

DAL MONORENE ALLA DIAGNOSI DI SINDROME DI ROKITANSKY

L. Pieragostini 1, B. Cammarere 1, R. Agnello 1, T. Foti 1, M. Calafiore 1
1 U.O.C. PEDIATRIA G.O.M. REGGIO CALABRIA

INTRODUZIONE

La Sindrome di Rokitansky (incidenza media di 1/4500 donne) è caratterizzata dall'aplasia congenita di utero, cervice e 2/3 superiori della vagina, in femmine con regolare sviluppo dei caratteri sessuali secondari e cariotipo normale 46XX. La patologia, anche se molto eterogenea sul piano clinico, viene comunemente classificata in due forme: isolata (tipo I) o associata ad altre malformazioni (tipo II). Quasi la metà delle pazienti presenta anomalie renali (tipicamente l'agenesia monolaterale) seguite dalle anomalie dei somi vertebrali; meno frequenti sono le anomalie uditive, cardiache e delle estremità.

CASO CLINICO

Descriviamo il caso di una ragazza di nazionalità algerina di 14 anni e 11/12 giunta alla nostra osservazione per vomito. Dall'anamnesi emergeva presenza di monorene riscontrato occasionalmente in un precedente accesso in PS. Le indagini di laboratorio risultavano nella norma e si confermava ecograficamente la presenza di monorene. Si concludeva per un episodio virale intercorrente. Valorizzando il dato anamnestico del monorene e da un dato di amenorrea primaria in presenza di sviluppo puberale completo da almeno 2 anni, nel sospetto di Sindrome di Rokintaski, veniva eseguita ecografia pelvica, che documentava l'assenza di utero. La RMN pelvica confermava il dato ecografico. Eseguita inoltre vista ORL con esame audioimpedenziometrico che documentava una lieve ipoacusia destra di tipo trasmissivo. Cariotipo 46, XX

CONCLUSIONI:

Il sospetto di Rokitansky viene posto in presenza di amenorrea primaria in giovani donne che presentano uno sviluppo puberale normale; il profilo ormonale basale risulta normale, specchio della funzionalità ovarica perfettamente conservata. L'ecografia rappresenta la prima indagine, in quanto rapida e non invasiva. La tecnica più sensibile e specifica è la RMN. La presenza di malformazioni concomitanti deve essere esclusa con ecografia renale e un Rx del rachide in toto. Anomalie cardiache e uditive vanno ricercate solo in presenza di un sospetto clinico. E' importante la diagnosi precoce per offrire un adeguato supporto psicologico alla ragazza. L'aspetto più difficile da accettare è ovviamente l'infertilità.