

MINERALIZZAZIONE OSSEA NEI DISORDINI DELLA DIFFERENZIAMENTO SESSUALE: LE DONNE CON SINDROME DA INSENSIBILITÀ AGLI ANDROGENI SONO A RISCHIO DI OSTEOPOROSI

V. Sobel, B. Schwartz, Y. Zhu, J.J. Cordero, J. Imperato-McGinley
Bone Mineral Density in the Complete Androgen Insensitivity and 5 α -Reductase-2 Deficiency Syndromes. J Clin Endocrinol Metab 91: 3017-3023, 2006

In questo studio prospettico è stata valutata la densità minerale ossea (BMD) in soggetti con sindrome da insensibilità completa agli androgeni (cAIS: n. 12, età 17-62 anni; età media alla gonadectomia 23 anni) e con deficit di 5 α -reduttasi (5 α D: n. 16, età 15-42 anni). I risultati ottenuti hanno dimostrato che la BMD risulta ridotta sia a livello vertebrale (nel range di valori osteoporotici: < 2 deviazioni standard) sia a livello femorale (nel range di valori osteopenici: tra -2 e -1 deviazioni standard). Valori ridotti di BMD sono stati rilevati anche in due adolescenti non ancora sottoposte a gonadectomia. Nelle persone con 5 α D la BMD è risultata nella norma sia a livello vertebrale che femorale.

In sintesi, le donne con cAIS sono a rischio di osteoporosi, mentre le persone con 5 α D non sembrano avere disturbi della mineralizzazione ossea.

D.L.S. Danilovic, P.H.S. Correa, E.M.F. Costa, K.F.S. Melo, B.B. Mendonca, I.J.P. Arnhold. ***Height and bone mineral density in androgen insensitivity syndrome with mutations in the androgen receptor gene.*** Osteoporos Int DOI 10.1007/s00198-006-0243-6

In questo studio retrospettivo sono stati valutati la statura finale e la densità minerale ossea (DXA) in un gruppo di soggetti con sindrome da insensibilità agli androgeni [forma completa (cAIS): n. 8, età alla misurazione della BMD 20-25 anni; forme parziali (pAIS): n. 6, età alla misurazione della BMD 14-32 anni]; la gonadectomia era stata effettuata in tutte le donne con cAIS e in tre con pAIS (età media all'intervento 18.0 \pm 5.0 anni). Le persone in cui era stato effettuato un intervento di gonadectomia erano in terapia sostitutiva con estrogeni, iniziata subito dopo l'intervento

I risultati ottenuti hanno confermato che la statura adulta nelle persone con AIS si colloca a valori intermedi tra quelli medi di maschi e femmine. La BMD a livello vertebrale è risultata ridotta in tutti i soggetti sottoposti a gonadectomia. La BMD a livello femorale è risultata nei limiti della norma.

In sintesi, la BMD vertebrale nelle persone con AIS sottoposte a gonadectomia risulta ridotta nonostante il trattamento sostitutivo con estrogeni.

Commenti

- Ambedue gli studi confermano precedenti dati in letteratura su un aumentato rischio di osteoporosi nelle donne con AIS sottoposte a gonadectomia.
- Le dosi di estrogeni usualmente utilizzati in terapia sostitutiva nelle donne in menopausa non sembrano essere sufficienti a garantire una normale mineralizzazione ossea nelle donne con AIS.
- Tale rischio potrebbe essere presente anche nelle donne non gonadectomizzate come conseguenza della mancata azione degli androgeni sul tessuto osseo, ma tale rilievo dovrà essere confermato in studi su un maggior numero di soggetti, che comprendano anche bambine prepuberi.
- In altri disordini della differenziazione sessuale, il rischio di osteoporosi potrebbe non essere presente, come documentato dai normali valori di BMD nei soggetti con $5\alpha D$.

Indicazioni per la pratica

- Tutte le donne con AIS dovrebbero eseguire una periodica valutazione della loro mineralizzazione ossea.
- La diagnosi di AIS dovrebbe essere confermata da un'accurata diagnosi molecolare, in quanto altre disordini, fenotipicamente simili, sembrano non essere a rischio di osteoporosi.
- Nelle donne con valori ridotti di BMD dovranno essere sviluppati schemi di terapia sostitutiva più adeguati alla loro condizione.