



<<< indietro

## **Pseudoermafroditismo Femminile (femmina iperandrogenizzata)**

Comprende il numero maggiore di casi di ambiguità dei genitali esterni. Si tratta di individui femmine a cariotipo 46,XX.

Il maggior numero di casi è dovuto all'accumulo di androgeni a monte del blocco enzimatico nelle biosintesi del cortisolo.

Tra le varie tappe enzimatiche illustrate nella figura, tre risultano responsabili di virilizzazione del feto. Tra queste il deficit di **21-Idrossilasi** e quello di **11-beta-idrossilasi** rappresentano il 95 % dei casi.

La forma più frequente di **SINDROME ADRENO GENITALE (SAG)** è quella legata al deficit dell'enzima 21-idrossilasi. Circa due terzi di questi bambini esordiscono con una sindrome da perdita dei sali. I neonati affetti da SAG presentano una virilizzazione variabile in relazione alla gravità del deficit enzimatico. Le caratteristiche morfologiche più frequenti sono le seguenti:

- ipertrofia del clitoride che può raggiungere le dimensioni di un fallo;
- presenza di un ostio vaginale ed uretrale singolo (seno urogenitale);
- grandi labbra iperpigmentate caratterizzate dalla rugosità tipica della cute scrotale, le piccole labbra sono fuse tra di loro.

Nei casi non trattati si assiste ad un rapido accrescimento somatico con ipertrofia delle masse muscolari.

Gli organi pelvici sono completamente femminili.

La diagnosi si basa sul dosaggio ematico di 17-idrossiprogesterone e 11 -deossicortisolo ed una conferma definitiva si può avere mediante indagine molecolare del gene CYP21 la cui mutazione è causa di tale sindrome. Il deficit di 11 -beta idrossilasi rappresenta soltanto il 10% dei casi di sindrome adrenogenitale congenita. Il gene CYP11B, che codifica per l'enzima 11 beta idrossilasi, è localizzato in 8q21 ed è costituito da 9 esoni la cui sequenza è oggi analizzabile per la ricerca di eventuali mutazioni.

Un'altra possibilità, attualmente infrequente, di comparsa di pseudoermafroditismo femminile è da mettere in relazione alla assunzione materna di androgeni in gravidanza.