25° CONGRESSO NAZIONALE
AME
Update in Endocrinologia Clinica
ROMA
12 - 15 novembre
2026
Associazione Medici Endocrinologi

EMIAGENESIA TIROIDEA IN UN PAZIENTE MASCHIO CON SINDROME 47, XYY: RISCONTRO CASUALE O INDIZIO DI UN LEGAME GENETICO?

Maria Antonietta RIPA [1], Martina CICIA [2], Giampaolo PAPI [2] & Alfredo PONTECORVI [1]

[1] Cattedra di Endocrinologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
[2] UOC Endocrinologia, Azienda USL Modena

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Modena

INTRODUZIONE E BACKGROUND

L'emiagenesia tiroidea (TH) è una rara anomalia congenita dovuta al **mancato sviluppo di uno dei lobi tiroidei durante l'embriogenesi.**
La sindrome di Jacobs (JS) - nota anche come sindrome 47, XYY - è una rara condizione genetica causata dalla **presenza di un cromosoma Y soprannumerario** in tutte o nella maggior parte delle cellule.
Ad oggi, **non non è stata descritta in letteratura alcuna associazione tra TH e JS.** Riportiamo il caso unico di TH sinistra in un paziente affetto da JS.

PRESENTAZIONE DEL CASO

Un uomo di 22 anni affetto da JS è stato inviato al nostro Centro per un riscontro incidentale di **ipotiroidismo subclinico**. Il paziente era asintomatico, non presentava familiarità per patologie tiroidee, anomalie congenite del collo, né storia di chirurgia tiroidea e/o irradiazione cervicale.
Gli esami di laboratorio hanno mostrato valori normali di FT4 (8.5 pg/mL, v.n. 6-12) e FT3 (3.1 pg/mL, v.n. 2.5-3.9), con concentrazioni sieriche di TSH leggermente elevate (6.5 mIU/mL, v.n. 0.35-4.94). Gli anticorpi anti-tireoglobulina e anti-tireoperossidasi non erano rilevabili.
L'ecografia del collo ha mostrato la **completa assenza del lobo tiroideo sinistro, con lobo destro ed istmo in sede e senza anomalie strutturali**.
Entrambi i genitori del paziente sono stati sottoposti ad ecografia tiroidea, risultata nella norma in entrambi i casi.

DISCUSSIONE

L'emiagenesia del lobo tiroideo sinistro rappresenta la maggior parte dei casi riportati di TH, ed è stata costantemente osservata una **marcata predominanza femminile**, con un rapporto femmine:maschi fino a 7:1 in alcune casistiche.
Sia l'eziologia che l'esatto meccanismo patogenetico alla base della TH rimangono poco chiari, sebbene siano stati ipotizzati fattori genetici. Infatti, **altre sindromi legate ad anomalie dei cromosomi sessuali**, come la sindrome di Turner (45, X) e la sindrome di Klinefelter (47, XXY), **sono note per essere associate a patologie tiroidee**, suggerendo che **alterazioni nell'espressione genica e nella regolazione dello sviluppo** possano contribuire all'embriogenesi e alla funzione tiroidea.

CONCLUSIONI

Abbiamo riportato la coesistenza di TH e JS in uno stesso paziente. Questo caso suggerisce una **possibile relazione causale tra anomalie dei cromosomi sessuali e alterazione dello sviluppo tiroideo durante l'embriogenesi**. Sono necessari ulteriori studi per supportare questa ipotesi.