

Un caso di disgenesia gonadica completa 'XY sex reversal', con gravidanza da ovodonazione e parto vaginale.

C. Maggioli¹, C. Krausz², V. Bruni³, C. Cozzi³, M. Fambrini³, F. Sorbi³, A. Magini², C. Pupilli¹, L. Petrone¹, G. Forti¹, M.L. De Feo⁴

SOD Endocrinologia, AOU Careggi, Firenze¹, SOD Andrologia e Medicina della Sessualità, AOU Careggi, Firenze², SOD Ostetricia e Ginecologia, AOU Careggi, Firenze³, UOSD Diabetologia-Endocrinologia, AUSL 11 Empoli⁴.

INTRODUZIONE: La disgenesia gonadica completa è classificata tra i disturbi della differenziazione sessuale determinanti "XY sex reversal". È caratterizzata da disgenesia delle gonadi, genitali interni femminili ipoplasici, fenotipo femminile con infantilismo sessuale ed amenorrea primaria. Tra i diversi geni coinvolti nelle disgenesi gonadiche complete il più noto è SRY, mutato in circa il 15 % dei casi.

METODI: Presentiamo il caso di una paziente di 24 anni giunta alla nostra osservazione per infertilità ed amenorrea primaria. Fenotipicamente presentava genitali esterni e distribuzione pilifera di tipo femminile, sviluppo mammario B2 e macrosomia di mani e piedi. Le indagini ormonali hanno evidenziato ipogonadismo ipergonadotropo, gli esami strumentali un utero ipoplastico, in assenza di gonadi chiaramente riconoscibili e l'ecografia mammaria predominanza di tessuto adiposo con rare strutture duttali. Il cariotipo è risultato 46 XY. La paziente è stata sottoposta a rimozione chirurgica degli abbozzi gonadici il cui esame istologico ha rivelato aree focali di tubuli seminiferi primordiali. La ricerca delle mutazioni compatibili con tale quadro clinico ha dimostrato finora negatività per mutazioni di SRY e del gene MAP3 kinase. Ha iniziato terapia ormonale estro-progestinica e, per desiderio di gravidanza, è stata avviata ad un protocollo di procreazione medicalmente assistita con ovocita da donatore.

RISULTATI: La terapia ha determinato un adeguato sviluppo dell'utero. L'impianto dell'embrione è riuscito al secondo tentativo e la gravidanza è progredita senza complicanze. I parametri biometrici, la crescita fetale e il liquido amniotico sono risultati costantemente nella norma. A 39 + 6 settimane è comparso inizio spontaneo del travaglio, concluso senza complicanze con parto vaginale. Il post-partum è stato regolare, con allattamento per 6 mesi.

CONCLUSIONI: In letteratura sono descritti 12 casi di gravidanza in pazienti con disgenesia gonadica completa XY; la nostra paziente rappresenta il secondo caso di gravidanza conclusa con parto vaginale.