

La comunicazione della diagnosi di sindrome di Klinefelter al bambino e ai suoi genitori

Obiettivi

L'obiettivo del presente lavoro è quello di sensibilizzare i clinici - medici e psicologi - circa l'importanza che riveste il momento della comunicazione della diagnosi di sindrome di Klinefelter per il piccolo paziente e i suoi genitori, considerando le conseguenze sul vissuto della malattia derivanti dalla mancanza di un'adeguata cura e attenzione da parte di chi svolge il delicato momento della comunicazione diagnostica.

Ci si propone pertanto di fornire indicazioni utili circa tempi e modalità di comunicazione della suddetta diagnosi facendo riferimento a quanto presente in letteratura e considerando quanto finora emerso dall'esperienza clinica con pazienti e familiari.

Introduzione

La sindrome di Klinefelter (SK) è il più comune disordine dei cromosomi sessuali (1) con una prevalenza di 1:600 nati maschi ed è una frequente forma di ipogonadismo e infertilità maschile (2,3). Solo il 10% dei pazienti riceve la diagnosi prima della pubertà (4) e, nonostante l'alta incidenza, questa sindrome risulta ampiamente sottodiagnosticata (5), tanto che si stima che il 75% dei maschi affetti non ne verranno mai a conoscenza (6,7,8). La cronicità che caratterizza questo quadro genetico ha delle ripercussioni ampiamente diversificate sullo sviluppo della persona e tale variabilità sembrerebbe essere riconducibile a una molteplicità di fattori quali la gravità della malattia, il supporto sociale e psicologico garantito al paziente e alla famiglia, l'accessibilità ai servizi, l'efficacia del trattamento e il grado di accettazione della condizione di «cronicità» dei familiari prima e da parte della comunità poi (9).

Quando e Come comunicare

La modalità in cui i genitori ricevono la diagnosi influenza la loro reazione iniziale (10) e i loro atteggiamenti successivi. I genitori, così come anche i pazienti, sperimentano una reazione di shock nel ricevere una diagnosi inaspettata di sindrome cronica (11). Inoltre, nello specifico della SK l'assenza di linee guida definite non rende facile a genitori e professionisti della salute discutere della condizione di malattia, tanto che spesso si arriva a nascondere la verità al paziente per lungo tempo (12). Il modo in cui i genitori vivono il momento della comunicazione diagnostica influenza notevolmente il vissuto che il bambino avrà della malattia.

Un momento particolare della comunicazione diagnostica ai genitori è quello che avviene in epoca prenatale. Le coppie di futuri genitori che ricevono una diagnosi prenatale (DP) di SK sono in crescente aumento. L'accesso per tutte le donne, indipendentemente dall'età materna o dalla soglia di rischio, ai test di screening prenatali, dal test combinato al Non Invasive Prenatal Testing (NIPT), un'analisi cromosomica svolta sui frammenti di DNA libero fetale circolanti nel sangue materno, comporta infatti che siano sempre di più coloro che si confrontano con questa inattesa diagnosi di sindrome genetica nella prole (13).

La diagnosi prenatale, svolta con lo scopo di ricercare trisomie autosomiche (principalmente le trisomie 21, 18 e 13) responsabili di fenotipi clinici gravi dominati da disabilità intellettiva e malformazioni multiple, individua anche la SK come reperto incidentale poiché la maggior parte delle metodiche di laboratorio impiegate fornisce un esito relativo anche ai cromosomi sessuali. Sebbene raccomandazioni e linee guida indichino di svolgere un *counselling* pre- e post-test di DP, molte coppie arrivano a ricevere questa diagnosi prenatale senza essere a conoscenza del fatto che indagando sindromi gravi nel nascituro potessero incorrere nell'individuazione della SK.

Non sempre i professionisti hanno preparato la coppia a una tale evenienza e spesso sono essi stessi impreparati nel gestire un tale riscontro.

I futuri genitori si trovano così a ricevere informazioni diverse e confondenti sullo stato di salute del nascituro: mentre da un lato possono essere rassicurati del fatto che il feto non sia affetto da una sindrome a prognosi grave, dall'altro lato apprendono che è presente una condizione che conserva il preoccupante nome di

sindrome, della quale nulla sapevano o, ancor peggio, in merito alla quale potrebbero ricevere informazioni inesatte o approssimative se il personale sanitario non è adeguatamente preparato. Ricevere un'informazione inattesa può avere effetti destruenti, condizionando fortemente la scelta di proseguire o meno la gravidanza. La coppia si sente disorientata e confusa e perde la fiducia verso il medico che non li aveva adeguatamente preparati. È quindi evidente quanto sia importante svolgere un adeguato *counselling* pre-test, forse ancor più di quello post-test.

Rispetto a questo scenario, oggi esiste un'ulteriore differenza data dalla possibilità per le coppie di accedere al *NIPT* liberamente, anche senza l'intermediazione del medico. La coppia è ancor più sola e mal informata e affida al *web* il ruolo di consulente per capire se quell'esito di alto rischio di SK corrisponda alla reale presenza della sindrome e quale sia lo scenario clinico da attendersi nel figlio. Le informazioni tratte dal web saranno la guida al sentire della coppia di futuri genitori rispetto alla sindrome di Klinefelter così prospettata, condizionando fortemente la scelta di proseguire o interrompere la gestazione.

Se sottoporsi al *NIPT* senza il relativo *counselling* risulta dunque molto rischioso, d'altro canto proprio questo tipo di test di screening, quando somministrato da un professionista preparato che informi sulle caratteristiche della SK, è l'occasione per evitare che la diagnosi di SK sia un incidente di percorso, poiché il test permette alla coppia di scegliere a priori se voler indagare o no i cromosomi sessuali della prole. Se quindi fino a pochi anni fa la diagnosi prenatale della sindrome di Klinefelter era un "incidentaloma", oggi può essere una scelta consapevole della coppia.

Il *counselling* pretest è un passaggio imprescindibile, la coppia va affidata a professionisti che conoscano le conseguenze della presenza di un extra X su tutte le fasi dello sviluppo del nascituro, sulle caratteristiche cliniche fino all'età adulta e sugli aspetti riproduttivi (13). Ci saranno poi altri fattori a condizionare la scelta conservativa o meno della coppia, dalla volontà che c'era dietro quella gravidanza, all'incertezza riguardo i possibili quadri clinici che potrebbero interessare il nascituro, alla consapevolezza dei problemi fisici e comportamentali e degli interventi a breve e lungo termine da attuare.

Altro momento altrettanto rilevante è il passaggio di informazioni nel *counselling* post-test, laddove anche l'intonazione della voce e l'enfasi con cui si illustrano i diversi aspetti clinici della sindrome potranno condizionare la scelta della coppia. Fornire informazioni complete, che includano le percentuali di rischio di sviluppo di disturbi specifici della condizione, in modo non direttivo e scevro dal giudizio personale del consulente sarà d'aiuto affinché la coppia compia una scelta riproduttiva autonoma e consapevole.

Maggiormente complesso è definire *quando* e *come* comunicare la diagnosi a un bambino che ne è affetto (12). La mancata comunicazione di una diagnosi può diffondersi in una famiglia come *segreto* e questo può promuovere un ambiente di sfiducia e tensione (14). I bambini sono spesso in grado di percepire che qualcosa non va e possono immaginare per il *non detto* una causa più dolorosa di quella effettiva (15,16,17,18) e un'atmosfera di segretezza potrebbe scoraggiarli dal fare domande (19). Di contro, rivelare una diagnosi spesso diminuisce l'incertezza e l'ansia che il bambino sperimenta (20) e il venirne a conoscenza aumenta il coinvolgimento dello stesso nelle cure e negli interventi necessari per la sua salute (21). È questo anche il momento in cui la persona del paziente deve strutturarsi in modo da rendere la malattia parte costitutiva di sé, parte integrante della propria immagine mentale. Il coinvolgimento dei genitori è fondamentale nel processo di comunicazione della diagnosi al figlio; discutere insieme ai genitori stessi delle loro preoccupazioni prima della comunicazione della diagnosi al proprio figlio aiuta a identificare i loro bisogni e quelli del loro bambino (12).

Per i pazienti che ricevono una diagnosi precoce si raccomanda un graduale e personalizzato processo di comunicazione che abbia luogo tra i 5 e i 13 anni (12). Nelle **Table 1 e 2**, sono riportate diverse indicazioni che potrebbero aiutare i professionisti della salute e i genitori nella comunicazione della diagnosi. Tali indicazioni sono state elaborate a partire da quanto riportato in letteratura (12,22,23). Una precoce identificazione di aneuploidia cromosomica sessuale consente al bambino di beneficiare in modo ottimale di screening e trattamenti anche per quanto concerne difficoltà che potrebbero interessare i domini linguistici, le funzioni cognitive ed esecutive, la sfera dell'apprendimento e quella emotiva (24). Rispetto allo sviluppo dei profili evolutivi dei piccoli pz con SK si sottolinea il riscontro di una significativa varietà e dunque l'impossibilità di attribuire in modo trasversale caratteristiche che sono invece altamente soggettive, oltre che di possibile

riscontro anche nella popolazione generale. Non a caso in letteratura sono riportate percentuali variabili circa la probabilità di osservare alcune difficoltà associate alla sindrome; studi hanno rilevato ritardi del linguaggio parlato nel 75% dei casi (25, 26), difficoltà in diversi domini linguistici nel 50-75% (27, 28, 29) e difficoltà di apprendimento nel 65% (30). La valutazione del linguaggio parlato del bambino con SK dovrebbe essere eseguita ogni anno per i primi tre anni di vita o non appena avvenuta la diagnosi e dovrebbe includere la valutazione di tutti i domini linguistici (31). La presenza di difficoltà di apprendimento, invece, giustifica l'importanza di effettuare una valutazione neuropsicologica periodica per tutti i bambini con SK a partire dal primo anno di scuola ripetendo la valutazione delle abilità cognitive e scolastiche approssimativamente ogni 3 anni dal momento che in alcuni casi i deficit non si manifestano finché il materiale non diventa più complesso e astratto (31). Viene resa evidente pertanto l'importanza di una presa in carico di tipo multidisciplinare che dovrebbe includere logopedisti, psicologi clinici e dello sviluppo, medici di medicina generale, genetisti, pediatri, endocrinologi, urologi e specialisti dell'infertilità (32).

Si raccomanda, inoltre, di non trasmettere visioni eccessivamente ottimistiche evitando, in tal modo, di omettere informazioni importanti (23) laddove vi sia la necessità di adottare adeguate azioni preventive e/o terapeutiche. È importante sottolineare la variabilità del fenotipo e identificare anche le risorse presenti in ogni individuo (31).

Conclusioni

La capacità di accoglimento e accettazione che il paziente e i suoi familiari hanno della malattia ha un peso preponderante non solo sul benessere psicologico della persona e sulla sua qualità di vita, ma anche sul grado di *compliance* ai trattamenti e dunque sulla salute fisica del paziente.

TABELLA 1. Indicazioni per i *professionisti della salute* circa la comunicazione di una diagnosi di sindrome di Klinefelter ad un bambino (12,22,23)

PRIMA DELLA COMUNICAZIONE

- Prima di parlare con i genitori, rivedere le informazioni aggiornate sulla sindrome di Klinefelter.
- Quando la diagnosi viene rivelata ai genitori (o poco dopo), discutere con loro su come intendono informare la loro famiglia e in seguito, il loro bambino. Informare i genitori che un'adeguata comunicazione è parte dell'assistenza sanitaria del bambino e che le diverse figure sanitarie sono lì per aiutare se necessario. Questo è diverso in caso di diagnosi prenatale, in cui i genitori hanno tutto il tempo di prepararsi, rispetto ad una diagnosi avuta durante l'infanzia o l'adolescenza.
- Chiedere ai genitori di spiegare, con parole proprie, cos'è la sindrome di Klinefelter. Se necessario, chiarire o aggiungere ulteriori informazioni.
- Il supporto psicologico può essere rilevante. Quando i genitori hanno familiarità con la diagnosi e la accettano sono più preparati a supportare il loro bambino.
- Offrire informazioni aggiuntive che potrebbero essere più adatte ai genitori, come per esempio informazioni scritte sulla condizione e risorse di rete. Anche l'incontro con altre famiglie, blog e/o forum possono essere utili.
- Chiarire di consultare siti internet con molta cautela senza mai sostituirli alla figura del clinico.
- Informare i genitori che la comunicazione dovrebbe essere personalizzata per la famiglia e il bambino. Ad esempio:
 - può essere eseguita in modo graduale;
 - può essere eseguita da loro in modo indipendente, dal professionista della salute in presenza dei genitori o insieme da professionisti della salute e genitori.
- Quando i genitori decidono di posticipare la comunicazione chiederne le loro motivazioni e affrontare le loro preoccupazioni e paure.
- Prima della pubertà e prima di parlare della terapia ormonale sostitutiva parlare con i genitori delle possibili reazioni dei bambini quando vengono informati di questi trattamenti. La terapia ormonale sostitutiva non dovrebbe essere somministrata ad un bambino che non conosce la sua diagnosi.
- Molti bambini, e non solo quelli con sindrome di Klinefelter, fanno domande sul loro genere, sul proprio orientamento sessuale e sulle loro capacità riproduttive. Tutti questi argomenti non dovrebbero essere affrontati con un bambino che non è pronto. Chiedere ai genitori quali preoccupazioni hanno riguardo il loro bambino.

DURANTE LA COMUNICAZIONE

- Se i genitori vogliono che sia il professionista della salute a comunicare la diagnosi occorre fissare un appuntamento con il bambino e i suoi genitori. Assicurarsi di avere tutto il tempo per parlare della diagnosi con il bambino e supportarlo.
- Restare calmi e mostrarsi aperti. Chiedere al bambino di raccontare di sé stesso. Incoraggiarlo a porre domande e ad esprimere i suoi sentimenti.
- Utilizzare un metodo teach-back: chiedere al bambino di spiegare con sue parole le informazioni che sono state discusse con lui. Se necessario, chiarire o aggiungere informazioni.
- Alcuni aspetti della comunicazione possono essere affrontati seguendo il normale sviluppo del bambino:
 - usare similitudini (es. il codice genetico come un 'codice segreto personale') e storie spesso aiuta il bambino a comprendere i concetti biologici di base. L'uso di immagini colorate, bastoncini, corde o pasta modellabile potrebbe anche aiutare i bambini piccoli a comprendere i cromosomi e le divisioni cellulari;
 - per i *bambini più grandi*: informare il bambino che questa condizione non cambierà il suo genere, la sua identità o il suo orientamento sessuale. Spiegare che il cromosoma X aggiuntivo è parzialmente inattivo e che lui è un maschio come lo sono gli altri ragazzi nella sua classe. Le condizioni mediche associate possono essere discusse in modo individualizzato con i bambini più grandi;
 - per un *adolescente*: discutere i pro e i contro della terapia ormonale sostitutiva. Rassicurarlo che sarà ancora un maschio anche se lui decidesse di non assumere ormoni.
- Dire al bambino che né i suoi genitori né lui sono responsabili di questa condizione. Non c'è alcuna cosa che qualcuno avrebbe potuto fare per impedirla.
- Rassicurare il bambino che questa sindrome si verifica in modo casuale e che non è contagiosa.
- Rassicurare il bambino che questa sindrome non lo farà morire e non peggiorerà.
- Essere onesti: se il bambino fa una domanda (ad esempio sull'infertilità) rispondere sinceramente.
- Fare attenzione alle parole scelte. Parole come genetica, aneuploidia, sindrome, anomalità e malattia potrebbero essere fraintese. Usare un vocabolario semplice e accertarsi che il bambino capisca le parole utilizzate.

DOPO LA COMUNICAZIONE

- Proporre un altro incontro se necessario. Rendersi disponibili con la famiglia qualora abbiano bisogno di porre ulteriori domande e

dare disponibilità ad essere contattati anche telefonicamente.

- Chiamare i genitori un paio di settimane dopo la comunicazione: seguire le reazioni del bambino e dare chiarimenti se necessario.
- Nel caso in cui il bambino abbia difficoltà scolastiche che rimandano alla sindrome informare gli insegnanti potrebbe aiutarli a capire le difficoltà del bambino. Discutere di questo con i genitori e rendersi disponibili a parlare con gli insegnanti, se necessario.
- Il supporto psicologico può essere rilevante.
- Offrire informazioni aggiuntive che potrebbero essere adatte al bambino e alla sua famiglia. Per esempio, libri scritti per bambini sulle condizioni genetiche, siti web o blog per famiglie e incontri con altre famiglie potrebbero essere utili. Queste informazioni sono spesso utili per aiutare il bambino a capire le conseguenze della sua diagnosi, a rendersi conto di non essere solo in questa condizione e accettare la sua differenza.

TABELLA 2. Suggerimenti per i *genitori* sulla comunicazione della sindrome di Klinefelter al proprio figlio (12,22,23)

PRIMA DELLA COMUNICAZIONE

- Approfondire la conoscenza della diagnosi per una maggiore comprensione della sindrome e cercare le risposte alle proprie domande prima di parlare con il proprio figlio. Altre famiglie e bambini che vivono con questa condizione potrebbero essere d'aiuto. Chiedere al proprio medico consigli circa materiale informativo, associazioni di genitori, blog e forum oltre a siti web per famiglie.
- Uno psicologo può aiutare i genitori a comprendere le possibili reazioni del proprio bambino quando viene a conoscenza della diagnosi.
- I professionisti della salute possono aiutare i genitori a parlare di questa condizione al figlio. Considerare dunque la possibilità di includere un professionista di fiducia al momento della comunicazione o, se questa ha luogo a casa, a seguito della stessa.
- Si può parlare al proprio figlio della sindrome di Klinefelter in modo graduale aggiungendo informazioni man mano nel corso dello sviluppo tenendo conto dell'età del bambino e del suo livello di maturazione. Porsi queste domande:
 - Quando dovremmo dirlo alla nostra famiglia? Quando dovremmo dirlo a nostro figlio?
 - In che modo questo influenzerà i nostri figli?
 - Qualcuno dovrebbe saperlo a scuola e quando? Quando e come dovrebbe dirlo ai suoi amici?
 - Vogliamo parlare di questo con lui senza il dottore? Preferiremmo parlare delle sue condizioni mediche alla presenza di un clinico o preferiremmo che il clinico gli parlasse in nostra presenza?
- Riconoscere che ogni bambino è diverso per quanto riguarda i suoi bisogni, la capacità di comprensione, comunicazione e le abilità di coping. I genitori conoscono più di tutti il proprio figlio.

DURANTE LA COMUNICAZIONE

- Dovrebbero essere presenti entrambi i genitori al momento della comunicazione.
- Alcuni aspetti possono essere comunicati nel corso della crescita.
- I bambini spesso fanno domande sul corpo umano e sul loro genere. Si può iniziare a parlare delle cellule del corpo, dei cromosomi e del codice genetico. L'uso di similitudini (ad esempio il codice genetico come 'codice segreto personale') e storie potrebbe aiutare il bambino a comprendere i concetti biologici. L'uso di immagini colorate, bastoncini, corde o pasta modellabile potrebbe anche aiutare il bambino a capire i cromosomi e come le cellule si dividono.
- Quando il bambino fa domande relative alla sua salute o alle sue difficoltà che possono essere associate alla sindrome (ad esempio disturbi dell'apprendimento) fornire informazioni su come i cromosomi e la genetica influenzano lo sviluppo. Questo potrebbe essere il momento giusto per parlare al bambino della sua storia personale e della sindrome.
- Quando i bambini sono più grandi (solitamente tra i 10 e i 14 anni) possono fare domande sul loro genere, il loro orientamento sessuale e le loro capacità riproduttive. Pensare in anticipo a come rispondere a queste domande.
- Per quanto concerne l'infertilità: a partire dall'infanzia e quando appropriato per il singolo bambino, introdurre nelle discussioni quelli che sono i diversi modi in cui possono essere formate le famiglie per esempio tramite l'adozione, l'affido, la scelta di non avere figli o l'impiego di varie tecniche riproduttive avanzate come le procedure medicalmente assistite e la donazione di gameti. Si può discutere di questo quando si presenta l'argomento nei libri, nei programmi televisivi o in riferimento ad amici o familiari.
- Se i genitori decidono di comunicare la diagnosi da soli è bene scegliere un momento tranquillo. Spegnerne la televisione o la radio e assicurarsi di avere tutto il tempo necessario per parlarne e di non essere interrotti da altri membri della famiglia, telefono o altro.
- Essere calmi, onesti e mostrarsi aperti. Incoraggiare il proprio bambino a fare domande e ad esprimere i suoi sentimenti. Anche se a volte è difficile, non interromperlo e ascoltare tutto ciò che ha da dire. Riconoscere le sue emozioni (es. dirgli: "sembri preoccupato"). Dirgli che i suoi genitori sono lì per lui.
- Comunicare gradualmente le informazioni riguardanti la sindrome. Non è bene comunicare troppe informazioni contemporaneamente.
- Usare il metodo teach-back: chiedergli di spiegare con parole sue ciò di cui si è parlato con lui. Se necessario, chiarire o aggiungere ulteriori informazioni.
- Fare attenzione alle parole che si sceglie di utilizzare; parole scientifiche come per esempio genetica, sindrome e malattia potrebbero non essere chiare per il bambino.
- Non è necessario dire al bambino che ha ricevuto il cromosoma soprannumerario da uno dei due genitori.
- Fare attenzione al modo in cui vengono usati i termini sesso o cromosoma sessuale e al modo in cui il bambino potrebbe interpretare questi termini. Alcuni genitori preferiscono parlare di "cromosomi X e Y" per evitare interpretazioni sbagliate (dando così meno enfasi all'aspetto della sessualità). Spiegare che tutti (maschi e femmine) hanno un cromosoma X e il secondo cromosoma (X o Y) che determina se si è femmina o maschio. Quando ulteriori cromosomi X e/o Y si aggiungono a questa coppia si hanno aspetti medici caratteristici.
- Il bambino dovrebbe essere a conoscenza dei seguenti aspetti circa la sua condizione:
 - non è mortale (lui non morirà, questa non peggiorerà);
 - non c'è niente che i suoi genitori avrebbero potuto fare per impedirla;

- non è contagiosa;
- non è l'unico con questa condizione e non è rara.

DOPO LA COMUNICAZIONE

- Quando il bambino è più grande, discutere dei pro e dei contro della terapia ormonale. Rassicurarlo che sarà ancora un maschio anche se decidesse di non prendere gli ormoni.
- Dopo che si è comunicata la diagnosi al proprio figlio fissare un appuntamento con un medico specialista per parlare della diagnosi e dei possibili trattamenti.
- Considerare la possibilità di informare gli insegnanti, questo potrebbe aiutarli a comprendere le difficoltà del bambino (se presenti).
- Ulteriori informazioni potrebbero essere d'aiuto per esempio libri scritti per bambini sulle condizioni genetiche, gruppi di sostegno familiare e incontrare un altro bambino nella stessa condizione.
- Chiedere al proprio figlio se vuole o ha intenzione di dire ad altri di questa condizione: fratelli e sorelle, amici, persone a scuola o persone che frequenta in attività extrascolastiche. Se sì, offrirgli aiuto per farlo. Cosa dirà? Come risponderà ad alcune domande? Come reagirà ad alcuni commenti? Sarebbe bene che siano i genitori ad informare gli insegnanti e/o gli altri adulti presenti nella vita di loro figlio e che sia, invece, il bambino ad informare i suoi amici se ne ha intenzione. Per gli adolescenti rivelare la sindrome quando c'è una relazione romantica può essere difficile. Non spingere il proprio figlio a rivelare la sua condizione se non è pronto.
- Potrebbe essere necessario un supporto psicologico.

Bibliografia

1. Ferlin A, Selice R, Angelini S, Di Grazia M, Caretta N, Cavalieri F, Di Mambro A & Foresta C (2018) Endocrine and psychological aspects of sexual dysfunction in Klinefelter patients. *Andrology*, 1-6.
2. Lanfranco F, Kamischke A, Zitzmann M & Nieschlag E. (2004) Klinefelter's syndrome. *Lancet*, 364, 273–283.
3. Bonomi M, Rochira V, Pasquali D, Balercia G, Jannini EA, Ferlin A & Klinefelter ItaliaN Group (KING) (2017) Klinefelter syndrome (KS): genetics, clinical phenotype and hypogonadism. *J Endocrinol Invest* 40, 123–134.
4. Bojesen A, Stochholm K, Juul S, Gravholt CH (2011) Socioeconomic trajectories affect mortality in Klinefelter syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*, 96: 2098–2104.
5. Bourke E, Snow P, Herlihy A, Amor D & Metcalfe S (2014) A qualitative exploration of mothers' and fathers' experiences of having a child with Klinefelter syndrome and the process of reaching this diagnosis. *European Journal of Human Genetics*, 22, 18–24.
6. Ruga G (2016). Caratterizzazione ormonale della Sindrome di Klinefelter. In Radicioni A F & Lenzi A (a cura di) IV Seminario sulla Sindrome di Klinefelter. Acireale-Roma: Bonanno Editore.
7. Herlihy AS, Gillam L, Halliday JL & McLachlan RI (2011) Postnatal screening for Klinefelter syndrome: is there a rationale? *Acta Paediatr*, 100: 923–933.
8. Morris JK, Alberman E, Scott C & Jacobs P (2007) Is the prevalence of Klinefelter syndrome increasing? *Eur J Hum Genet*, 16: 163–170.
9. Miccinesi A et al. (2003). Comunicazione della diagnosi e malattia cronica: descrizione di un'esperienza con genitori di bambini talassemici. *Psicologia clinica dello sviluppo*; VII, n.3:505-516.
10. Shaw J, Dunn S & Heinrich P (2012) Managing the delivery of bad news: an in-depth analysis of doctors' delivery style. *Patient Educ Couns*, 87: 186–192.
11. Salander P (2002) Bad news from the patient's perspective: an analysis of the written narratives of newly diagnosed cancer patients. *Soc Sci Med*, 55: 721–732.
12. Tremblay I, Van Vliet G, Gonthier M & Janvier A (2016) Partnering with parents to disclose Klinefelter syndrome to their child. *Acta Paediatr*, 105, pp. 456-461.
13. Lalatta F & Tint GS (2013) Counseling parents before prenatal diagnosis: Do we need to say more about the sex chromosome aneuploidies? *Am J Med Genet, Part A* 161A:2873–2879.
14. McConkie-Rosell A, Del Giorgio J & Heise E (2011) Communication of genetic risk information to daughters in families with Fragile X Syndrome: The parent's perspective. *Journal of Genetic Counseling*, 20:58–69.
15. Linden MG & Bender BG (2002) Fifty-one prenatally diagnosed children and adolescents with sex chromosome abnormalities. *American Journal of Medical Genetics*, 110:11–18.
16. Linden MG, Bender BG & Robinson A (2002) Genetic counseling for sex chromosome abnormalities. *American Journal of Medical Genetics*, 110:3–10.

17. Sullivan J, McConkie-Rosell A. Helping parents talk to their children. In: Gaff, CL., Bylund, CL., editors. Family communication about genetics: Theory and practice. Oxford: Oxford University Press; 2010. p. 227-242.
18. Sutton EJ, Young J, McInerney-Leo A, Bondy CA, Gollust SE & Biesecker B (2006) Truth-telling and Turner Syndrome: The importance of diagnostic disclosure. *The Journal of Pediatrics*, 148(1):102–107.
19. Metcalfe A, Plumridge G, Coad J, Shanks A & Gill P (2011) Parents' and children's communication about genetic risk: a qualitative study, learning from families' experiences. *European Journal of Human Genetics*, 19:640–646.
20. Grace RJ (2004) Klinefelter's syndrome: A late diagnosis. *Lancet*, 364: 284.
21. Faux D, Schoch K, Eubanks S, Hooper SR & Shashi V (2012) Assessment of parental disclosure of a 22q11.2 deletion syndrome diagnosis and implications for clinicians. *J Genet Counsel*, 21: 835–44.
22. Dennis A, Howell S, Cordeiro L & Tartaglia N (2015) "How should I tell my child?" Disclosing the Diagnosis of Sex Chromosome Aneuploidies. *J Genet Couns*, 24(1): 88-103.
23. Tarani L, Mancini C & Parlapiano G (2016) La comunicazione della diagnosi prenatale di Sindrome di Klinefelter. In Radicioni A F & Lenzi A (a cura di) IV Seminario sulla Sindrome di Klinefelter. Acireale-Roma: Bonanno Editore.
24. Visootsak J, Ayari N, Howell S, Lazarus J & Tartaglia N (2013) Timing of Diagnosis of 47, XXY and 48, XXYY: A Survey of Parent Experiences. *American Journal of Medical Genetics, Part A* 161°: 268-272.
25. Abramsky L & Chapple J (1997). 47,XXY (Klinefelter syndrome) and 47,XYY: estimated rates of and indication for postnatal diagnosis with implications for prenatal counselling. *Prenatal diagnosis*, 17(4):363–368.
26. Visootsak J, Ayari N, Howell S, Lazarus J & Tartaglia N (2013). Timing of diagnosis of 47,XXY and 48,XXYY: a survey of parent experiences. *American journal of medical genetics. Part A*. 161A(2):268–272.
27. Wang Y, Chen Y, Tian F, et al. (2014). Maternal mosaicism is a significant contributor to discordant sex chromosomal aneuploidies associated with noninvasive prenatal testing. *Clinical chemistry*, 60(1):251–259.
28. Tassone F (2014). Newborn screening for fragile X syndrome. *JAMA Neurol*, 71(3):355–359.
29. Jacobs PA & Strong JA (1959). A case of human intersexuality having a possible XXY sex-determining mechanism. *Nature*, 183(4657):302–303.
30. Liberato D, Grimaldi D & Cavaggioni G (2016). Sindrome di Klinefelter: problematiche e approccio psicologico. Disturbi di personalità e valutazione del QI. In Radicioni A F & Lenzi A (a cura di) IV Seminario sulla Sindrome di Klinefelter. Acireale-Roma: Bonanno Editore.
31. Davis S, Howell S, Wilson R, Tanda T, Ross J, Zeitler P & Tartaglia N (2016) Advances in the interdisciplinary care of children with Klinefelter syndrome. *Adv Pediatr*, 63(1): 15–46.
32. Groth KA, Skakkebaek A, Høst C, Gravholt CH & Bojesen A (2013). Klinefelter Syndrome A Clinical Update. *J Clin Endocrinol Metab*, 98(1): 20–30.

Autori: Francesca Cavalieri, Savina Dipresa (Padova)

Commissione Psicologi SIAMS: Erika Limoncin (Roma), Stefano Angelini (Padova), Chiara Crespi (Torino), Gabriele Optale (Mestre), Jiska Ristori (Firenze), Vincenzo Maria Romeo (Reggio Calabria)

Commissione Linee Guida SIAMS: Elisa Giannetta (Roma), Sandro La Vignera (Catania), Sara Marchiani (Firenze), Pierfrancesco Palego (Padova)