

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Marzo 2020

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

AMENORREA PRIMARIA E SINDROME DI MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER

Francesca Corrias

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: corrias.fr@gmail.com

Una ragazza di 16 anni arriva alla nostra attenzione per assenza di menarca. Riferisce la comparsa di pubarca verso gli 11 anni, e del bottone mammario tra i 12 e i 13 anni. È alta 174 cm (97° centile), pesa 74 kg, con un BMI di 22,44 kg/m² in range di sovrappeso; presenta uno sviluppo puberale completo, con normale sviluppo del seno e presenza di peluria pubica e ascellare. L'esame obiettivo risulta negativo.

Esegue un test da stimolo con GnRH che mostra delle gonadotropine basali nella norma e un rapporto LH/FSH > 1, indice di attivazione puberale centrale, con estradiolo di 95 pg/ml, confermando quindi una normale funzionalità dell'asse ipofisi-gonadi. Gli altri esami ematici risultano tutti nella norma, con androgeni in range per il sesso femminile. Alla visita ginecologica presenta dei normali genitali esterni femminili, con vagina ben conformata di 8 cm. Ma i giorni seguenti la visita riferisce dolore e sanguinamento durante la minzione. Esegue una ecografia pelvica trans-addominale che non visualizza l'utero, ma vede delle gonadi di 3 cc con numerosi follicoli. A completamento diagnostico, esegue una RM addome in cui **non si visualizzano né l'utero né la vagina**; tra l'uretra (di volume un po' incrementato rispetto alla norma) e il retto si evidenzia una sottile banderella ipointensa (spessore 4 mm), possibile espressione di tessuto fibrotico; annessi in sede, di morfologia e dimensioni nella norma, con diversi follicoli.

Alla luce di questi dati le due principali diagnosi differenziali rimangono la sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKHS) e la sindrome da insensibilità agli androgeni (CAIS). Per questo, esegue un cariotipo e, in attesa del risultato, esegue esami per escludere le anomalie congenite che si associano alla MRKHS nel 56%

dei casi: ecografia completa dell'addome, Rx completo di tutto il rachide, visita cardiologica ed ecocardiografia; tutte le indagini risultano nella norma. Il cariotipo risulta femminile normale 46,XX confermando la diagnosi di sindrome di MRKHS di tipo 1.

La **sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser**, nota anche come agenesia mülleriana, è la seconda causa più comune di amenorrea primaria. Essa è caratterizzata da assenza congenita dell'utero e della parte superiore della vagina, con normali ovaie, in femmine con presenza di caratteri sessuali secondari e genitali esterni femminili, profilo ormonale normale e cariotipo 46,XX. Ha un'incidenza di circa 1:4500 nate femmine, ed è classificata in due sottotipi: MRKH tipo 1 (44%), in cui l'agenesia delle strutture mülleriane si presenta isolata, e MRKH di tipo 2 (56%), che si associa ad altre malformazioni congenite: renali nel 40-60%, scheletriche in circa il 50%, difetti uditivi nel 20% e raramente difetti cardiaci.

L'esatta eziologia è incerta, l'ipotesi più plausibile è un'interazione di fattori genetici e ambientali. In genere si presenta con carattere sporadico, ma son stati descritti diversi casi familiari che supportano la possibile trasmissione autosomica dominante con penetranza incompleta limitata al sesso femminile. Tuttavia si tratta di un disturbo clinicamente e geneticamente eterogeneo, le cui basi rimangono sconosciute. La diagnosi si basa sull'*imaging*, con ecografia pelvica e RM addome, mentre, per la gestione, è di estrema importanza il supporto psicologico: si tratta di pazienti sottoposte a forte stress dopo la diagnosi. Il trattamento si avvale della costruzione di una neovagina per assicurare una normale vita sessuale, con metodiche chirurgiche e non chirurgiche.