

Disordini dello sviluppo sessuale 46,XY

Mendonca, Dominice, Arnhold, Costa

Riassunto

Il termine Disordini dello Sviluppo Sessuale (DSD) comprende condizioni in cui vi è un atipico sviluppo del sesso cromosomico, gonadico o anatomico.

Mutazioni presenti nei cromosomi X o Y o nei cromosomi autosomici possono causare delle anomalie nello sviluppo dei testicoli o dei disordini nella differenziazione sessuale e determinare un DSD 46,XY.

L'analisi dettagliata di casi clinici consente l'identificazione di nuovi fattori che possono alterare l'espressione o la funzione di proteine mutate aiutando così a comprendere nuovi e sconosciuti percorsi biochimici.

In questo articolo presentiamo un aggiornamento sull'eziologia, la diagnosi e il trattamento dei DSD 46,XY basandoci su un'estesa rassegna di articoli apparsi in letteratura e sui nostri 30 anni di esperienza con questi pazienti.