

## **46, XX male sex reversal syndrome: a case report and review of the genetic basis**

**Andrologia 2009;41:59-62; DOI: 10.1111/j.1439-0272.2008.00889.x**

T. WANG, J. H. LIU, J. YANG, J. CHEN & Z. Q. YE

Department of Urology, Tongji Hospital, Tongji Medical College, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan, China

Correspondance to: Dr Ji-Hong Liu, Department of Urology, Tongji Hospital, Tongji Medical College, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430030, China. Tel.: +86 27 8366 2278; Fax: +86 27 8366 2591; E-mail: [jhliu@tjh.tjmu.edu.cn](mailto:jhliu@tjh.tjmu.edu.cn)

Sex reversal syndrome is a kind of human genetic disease about gender dysplasia, which is characterised by inconsistency between gonadal sexuality and chromosome sexuality; the incidence rate was about 1:20000 – 100000. The clinical manifestations, hormonal levels and cytogenetic findings in a patient of 46,XX male sex reversal syndrome retrospectively were analysed and related published reports were reviewed. The DNA fragments of sex-determining region Y (SRY) gene from the patient was found by polymerase chain reaction, but the fluorescent in situ hybridisation analysis revealed that the SRY translocated from Y to X chromosome. We concluded that the Y chromosomal SRY gene is required for the regulation of male sex determination. The detection of SRY is important for the clinical diagnosis of sex reversal syndrome. Translocation of SRY to X chromosome or other autosomes would be one of the key factors that induced XX male SRS.

### **La sindrome da inversione sessuale maschile di tipo 46,XX: analisi di un caso e revisione delle basi geniche**

La sindrome da inversione sessuale è una forma di malattia genetica umana relativa alla displasia di genere, che è caratterizzata dalla incoerenza tra la sessualità gonadica e la sessualità cromosomica; la frequenza dell'incidenza è di circa 1:20000 – 100000. Sono state analizzate retrospettivamente le manifestazioni cliniche, i livelli ormonali e gli aspetti citogenetica nei pazienti con la sindrome da inversione sessuale maschile di tipo 46,XX e sono stati rivisti i casi riportati nelle pubblicazioni. Tramite la reazione polimerasica a catena nel paziente è stato trovato il frammento di DNA della regione genica Y determinante il sesso (SRY), ma l'analisi di ibridazione fluorescente in situ ha dimostrato che la SRY era traslocata dal cromosoma Y al X. Abbiamo concluso che il gene SRY del cromosoma Y è necessario per la regolazione della determinazione del sesso maschile. La rilevazione della SRY è importante per la diagnosi clinica della sindrome da inversione sessuale. La traslocazione della SRY al cromosoma X o a altri autonomi potrebbe essere uno dei fattori chiave per l'induzione del maschio XX con SRS.

**Il commento** – Riportiamo la pubblicazione di questo caso perché, nella sua singolarità e nella relativa bassa frequenza della sua comparsa nella popolazione, obbliga a porre la massima attenzione quando ci si trovi di fronte a neonati o piccoli bambini con qualche difetto di costruzione dell'apparato genitale e in particolare con uno o due testicoli ritenuti. Il soggetto in questione, ritenzione e atrofia della linea germinale dei testicoli a parte (probabilmente più dovuta alla tardiva diagnosi e al tardivo riposizionamento dei testicoli in fase adolescenziale avanzata, come riportano gli autori, che non alla modificazione della posizione del gene SRY), è un maschio normale per ogni altro aspetto. Non che l'individuazione dell'assetto cromosomico allo stato attuale consenta interventi specifici genetici, ma l'individuazione della condizione consente di monitorare lo sviluppo dei soggetti e forse accompagnarli ad una età adulta regolare, magari anche fertile: ancora oggi purtroppo si assiste al rinvio, nella speranza miracolistica, che i testicoli ritenuti scendano da soli senza danni mentre è ben noto che ciò non accade e il prezzo di tale dilazione nel tempo lo devono poi pagare i bambini non adeguatamente curati.