

Costituzione Cromosomica 46,XX in Ermafrodita Umano Ambigonadico

V. Tomašić, J. Sepčić, M. Kružić, P. Ledić, S. Ćuk, K. Juranić

SUMMARY

The authors present the case of a 42 years old hermaphroditic, showing bilateral ambigonadism with female nuclear sex and 46,XX karyotype. The psychological analysis reveals a female personality, which is in contrast with the male civil status: hence, a source of frustration and social inadaptation.

Il paziente F. P. di cui si tratta, venne accolto nel 1966 nella Clinica Malattie Nervose e Mentali di Rijeka, per depressione generale, stanchezza, eccitabilità e parestesia diffusa. Tuttavia la nostra attenzione fu attirata dal fatto che nel paziente si poteva constatare un ermafroditismo ambigonadico bilaterale. F. P. nel 1958 era stato sottoposto ad un intervento chirurgico che aveva orientato la sua sessualità in senso maschile. Il paziente non rappresenta solo un caso interessante dal punto di vista anatomico-citologico, ma anche per il suo retroscena psicologico e sociale.

Storia Clinica

F. P. di anni 42. Il paziente per lo stato civile è di sesso maschile. Da bambino, nella scuola elementare, osservò che non urinava da maschio, ma da femmina, che « non era come avrebbe dovuto essere ». A 14 anni apparve la prima mestruazione regolare; la perdita di sangue avveniva attraverso l'uretra. A 17 anni il paziente si rivolse ad un sessuologo che propose di indirizzare la terapia in senso femminile. A questo scopo il padre del paziente riuscì ad ottenere il permesso per il cambiamento del nome; F. P. in quel periodo era d'accordo ed era contento di tale soluzione. Per circostanze belliche venne trascurata la terapia iniziata ed F. P. comparve dinanzi alla commissione di reclutamento, come « maschio ». La commissione di reclutamento lo esonerò dal servizio militare. A 20 anni cominciò a ricevere per la prima volta il testosterone. Perse la mestruazione ed ebbe a lamentarsi di « un forte peso nella parte inferiore dell'addome ». Quattro anni più tardi, nel 1950, venne accolto in clinica, dove venne sottoposto ad un'analisi dettagliata, dopo la quale continuò a ricevere testosterone fino al 1954. A questo periodo è legato il cambiamento

di voce, la crescita dei peli e l'ingrandimento del « pene ». Nel 1958 venne compiuta l'isterectomia totale e l'ectomia degli annessi. Alcuni mesi più tardi venne compiuta la mastectomia totale. F. P. aveva seni turgidi ed era nel più grande imbarazzo sul modo di nasconderli. Dopo l'operazione si continuò nuovamente la terapia col testosterone e il paziente ne riceveva 250 mg ogni tre settimane. In questo periodo appariva la pinguedine; il paziente era sofferente, con frequenti mal di testa e brevi svenimenti. Nel 1964 cessò di prendere il testosterone. Cambiò dimora. Alla fine del 1966 entrò come paziente nella Clinica Malattie Nervose e Mentali di Rijeka.

Esame obiettivo. Nel reperto neurologico non si rivelarono mancanze, mentre il reperto psichico fa vedere una sindrome neurotica con elementi conversivi e depressivi. Il paziente manifesta periodicamente la tendenza al suicidio.

Esame antropologico. Il paziente è alto 162 cm, pesa 67 kg e secondo le categorie antropologiche ha spalle larghe, petto largo, braccia lunghe, gambe lunghe, larghezza media del pelvi, con una grande circonferenza dell'addome (90 cm), col cranio iperbrachicefalo e la faccia euriprosopa.

Dal punto di vista antroposcopico il paziente è di struttura adiposa, con scheletro di forza media, con torace corto e angolo costale spiccatamente ottuso. L'addome è sporgente e flaccido. Pelosità accentuata sotto l'ascella, sulla faccia e sul pube, dove è di tipo marcatamente femminile. L'aspetto dei genitali esterni è: pene ipospadico, piccolo e poco appariscente; non c'è lo scroto, esistono labbra alquanto ingrandite nelle quali si possono sentire al tatto testicoli della grandezza di una piccola noce (cf. Fig. 1).

Secondo i dati ricevuti dalla clinica dove è stata eseguita l'isterectomia e l'ectomia degli annessi, si era trovato un piccolo utero ed un ovaio a destra e uno a sinistra in posizione normale con il quadro istologico corrispondente al tessuto ovarico.

Esami di laboratorio. La sedimentria, l'emogramma, l'analisi dell'urina, la glicemia, l'uricemia, lo ionogramma del sangue, l'elettroforesi delle albumine nel siero, il colesterolo, il fosforo, la fosfatasi alcalina e acida, la reazione di Wassermann nel sangue e nel liquido cerebrospinale, il succo gastrico, l'epatogramma, i 17-chetosteroidi nell'urina, i 17-idrocorticosteroidi nell'urina e il reperto del liquido cerebrospinale, nei limiti del normale.

Metabolismo basale: — 54%. I test metabolici della tiroide con il radiosotopo J_{131} sono nei limiti del normale, ciò che testimonia a favore della eutireosi.

Esami radiologici. Nel craniogramma la sella turcica è un po' minore per volume, ma coi contorni ben conservati. Le ossa della mano sono gracili. Normali la diascopeia dei polmoni, l'atto d'inghiottire e il passaggio attraverso l'esofago, così pure l'encefalografia frazionata.

EEG: normale.

I reperti dell'otologo e dell'oculista non offrono dati patologici.

Reperto cromatinico. Cromatina sessuale nelle cellule dell'epitelio buccale: su 100 cellule sono stati constatati 52 nuclei col corpo di Barr. Cromatina sessuale nei leucociti: su un totale di 2000 neutrofilii si è constatato:

Corpi A : — 15
 Corpi B : — 20
 Corpi C : — 15
 Corpi D : — 1

Il paziente mostra il quadro tipico di sesso femminile nucleare.

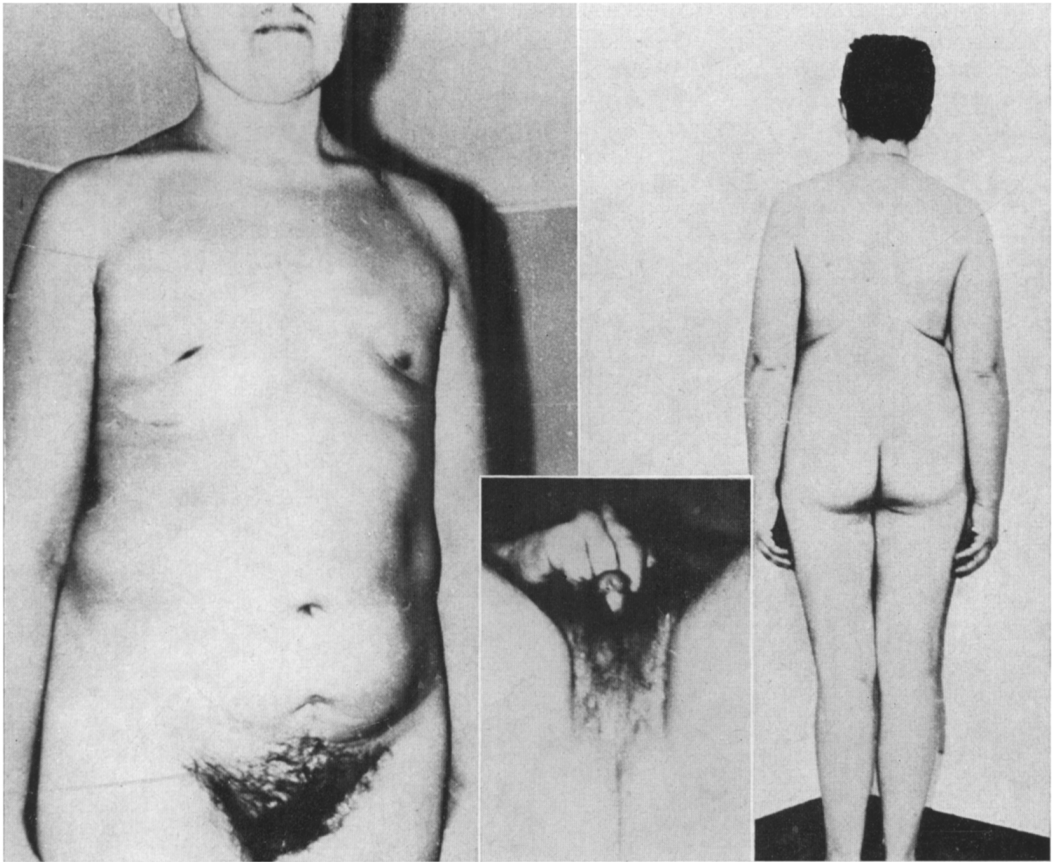


Fig. 1

Reperto cariologico: è stato eseguito su sangue circolante. Si sono analizzati 63 cariogrammi (cf. Fig. 2):

Cariogramma	N. mitosi
46,XX	53
47,XX	1
45,XX	2
Poco chiaro	7
Totale	63

Reperto psicologico. Il test dell'intelligenza (RSB-QI = 95) mostra un'intelligenza media. MMPI: Il profilo del soggetto (secondo il risultato del profilo per soggetti maschili) mostra una deviazione in tutte le scale, tranne nella scala socialità-antisocialità. La deviazione (oltre due sigma) nella scala mascolinità-femminilità (Mf) indica deviazione sessuale,

e irregolarità di quegli interessi che sono tipici e normali per il sesso maschile. Il profilo del soggetto secondo le norme femminili (profilo F) indica invece interessi che caratterizzano il normale sesso femminile. Il risultato è esattamente nel mezzo. Il profilo del soggetto è molto deviato, ciò che fa pensare al cambiamento di personalità.

Test secondo la tecnica proiettiva di Murray (TAT): Nei suoi racconti il soggetto si identifica con due diverse personalità. Se l'«eroe» del suo racconto è un uomo, egli possiede tutte le caratteristiche negative. Uccide, ruba, violenta, è «sadico», con la faccia da

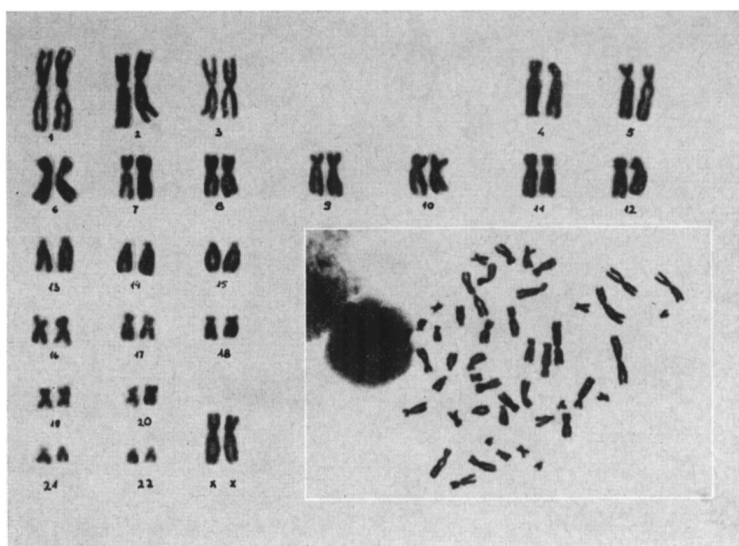


Fig. 2

«idiota». Se l'«eroe» del suo racconto è una donna, essa è la personificazione dell'onestà, dell'amore e della maternità. Se alla donna viene fatto male, la colpa è dell'uomo. Il mondo nel quale vive il soggetto è un mondo di incomprensione, di inganni, di «sofferenze umane». La sua preoccupazione è il sesso, che è in primo piano in quasi ogni racconto. Il suo conflitto è conflitto del sesso maschile e femminile. Il suo complesso è il sesso.

Reperto familiare. La madre del paziente ha una lussazione congenita dell'anca. Prima della nascita del paziente, la madre ha avuto quattro parti. Due volte ha partorito gemelli maschi, morti subito dopo la nascita. Delle due figlie che ha partorito, una è morta da bambina, l'altra è sposata e ha tre figli sani.

Discussione

L'ermafroditismo bilaterale ambigonadico appare di solito con la presenza degli ovotestis, destro e sinistro. Raramente appare con la presenza dell'ovaio destro e sinistro e del testicolo destro e sinistro. F. P. aveva fino all'operazione l'ovaio destro e sinistro e gli sono rimasti i testicoli destro e sinistro situati nelle labbra maggiori. I te-

sticoli sono ipotrofici e forse si tratta di ovotestis, ma non potremmo dirlo con sicurezza, perché il paziente non accetta l'idea della biopsia, poiché teme per la sua «mascolinità», acquisita così difficilmente.

Atakam nel 1954 e Clayton nel 1957 hanno descritto un ermafrodita con due testicoli e due ovaie. Rosenberg et al (1962) hanno riferito l'apparizione di tre casi di ermafroditismo in una stessa famiglia, in cui erano presenti, nello scroto, le ovaie e i testicoli. Questi ermafroditi mostrarono nella cultura del tessuto del sangue, della pelle e del midollo osseo, la costituzione 46,XX tipica della configurazione femminile. Mentre la presenza di ambedue i testicoli e di ambedue le ovaie è una rarità nell'ambito di un ermafroditismo ambigonadico, la struttura dei cromosomi 46,XX è la cosa più frequente. La prima descrizione di un ermafrodita con cariotipo XX è stata data nel 1959 da Hungerford, che è tornato sullo stesso caso nel 1964, completandolo coll'analisi dei cromosomi ottenuti da diverse culture di tessuto, ma confermando il precedente risultato di 46,XX, senza ottenere un mosaico di risultati. La stessa struttura cromosomica fu trovata in ermafroditi da Harnden nel 1959, da Fergusson nel 1960 in due casi, da De Assis nel 1960, da Gordon nel 1960, da Sasaki e Makino nel 1960 e da Root nel 1964.

La nostra analisi dei cromosomi non mostra un mosaico, ma solo la struttura XX. Fraccaro et al (1962) sostengono la concezione che il tessuto testicolare possa svilupparsi solo in presenza del cromosoma Y, ritenendo che negli individui intersessuali umani si verifichi verosimilmente un mosaico di casi. Se accettiamo questo presupposto, dovrebbe esistere un tessuto con cellule di struttura XY, ciò che non è escluso, perché abbiamo analizzato un solo tessuto. Se esistesse un mosaico, il fenomeno dell'ermafroditismo nel nostro caso potrebbe spiegarsi con una duplice fecondazione, cioè con la fusione degli zigoti che sorgono da due cloni cellulari. Questa spiegazione viene presa in considerazione soprattutto per il fatto che la madre del nostro paziente era portata alla gemellarità (avendo partorito due coppie di gemelli di sesso maschile, ma di zigotismo ignoto, essendo deceduti subito dopo la nascita) e, dunque, forse alla poliovulazione. Se non accettiamo il presupposto di Fraccaro et al, allora questa anomalia sessuale potrebbe avere il suo fondamento in un unico gene (Ford, 1962).

F. P., come fenotipo (l'aspetto generale, il tipo femminile della pelosità, la ginecomastia), è più vicino al sesso femminile che a quello maschile. Psicicamente è in stato di frustrazione. La personalità maschile impostasi costituisce per lui un ostacolo insuperabile. Educato secondo lo stato civile come maschio, si sarebbe dovuto agire sul suo indirizzo sessuale quando era più giovane. A diciotto anni era disposto ad accettare il sesso femminile, ma più tardi, poiché l'ambiente lo considerava maschio per lo stato civile e il modo di vestirsi, desiderò affermarsi come tale. Mosso da questo desiderio e dalla paura che l'ambiente s'accorgesse delle sue caratteristiche femminili, si sottopose all'intervento chirurgico. Come reazione a ciò, oggi, egli ha una personalità completamente disadattata.

Bibliografia

- ATAKAM A. M. (1954). A case of hermaphroditismus masculinus internus. *Ann. Surg.*, **140**: 216.
- CLAYTON G. W., O'HEERON M. K., SMITH J. D., GRABSTALD H. (1957). A case of true hermaphroditism: possible relationship to Klinefelter's syndrome. *J. Clin. Endocrin.*, **17**: 1002.
- CROSSFIELD J. H. (1962). True hermaphroditism including a case with chromosome analysis. *J. Urol.*, **88**: 674.
- DE ASSIS L. M., EPPS D. R., BOTTURA C., FERRARI J. (1960). Chromosomal constitution and nuclear sex of a true hermaphrodite. *Lancet*, **11**: 129.
- FERGUSON-SMITH M. A., JOHNSTON A. W., WEINBERG A. N. (1960). The chromosome complement in true hermaphroditism. *Lancet*, **11**: 126.
- FORD C. E. (1962). Human cytogenetics. *Acta Genet. Med. Gemellol.*, **3**: 253.
- FRACCARO M., TAYLOR A. I., BODIAN M., NEWNS G. H. (1962). A human intersex (« true hermaphrodite ») with XX/XXY/XXYYY sex chromosomes. *Cytogenetics (Basel)*, **1**: 104.
- GORDON R. R., O'GORMAN F. J. F., DEWHURST C. J., BLANK C. E. (1960). Chromosome count in a hermaphrodite with some features of Klinefelter's syndrome. *Lancet*, **7153**: 736.
- HANDER D. G., ARMSTRONG C. N. (1959). The chromosomes of a true hermaphrodite. *Brit. Med. J.*, **2**: 187.
- HUNGERFORD D. A., DONNELLY A. J., NOWELL P. C., BECK S. (1959). The chromosome constitution of a human phenotypic intersex. *Amer. J. Hum. Genet.*, **11**: 215.
- — — (1964). The chromosome constitution of a human phenotypic intersex: reconfirmation of a 46 chromosome, XX, apparently non mosaic « true hermaphrodite ». *Hereditas (Lund)*, **52**: 379.
- MC GOVERN J. H., MARSHALL V. E. (1962). Three cases of true hermaphroditism. *J. Urol.*, **88**: 680.
- ROOT A. W., EBERLEIN W. R., BRIEBART S., MOORHEAD P. S., MELLMAN W. J. (1964). Chromosomal analysis of multiple tissues from a true hermaphrodite. *J. Clin. Endocr.*, **24**: 467.
- ROSENBERG H., CLAYTON G. W., HSU T. C. (1962). Familial true hermaphroditism with a normal female genotype. *Proc. X Int. Cong. Pediat.*, Lisboa.
- SASAKI M. S., MAKINO S. (1960). The chromosomal constitution of a human hermaphrodite. *Texas Rep. Biol. Med.*, **18**: 493.

RIASSUNTO

Gli autori presentano il caso di un ermafrodita di 42 anni, ambigonadico bilaterale di tipico sesso femminile nucleare, cariotipo 46,XX. I risultati dell'analisi psicologica rilevano nel caso le caratteristiche della personalità femminile, il che si oppone alla fisionomia maschile imposta dallo stato civile: ciò rappresenta ancor oggi una fonte di frustrazione e di inadattabilità sociale.

RÉSUMÉ

Les auteurs présentent le cas d'un hermaphrodite de 42 ans, avec ambigonadisme bilatéral, sexe nucléaire féminin et caryotype 46,XX. L'analyse psychologique révèle une personnalité féminine, en contraste avec l'état civil de mâle; d'où une source de frustration et d'inadaptation sociale.

ZUSAMMENFASSUNG

Hermaphrodit, 42 J., bilateraler Ambigonadismus, typisch weibliches Zellkerngeschlecht, Karyotyp 46,XX. Psychoanalyse deckte die Eigenschaften einer weiblichen Persönlichkeit auf, wodurch die standesamtlich erzwungene männliche Physionomie zu Fall gebracht wurde, die noch heute die Ursache von Frustrationserscheinungen und mangelnder sozialer Anpassung darstellt.

VERA K. TOMAŠIĆ, dipl. biol., Medicinski Facultet, Rijeka, Jugoslavia.
