

A. Svelato – A. Ragusa – S. D'Avino – C. Sergiampietri

# **Segni e sintomi inusuali o rari in Ginecologia e Ostetricia**



**SEEd**

## **A cura di**

### **Alessandro Svelato**

Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale San Giovanni  
Calibita Fatebenefratelli, Isola Tiberina, Roma

### **Antonio Ragusa**

Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale San Giovanni  
Calibita Fatebenefratelli, Isola Tiberina, Roma

### **Sara D'Avino**

Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale San Giovanni  
Calibita Fatebenefratelli, Isola Tiberina, Roma

### **Claudia Sergiampietri**

Unità Operativa Complessa di Ostetricia e Ginecologia, Nuovo Ospedale  
delle Apuane (NOA), Massa

Con il patrocinio di Onlus GEO (Gestione Emergenze Ostetriche)

## **© SEEd srl**

Via Magenta 35 - 10128 Torino, Italia

Tel. +39.011.566.02.58

[www.seedmedicalpublishers.com](http://www.seedmedicalpublishers.com)

[info@seedstm.com](mailto:info@seedstm.com)

Prima edizione febbraio 2021

Tutti i diritti riservati

Immagine in copertina:

ID 33656124 © Panuruangjan | Dreamstime.com

Fotocopie per uso personale del lettore possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun volume/fascicolo di periodico dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dall'art. 68, comma 4, della legge 22 aprile 1941 n. 633 ovvero all'accordo stipulato tra SIAE, AIE, SNS e CNA, CONFARTIGIANATO, CASA, CLAAI, CONFCOMMERCIO, CONFESERCENTI il 18 dicembre 2000.

Le riproduzioni per uso differente da quello personale potranno avvenire solo a seguito di specifica autorizzazione rilasciata dagli aventi diritto/dall'editore. Le riproduzioni effettuate per finalità di carattere professionale, economico o commerciale o comunque per uso diverso da quello personale possono essere effettuate a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da AIDRO, Corso di Porta Romana n. 108, Milano 20122, e-mail [segreteria@aidro.org](mailto:segreteria@aidro.org) e sito web [www.aidro.org](http://www.aidro.org)

# Sommario

Prefazione .....	1
Ginecologia .....	3
1 Un'adolescente che non sente gli odori .....	4
2 Un intenso e improvviso dolore dopo un rapporto sessuale .....	6
3 Un nodulo vulvare sospetto .....	8
4 Una infertilità inspiegata .....	9
5 Una mestruazione nascosta .....	12
6 Un'eccitazione sessuale persistente .....	14
7 Un nodulo dolente su pregressa cicatrice addominale .....	16
8 Perdite vaginali biancastre sospette in post-menopausa .....	18
9 Una sospetta lesione vulvare in post-menopausa .....	20
10 Un intenso dolore all'ipocondrio destro .....	22
11 Secchezza delle mucose vaginale e oculare .....	24
12 Sangue nelle urine in post-menopausa .....	27
13 Una insolita formazione peritoneale .....	29
14 Un grande ematoma vulvare .....	31
15 Uno pneumotorace ricorrente durante il ciclo mestruale .....	33
Ostetricia .....	35
1 Un intenso dolore pubico che impedisce di camminare .....	36
2 Un improvviso dolore addominale in gravidanza .....	38
3 Un dolore all'anca e difficoltà nella deambulazione nel terzo trimestre di gravidanza .....	40
4 Agitazione e spasmi prima, durante o dopo il parto .....	42
5 Una perdita di sangue abbondante dopo il parto .....	44
6 La mancanza del latte .....	46
7 Un edema diffuso nella madre e nel feto .....	48
8 Il feto tartaruga .....	50
9 Un intenso prurito notturno .....	52

10	Un respiro agonico notturno.....	54
11	Uno stato confusionale in una paziente con iperemesi gravidica .....	56
12	Ipotensione e ipossia improvvise in travaglio .....	58
13	Addome acuto al termine della gravidanza.....	60
14	Sospette perdite di sangue nel primo trimestre di gravidanza.....	62
15	Un dolore trafittivo nel terzo trimestre di gravidanza .....	63
	Bibliografia.....	65

# Prefazione

La frase che più frequentemente diciamo alle nostre pazienti è: «È improbabile che ciò si verifichi, ma non impossibile». In ostetricia questo è particolarmente vero, soprattutto in considerazione delle scarse conoscenze sui fenomeni che caratterizzano il travaglio e il parto.

In ostetricia e ginecologia i segni e sintomi rari sono pochi. Spesso si tratta di manifestazioni comuni, ma causate da patologie molto rare. Tutto ciò rende particolarmente difficile formulare la diagnosi corretta.

«Quando senti il rumore di zoccoli pensa a un cavallo, non a una zebra»: abbiamo sentito dire questa frase numerose volte, e nella maggior parte dei casi è vera. Ma dobbiamo sempre ricordare che la zebra esiste. La parte più difficile e frustrante della pratica clinica è pensare di trovarsi di fronte a un cavallo quando invece si tratta di una zebra.

Il “rasoio di Occam” è quel ragionamento scientifico che cerca di spiegare i fenomeni “tagliando con il rasoio” le ipotesi più complicate. Non si tratta di optare per la spiegazione più ingenua, ma per quella più immediata, che deve seguire i canoni della logica. Quando i dati raccolti sono sufficienti a formulare una diagnosi, non bisogna andare alla ricerca di altre diagnosi, che complicherebbero soltanto l’interpretazione senza conferire alcun vantaggio. Citando Sherlock Holmes: «Eliminato l’impossibile, ciò che resta, per improbabile che sia, deve essere la verità».

Questo manuale è una raccolta di segni e sintomi che nascondono diagnosi rare e misteriose. La trasmissione delle informazioni apprese è vitale in medicina. Seguendo questo principio, che è alla base della filosofia che contraddistingue il gruppo Gestione Emergenze-urgenze Ostetriche (Gruppo GEO), di cui fanno parte tutti gli autori, il presente libro aiuta i lettori a finalizzare il ragionamento clinico alla diagnosi. Ci auguriamo che essi possano essere incuriositi dalle sindromi e dalle patologie che troveranno

descritte in questo volume. Da parte nostra, in veste di autori, abbiamo avuto la possibilità di imparare moltissimo dalla stesura di questo libro.

**Alessandro Svelato**

Ginecologia

## 1 Un'adolescente che non sente gli odori

**L'anosmia, perdita dell'olfatto, o l'iposmia, diminuzione del senso dell'olfatto, quando si presenta in età adolescenziale associata a ipogonadismo ipogonadotropo può essere causata dalla rara sindrome di Kallmann.**

La sindrome di Kallmann è una causa non comune di anosmia o iposmia nei bambini. Questi sintomi sono molto più frequentemente dovuti a congestione nasale o ostruzione nasale associata a infezione delle vie respiratorie superiori, rinite allergica, poliposi nasale, deviazione del setto nasale e rinosinusite acuta o ricorrente. Tali patologie dovrebbero sempre essere escluse.

La sindrome di Kallmann è presente sin dalla nascita, ma è spesso identificata per la prima volta negli adolescenti che lamentano una riduzione o mancanza del senso olfattivo in associazione alla mancanza dello sviluppo dei caratteri sessuali secondari e alle preoccupazioni di un ritardo puberale.

È una sindrome molto rara, che può colpire sia il sesso maschile che, più raramente, quello femminile, con un'incidenza in quest'ultimo da 1:40.000 a 1:120.000. Solo il 30% dei casi ha una causa genetica identificabile. I geni coinvolti sono *KAL1* per la forma legata all'*X*, *FGFR1*, *FGF8*, *CHD7* e *SOX10* per le forme autosomiche dominanti, *PROKR2* e *PROK2* per le forme autosomiche recessive e oligogeniche.

La patogenesi dell'anosmia nei soggetti con sindrome di Kallmann è ben nota. Lo sviluppo neurale del sistema olfattivo e i neuroni preposti alla sintesi dell'ormone di rilascio delle gonadotropine (GnRH) sono strettamente associati durante la nona settimana di embriogenesi. I neuroni GnRH-secernenti hanno origine dal placode olfattivo extracranico e migrano lungo i neuroni olfattivi attra-



verso la piastra cribiforme fino all'ipotalamo. La mancanza di tale migrazione neuronale verso la destinazione intracranica causa il fallimento della genesi sia dei neuroni olfattivi sia di quelli GnRH secernenti, causando l'incapacità permanente di percepire gli odori e l'assenza di rilascio di gonadotropine.

La capacità di percepire i cattivi odori, come quello dell'ammoniaca, non consente di escludere la sindrome di Kallmann, in quanto potrebbe essere legata all'integrità del sistema chemosensorio del nervo trigemino.

La risonanza magnetica del sistema olfattivo, con immagini coronali ad alta risoluzione T2-pesate e T1-pesate, è l'indagine di prima scelta. Nei controlli sani, i bulbi olfattivi possono essere visualizzati vicino alla piastra cribiforme come isointensivi rispetto alla materia grigia cerebrale. Nei soggetti con sindrome di Kallmann, i bulbi olfattivi e il primo nervo cranico (olfattivo) sono assenti.

La diagnosi di basa sul dosaggio di ormoni sessuali, peptidi gonadici, gonadotropine ipofisarie e sulla valutazione del senso dell'olfatto (olfattometria).

Inoltre, si raccomanda di eseguire test genetici per identificare le associazioni note.

Per indurre la pubertà e, in seguito, la fertilità, si utilizza la terapia sostitutiva ormonale. Si somministrano gli estrogeni per indurre lo sviluppo dei genitali e del seno e il progesterone per regolarizzare il ciclo. Si utilizza la somministrazione pulsata di GnRh o gonadotropine per indurre la follicologenesi e l'ovulazione e, quindi, per ripristinare la fertilità. Le femmine adulte non trattate vanno incontro costantemente ad amenorrea primitiva con sviluppo del seno assente o ridotto.

Non è al momento disponibile nessun trattamento per l'anosmia.