

Testis ultrasound in Klinefelter syndrome infertile men: making the diagnosis and avoiding inappropriate management

Rocher L, Moya L, Correas JM, Mutuon P, Ferlicot S, Young J, Izard V, Benoit G, Brailly-Tabard S, Bellin MF

Abdom Radiol (NY). 2016 Aug;41(8):1596-603.

RIASSUNTO

Objective: To compare the testicular Color Doppler ultrasound (US), hormone levels, and histological results from 67 infertile men with Klinefelter syndrome (KS), vs. 66 non-KS non-obstructive azoospermic men. **Methods:** Scrotal US images were collected from 67 infertile KS and 66 non-obstructive, non-KS azoospermic men. The testis volume, echotexture, vascularity, and microliths were evaluated and graded. We defined the following echo pattern alteration groups: normal, striated, coarse, and measurable nodules. The vascularization was classified as low, normal, moderate, or strong. Testosterone, follicle-stimulating hormone, luteinizing hormone, and inhibin B levels were determined. Large testicular nodules were removed. A testicular biopsy and sperm extraction was performed in 18 of the KS, and all of the 66 non-KS men. **Results:** The mean testis volume was low in the KS, compared to the non-KS patients: i.e., 2 vs. 8 mL ($P < 0.0001$). The distributions in the echotexture groups differed markedly, with coarse or nodular patterns in the KS men, and normal/striated patterns in the control patients ($P < 0.0001$). The vascularization and microlithiasis grades were higher in the KS patients than the control men ($P < 0.0001$ and $P < 0.001$, respectively). All of the nodules removed from the KS patients were benign Leydig cell tumors, and all of the biopsies showed marked Leydig cell hyperplasia, with spermatogenesis in only two patients. The non-KS biopsies were predominantly Sertoli cell-only syndrome. **Conclusions:** Small testes, with a coarse or nodular echotexture, hypervascularization, and microlithiasis are associated with KS. The KS nodules were benign Leydig cell tumors/hyperplasias.

COMMENTO

In questo lavoro gli autori hanno valutato le caratteristiche dell'ecografia testicolare e l'assetto ormonale di 67 pazienti infertili con sindrome di Klinefelter (KS), confrontandoli con 66 pazienti azoospermici con cariotipo normale. Come atteso i soggetti affetti da KS presentavano livelli di testosterone più bassi e livelli di gonadotropine più alti rispetto ai controlli. Non si è evidenziata invece una differenza nei valori ormonali tra i soggetti con KS a cariotipo classico e mosaico. Dai dati ecografici è emerso come i soggetti affetti da KS abbiano più frequentemente lesioni nodulari testicolari, oltre ad un minore volume testicolare, microlitiasi/calcificazioni e vascolarizzazione aumentata rispetto ai controlli. Secondo gli autori queste caratteristiche potrebbero portare il clinico a consigliare un intervento chirurgico di orchietomia non necessario, in quanto in passato si è sempre ritenuto che i soggetti affetti da KS fossero a maggior rischio di sviluppare tumori testicolari maligni. Nel corso del follow-up dello studio cinque pazienti con KS sono stati inviati a tumorectomia della lesione nodulare dominante (>3 mm) e 18 pazienti con KS a TESE: in tutti i casi si trattava di iperplasia leydigiana o tumore benigno a cellule di Leydig. Sembrerebbe quindi che le lesioni testicolari nei soggetti affetti da KS possano essere la conseguenza dell'ipogonadismo ipergonadotropo di questi pazienti, e pertanto sia raccomandabile uno stretto follow-up nell'ottica di ridurre il ricorso ad interventi chirurgici non necessari.

Merito di questo lavoro è di avere per la prima volta valutato diversi parametri ecografici in pazienti affetti da sindrome di Klinefelter, mettendoli inoltre a confronto con soggetti azoospermici con cariotipo normale. Principali limitazioni dello studio sono non aver utilizzato gli stessi apparecchi ecografici e non disporre dei dati echocolor Doppler di tutti pazienti.

Daniele Gianfrilli
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sez. di Fisiopatologia Medica ed Endocrinologia
Sapienza Università di Roma
Viale Regina Elena, 324
00161 Roma
e-mail: daniele.gianfrilli@uniroma1.it