

Tabella sinottica: Diagnosi differenziale dei principali 46,XY DSD (senza deficit surrenalico)

	Deficit di SF1[^]	Ipoplasia del Leydig	Deficit di 17β-HSD3	Deficit di 5α-reduttasi	Insensibilità agli androgeni
Prevalenza	?	?	147.000*	?	1: 20.000/1: 99.000
Ereditarietà	AD (AR)	AR	AR	AR	X-linked recessiva
Gene mutato	<i>NR5A1</i>	<i>LHGCR</i>	<i>17 HSD3</i>	<i>SRD5A2</i>	Recettore androgeni
Cromosoma	9q33.3	2p21	9q22	2p23	Xq11-12
N. mutazioni	~30	—	~40	~50	>500
Patogenesi	Alterato sviluppo del testicolo/ alterazione della steroidogenesi	Alterazione recettore per LH (mancata risposta a LH/hCG)	Alterata conversione di Δ4-A in T	Alterata conversione di T in DHT	Mancata risposta (completa o parziale) dei tessuti bersaglio agli androgeni
Gonadi	Streak o testicoli (variamente sviluppati)	Testicoli intra- o extra addominali*	Testicoli extra-addominali (~90%)	Testicoli extra-addominali (~90%)	Testicoli intra-addominali (~70%)
Fenotipo alla nascita	Da femminile a maschile	Femminile o ambiguo	Prevalentemente femminile	Femminile o ambiguo	Da femminile a maschile
Vagina	Presente	Presente (70-80%)	Presente (80%)	Presente (50%)	Presente (maggioranza)
Strutture wolffiane	Da assenti a presenti	Maschili (ipoplasiche)	Usualmente maschili	Usualmente maschili	Assenti o maschili (ipoplasiche)
Strutture mülleriane	Presenti (~30-50%)	Assenti	Assenti	Assenti	Assenti (o rudimentali)
Fenotipo alla pubertà	Infantilismo sessuale/virilizzazione	Infantilismo sessuale/virilizzazione	Virilizzazione	Virilizzazione	Da femminilizzazione a virilizzazione
Sviluppo seno	Assente o minimo	Assente	Variabile	Assente	Presente
Peluria androgenica	Variabile	Variabile	Maschile normale	Maschile normale	Assente o scarsa
Androgenizzazione SNC	Variabile	Variabile	Variabile	Usualmente presente	Variabile
Profilo steroideo	↓ variabile di tutti gli androgeni	↓ variabile di tutti gli androgeni	Δ4-A ↑, T ↓, T/Δ4-A ↓	T N o ↑, DHT ↓, T/DHT ↑	Δ4-A N, T N o ↑, DHT N o ↓, E2 N o ↑
Risposta hCG test	Incremento assente o subnormale di tutti gli androgeni	Incremento assente o subnormale di tutti gli androgeni	Incremento Δ4-A > T (rapporto T/Δ4-A < 0.8-1.0)	Normale incremento T con ↓ DHT	Incremento di tutti gli androgeni
AMH/inibina B	↓ o normale	Normale o ↓	Normale	Normale	Normale o ↑
Cambiamento sesso	Raro	Assente	Presente (30-50%)	Presente (~75%)	Usualmente non presente

[^]possibile deficit surrenalico nelle forme in omozigosi (rare); *1:300 - 1:150 maschi nella popolazione araba della striscia di Gaza; relativamente frequente nella Repubblica Dominicana, in Libano e Nuova Guinea; AD = autosomica dominante; AR = autosomica recessiva; T = testosterone; Δ4-A = Δ4-Androstenedione, DHT = diidrotestosterone; N = normale; ↑ = aumentato, ↓ = ridotto;