

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XXI

Gennaio 2018

numero 1

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

NON SOLO GINECOMASTIA PERIPUBERALE... *AROMATASE EXCESS SYNDROME (AEXES)*

Margherita Mauro¹, Laura Baggio¹, Paolo Cavarzere²

¹Università di Verona; ²Azienda Ospedaliera Integrata di Verona

Indirizzo per corrispondenza: mauro.margherita@tiscali.it

Ragazzino di 15 anni giunge in ambulatorio di Endocrinologia pediatrica per ginecomastia bilaterale esordita 3 mesi prima. Presenta un normale accrescimento staturponderale (peso 69,8 kg (+1,37 DS), altezza 177,1 cm (+1,04 DS) con adeguato sviluppo puberale (volume testicolare 12-15 ml, P4, A2-3) e porta in visione un'ecografia mammaria, prescritta dal curante, con evidenza di tessuto ghiandolare a livello mammario di dimensioni discrete (4 cm a destra e 2 cm a sinistra). Viene eseguita valutazione del profilo ormonale con riscontro di: iperestrogenismo, rapporto estradiolo/testosterone 19,1, bassi livelli di FSH basali e dopo stimolo con GnRH analogo. Sospettiamo pertanto una **aromatase excess syndrome (AEXES)**.

L'AEXES è una patologia genetica rara, a trasmissione autosomica dominante, causata da una mutazione *gain of function* del gene CYP19A1 localizzato sul cromosoma 15q. Ne risulta una iperproduzione di aromatasi con eccesso di estrogeni secondari alla conversione periferica

degli androgeni. Il quadro clinico è ovviamente più evidente nel maschio, con comparsa di ginecomastia pre- o peripuberale e talvolta avanzamento dell'età ossea con conseguente bassa statura finale. Dal punto di vista laboratoristico si evidenziano elevati livelli di estrogeni, bassi livelli di testosterone, rapporto estradiolo/testosterone alto (> 10), basso FSH con scarsa risposta al LHRH, normale LH con normale risposta al LHRH. La diagnosi è clinica e si basa sulla presenza di tre criteri indispensabili: ginecomastia bilaterale (T2), esordio tra 5 e 14 anni, esclusione di cause secondarie e di ginecomastia puberale in cui i livelli di estrogeni sono nella norma. La presenza di altri familiari affetti costituisce un quarto criterio non essenziale dal momento che i casi sporadici ne sono sprovvisti e l'eventuale discendenza materna è di difficile valutazione. L'analisi genetica è fondamentale per la conferma diagnostica. Le opzioni terapeutiche includono terapia medica (inibitori delle aromatasi) ed eventuale approccio chirurgico.