



UN CASO DI INCONGRUENZA DI GENERE IN SOGGETTO CON MICRODUPLICAZIONE CROMOSOMALE



Silvia Corrias¹, Chiara Pilloni¹, Federica Pinna², Andrea Loviselli¹, Alessandro Oppo¹.

E-mail: scorrias92@gmail.com

1.UOC Endocrinologia e Malattie Metaboliche, AOU Cagliari. 2.UOC Psichiatria, AOU Cagliari.

Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Cagliari.

INTRODUZIONE

Il nostro scopo è portare alla Vostra attenzione un caso di incongruenza di genere assegnato maschio alla nascita (AMAB), nato con quadro sindromico.

CASO CLINICO

Paziente nato con quadro sindromico caratterizzato da: displasia congenita dell'anca, palato ogivale, criptorchidismo sinistro, micropene, ipospadia balanica e chorda penis per cui è stato sottoposto ad orchipessia sinistra all'età di 3 anni, intervento per ipospadia a 11 anni e allungamento penieno a 12 anni. Nel corso dello sviluppo diagnosi di disturbo dello spettro autistico e di bassa statura costituzionale familiare. Il QI valutato tramite WAIS-R è risultato nella norma.

ESITO

Le indagini genetiche effettuate negli anni hanno evidenziato la presenza di tre microriarrangiamenti: microduplicazione dei bracci corti di cromosoma 3, 16 e 21 che deponevano per di Sindrome Genetica Polimalformativa. Nel 2019, dopo due anni di percorso psicoterapeutico è stata posta diagnosi di disforia di genere male to female (MtF). È stata pertanto inviata presso la nostra struttura dove, previa esclusione di controindicazioni assolute e relative, è stata istituita terapia femminilizzante con estradiolo valerato (Progynova) 2mg 2cp/die e ciproterone acetato (Androcur) 50 mg/die.

FOLLOW-UP

I successivi controlli hanno mostrato una riduzione della disforia, una progressiva femminilizzazione somatica e assenza di effetti collaterali clinici, biochimici e radiologici.

DISCUSSIONE

Il nostro intento è quello di fornire uno spunto di riflessione sulle potenziali cause all'origine del disturbo di identità di genere. Non sappiamo infatti se nel nostro specifico caso l'incongruenza di genere possa essere conseguenza delle malformazioni genitali e/o delle mutazioni descritte o di nessuna delle due condizioni.

TAKE HOME MESSAGES

Attualmente le mutazioni più frequentemente associate sono correlate alla Iperplasia surrenalica congenita, deficit di 5alfa-reduttasi-2 (5alpha-RD-2) e deficit di 17beta-idrossisteroide-3(17beta-HSD-3). A nostra conoscenza non esiste in letteratura scientifica la descrizione di soggetti con incongruenza di genere associata alle mutazioni da noi descritte.