

## **UNO STRANO CASO DI AZOOSPERMIA**

**Mario Vetri, Annalisa Vetri**

**UOC Endocrinologia - Arnas Garibaldi - PO "Nesima"**

### **DESCRIZIONE DEL CASO**

Maschio di 57 anni, giunto alla prima osservazione per disfunzione erettile (DE). Il paziente è fumatore di circa 15 sigarette/die e riferisce di essere affetto da diabete mellito tipo 2 da circa 15 anni. È anche affetto da gozzo multinodulare normofunzionante. All'esame obiettivo presenta un leggero sovrappeso (altezza 162 cm, peso 69 kg, BMI 26) e moderata ginecomastia bilaterale; genitali esterni normoconformati e volume testicolare fortemente ridotto (orchimetria secondo Prader: a destra 1-2 ml, sinistra 4-5 ml), consistenza ridotta. Riferisce poi di avere sofferto di criptorchidismo nell'infanzia, trattato con orchidopessi bilaterale. Porta in visione un'ecografia della prostata nella norma.

Viene quindi programmato un approfondimento diagnostico. Esami di routine risultati nella norma. Dosaggi ormonali: LH 18.2 mU/ml (v.n. 1-8), FSH 36.5 mU/ml (v.n. 1-10), testosterone 1.1 ng/dl (v.n. 3.2-9.4), PSA 0.2 ng/dl (v.n. < 4). Spermogramma (criteri OMS): azoospermia. Biopsia testicolare: presenza di sole cellule del Sertoli. Densità minerale ossea: osteoporosi (T score - 4.2). Viene allora richiesto il cariotipo: 46, XX. All'ibridazione fluorescente in situ (FISH): traslocazione del gene SRY. Avviato a terapia sostitutiva con testosterone, si sono ottenuti normalizzazione dei livelli di testosterone (3.8 ng/dl) e miglioramento della DE.

Si è pervenuti quindi alla diagnosi di sindrome del maschio XX (denominata anche "sindrome de la Chapelle" dopo che il medico finlandese Albert de la Chapelle la descrisse per la prima volta; Amer J Hum Genet 1972, 24: 71-105). Nel 2006 la sindrome è stata rinominata come "disordine dello sviluppo testicolare 46, XX" (DSD). Si verifica in circa 1/20.000 neonati di sesso maschile. Fenotipicamente distinguiamo tre gruppi di DSD:

1. forma "classica": maschi XX fenotipicamente normali;
2. maschi con ambiguità genitale;
3. ermafroditismo vero.

Il nostro paziente apparterebbe quindi alla forma "classica".

### **CONCLUSIONI**

La diagnosi di DSD è difficile e avviene spesso in ritardo, impedendo l'identificazione del disturbo, sia al medico di famiglia che ai genitori.