



[<< indietro](#)

Disgenesie gonadiche

Le disgenesie Gonadiche comprendono:

1. **La Sindrome di Turner**, (cariotipo 45,X e varianti), caratterizzata da gonadi disgenetiche ed aspetto fenotipico femminile;

2. **La Sindrome di Klinefelter**, (cariotipo 47,XXY). Le gonadi, la cui morfologia è quella testicolare, presentano una disgenesia tubulare;

3. **L'Ermafroditismo Vero**, il patrimonio cromosomico è generalmente 46,XX. Il vero ermafrodita possiede sia tessuto testicolare che ovarico rappresentati nell'ambito della stessa gonade (Ovotestis). I genitali esterni sono ambigui o femminili.

4. **La Disgenesia Gonadica Pura** raramente può essere diagnosticata in epoca neonatale ed il patrimonio cromosomico può essere XY o XX.

5. **La Disgenesia Gonadica Mista**, di maggiore interesse in epoca neonatale è da considerarsi tra le più comuni forme di ambiguità sessuale. I bambini affetti da tale anomalia presentano un testicolo normalmente differenziato da un lato ed una gonade disgenetica dall'altro. Il cariotipo di questi pazienti è abitualmente caratterizzato da mosaicismo in cui è spesso presente una popolazione cellulare a 45,X.

La caratteristica più rilevante di tali pazienti è rappresentata dall'elevata incidenza di neoplasie a carico della gonade disgenetica (gonadoblastoma). L'assegnazione del sesso nei pazienti affetti da Disgenesia Gonadica Mista va decisa in relazione alle caratteristiche dei genitali esterni ed alla presenza di strutture mulleriane. La tendenza è comunque quella verso il sesso femminile.