

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIX

Ottobre 2026

numero 8

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

AMENORREA PRIMARIA IN ADOLESCENZA: QUANDO IL SOSPETTO CLINICO GUIDA LA DIAGNOSI DI SINDROME DA INSENSIBILITÀ COMPLETA AGLI ANDROGENI

Ilaria Montafia

AOU "Maggiore della Carità", Università del Piemonte Orientale, Novara

Indirizzo per corrispondenza: montafiai@gmail.com

INTRODUZIONE

L'amenorrea primaria in un'adolescente con normale sviluppo dei caratteri sessuali secondari rappresenta una sfida diagnostica e richiede l'esclusione di anomalie anatomiche e disordini della differenziazione sessuale. Tra queste condizioni, la **sindrome da insensibilità completa agli androgeni (CAIS)** è una causa rara ma clinicamente rilevante. Obiettivo di questo lavoro è descrivere un caso clinico emblematico, evidenziando gli elementi che hanno orientato il sospetto diagnostico e il percorso decisionale.

CASO CLINICO

Descriviamo il caso di una paziente di 16 anni giunta alla nostra osservazione per amenorrea primaria. Sono stati raccolti dati anamnestici, clinici, auxologici e laboratoristici. La valutazione ha incluso dosaggi ormonali (LH, FSH, testosterone, estradiolo), ecografia addominale e approfondimento genetico mediante cariotipo e analisi molecolare. L'iter diagnostico è stato progressivamente orientato dai reperti clinici verso un disordine della differenziazione sessuale.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Alla prima valutazione la paziente presentava statura superiore al *target* genetico familiare, BMI nella norma,

sviluppo mammario completo e scarsa peluria pubica e ascellare. L'anamnesi evidenziava ernia inguinale bilaterale trattata in epoca neonatale. Gli esami ormonali mostravano gonadotropine adeguate, livelli di estradiolo ridotti per età e testosterone ai limiti superiori di norma. L'ecografia addominale documentava assenza di utero, vagina a fondo cieco e due formazioni rotondeggianti intra-addominali ascrivibili a gonadi maschili. Il cariotipo ha confermato un assetto 46,XY e l'analisi molecolare ha permesso di individuare una mutazione del gene recettore per gli androgeni compatibile con diagnosi di CAIS.

Questo caso evidenzia come la combinazione di segni clinici apparentemente disgiunti - amenorrea primaria, sviluppo mammario normale, scarsa crescita pilifera e anamnesi di ernia inguinale - debba orientare precocemente verso il sospetto di CAIS, consentendo un iter diagnostico mirato ed evitando ritardi nella diagnosi. L'esperienza sottolinea inoltre il valore cruciale di un approccio multidisciplinare, non solo per l'inquadramento clinico, ma anche per la gestione degli aspetti psicologici ed etici. Lo ricorderemo come un esempio paradigmatico di quanto l'osservazione clinica attenta e il ragionamento diagnostico condiviso possano fare la differenza nella presa in carico di condizioni rare, offrendo spunti utili per migliorare la pratica clinica quotidiana.