

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

MALATTIE RARE E SINDROMOLOGIA

NON SOLO TURNER, NON SOLO KLINEFELTER...

Gianluca Tamaro

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

Indirizzo per corrispondenza: gianlucatamaro@gmail.com

Omar è un terzogenito nato a 40 SG da taglio cesareo per tracciato patologico. IUGR e SGA per peso e lunghezza, necessiterà di C-PAP e di intubazione per breve tempo per distress respiratorio. Tuttavia la particolarità del caso è un'altra. I genitori di Omar, originari del Senegal, sono cugini di primo grado e il loro primogenito è affetto da autismo, disabilità intellettiva e deficit di GH in un probabile quadro sindromico attualmente privo di diagnosi. Per questo motivo la mamma si sottoporrà ad amniocentesi: a fronte di un fenotipo maschile all'ecografia morfologica, il cariotipo è 46, XX. L'analisi FISH evidenzia la traslocazione del gene SRY sul braccio corto di uno dei due cromosomi X. Si parla di sindrome del maschio XX o sindrome di de la Chapelle, un disturbo della differenziazione sessuale descritto per la prima volta nel 1964 che presenta un'incidenza di 1:20.000 ed è solitamente sporadico. Comprende 3 gruppi fenotipici di pazienti: con genitali ambigui, ermafroditi e maschi normali (80-90%, con traslocazione di SRY, come nel caso di Omar). La SRY (*Sex-determining Region Y*) è essenziale per la differenziazione della gonade embrionale bipotenziale in testicolo e si localizza sull'Yp in prossimità della

PAR1, regione che permette l'accoppiamento di X e Y durante la meiosi. La sua presenza sull'X grazie alla traslocazione garantisce il fenotipo maschile ma si avrà invariabilmente azoospermia per la mancanza dei geni che regolano la spermatogenesi. In alcuni casi la diagnosi avviene tardivamente in età adulta per infertilità. Sono possibili criptorchidismo, micropene e ipospadia che, come i genitali ambigui, si correlano ad assenza di SRY. Va ricordato di eseguire un'ecografia addominale per escludere l'eventuale presenza di residui mulleriani: nella norma in Omar, didimi ed epididimi presentano inoltre un'ecostruttura conservata. La sindrome del maschio XX presenta alcune analogie con quella di Klinefelter: è una forma di ipogonadismo ipergonadotropo con alterato sviluppo puberale, è frequente la ginecomastia, l'aspetto eunucoide e prevede la terapia sostitutiva con testosterone. Non presenta però DSA o ritardo mentale e la statura è solitamente, al contrario del Klinefelter, bassa.

Questo caso rappresenta una rara e interessante curiosità e descrive una delle condizioni in cui il sesso gonadico e quello cromosomico non coincidono.