Effetti della sindrome di Klinefelter

Il difetto di sviluppo dei testicoli comporta inevitabilmente la sterilità, mentre la vita sessuale è normale. Vi è una produzione ridotta dell'ormone sessuale testosterone, il che comporta uno sviluppo puberale ritardato od addirittura assente ed uno sviluppo ridotto della pilosità maschile. Ciò si accompagna, nelle fasi avanzate della pubertà, ad uno sviluppo sproporzionato del seno e della statura.

Lo sviluppo psico-intellettuale di questi ragazzi è per lo più normale se confrontato con i fratelli od i compagni della stessa età. Prima della pubertà, sono spesso più tranquilli degli altri bambini. Ci possono essere ritardi di sviluppo del linguaggio. Inoltre i problemi di apprendimento e di

concentrazione a scuola così come le difficoltà di contatto con gli altri sono più frequenti in questi ragazzi che nei coetanei. Questi problemi si possono risolvere attraverso appropriate misure di sostegno.

Se la produzione di testosterone da parte del corpo è insufficiente, bisogna somministrarlo dall'esterno. Oggi abbiamo a disposizione diversi preparati che servono a questo scopo. La terapia porta a miglioramento della costituzione fisico-psichica e previene efficacemente problemi nell'età più avanzata come, ad esempio, l'osteoporosi.

Österreichische Klinefelter Syndrom Gruppe - SHG Salzburg
Gruppensprecher Helmut Kronewitter
A-5400 Hallein • Pfarrhofgutweg 8
Tel. +43(0)664 - 576 0 320

www.klinefelter.at • e-mail: office@klinefelter.at

Bankverbindung: ÄrzteBank, Linz • Konto Nr.: 330 12490000 • BLZ 18 130