

# Linee guida cliniche per il **Trattamento dei DSD** in età infantile



**Associazione Italiana  
Sindrome Insensibilità Androgeni**  
[www.aisia.org](http://www.aisia.org) [info@sindromedimorris.org](mailto:info@sindromedimorris.org)

**HANNO COLLABORATO ALL'EDIZIONE IN ITALIANO**

Traduzione  
**Annalisa Napoli**

A cura di



**AISIA**  
**Asociazione Italiana Sindrome**  
**Insensibilità agli Androgeni**

Realizzato con il contributo di



**Regione Lazio**

**Un ringraziamento particolare al professor  
Alessandro Cicognani per la competenza e la disponibilità  
con cui ci ha accompagnato nella revisione del testo**

*Grazie a tutti coloro che in questi anni hanno messo la loro esperienza a disposizione degli altri. Grazie a loro Aisia, pur essendo una piccola associazione, ha potuto essere di aiuto a tanti.*

*Un grazie speciale ad Arianna che con intelligenza, disponibilità e passione si è dedicata ad Aisia per tanto tempo fino a che, troppo presto, ci ha lasciati. Ogni nuova meta raggiunta, è dedicata a lei.*

## Prefazione alla traduzione italiana

La traduzione delle *Clinical Guidelines for the Management of Disorders of Sex Development in Childhood*, curate da ISNA (Intersex Society of North America) nel 2006, vuol essere un contributo al delicato lavoro degli operatori sanitari che quotidianamente affrontano le complesse problematiche legate ai DSD. Essa inoltre ne renderà possibile la lettura ad un pubblico più vasto, in particolare ai genitori.

Il testo (nonostante l'aggettivo "clinical" contenuto nel titolo) non entra nel merito degli aspetti terapeutici, ma tratta temi di carattere generale quali gli aspetti organizzativi, la comunicazione con i genitori, la tempistica dei provvedimenti, i principi etici da tenere presenti, l'atteggiamento "patient-centered" sul quale basare la gestione di ciascuna fase.

Nei casi in cui il testo affronta aspetti diagnostici e terapeutici specifici, va ricordato che negli anni trascorsi tra l'edizione statunitense (2006) e la traduzione italiana (2012) nuove ricerche possono aver modificato la conoscenza sui DSD.

Probabilmente molti degli operatori sanitari che si occupano di DSD, hanno già letto o possono leggere il testo in inglese. La traduzione in italiano vuole tuttavia offrire l'occasione per una rilettura, stimolare nuove riflessioni e scambi di idee, richiamare l'attenzione su questo testo ben fatto (il testo viene citato e ampiamente commentato nel documento del Comitato Nazionale per la Bioetica del 25.02.2010).

Speriamo infine che queste Linee guida possano costituire una premessa e un incoraggiamento all'elaborazione di linee guida più specificamente cliniche che traducano nella pratica medica i principi indicati in questo testo e che facilitino la collaborazione tra tutti i centri italiani che si occupano di DSD.

AISIA  
Associazione Italiana  
Sindrome Insensibilità Androgeni  
[www.aisia.org](http://www.aisia.org)

Giugno 2012

<b>Auricchio Maria</b>	<b>Greggio Nella Augusta</b>
<b>Baldazzi Lilia</b>	<b>Maggioli Chiara</b>
<b>Balsamo Antonio</b>	<b>Marra Annunziata</b>
<b>Barone Chiara</b>	<b>Marrocco Giacinto</b>
<b>Berra Marta</b>	<b>Merigiola Cristina</b>
<b>Bertelli Giuditta</b>	<b>Messina Mario</b>
<b>Bertelloni Silvano</b>	<b>Nanni Lorenzo</b>
<b>Bianca Sebastiano</b>	<b>Perrone Myriam</b>
<b>Boursier Valentina</b>	<b>Pisani Michela</b>
<b>Bulotta Anna Lavinia</b>	<b>Radicioni Antonio</b>
<b>Capalbo Donatella</b>	<b>Rossi Claudia</b>
<b>Cappa Marco</b>	<b>Rossi Fabio</b>
<b>Carani Cesare</b>	<b>Russo Gianni</b>
<b>Chiechi Mario</b>	<b>Santamaria Fabiana</b>
<b>Cicognani Alessandro</b>	<b>Salerno Maria Carolina</b>
<b>D'Alberton Franco</b>	<b>Silveri Massimiliano</b>
<b>D'Aprile Roberta</b>	<b>Simonelli Chiara</b>
<b>Dati Eleonora</b>	<b>Simoni Manuela</b>
<b>De Feo Maria Laura</b>	<b>Torre Michele</b>
<b>Dicè Francesca</b>	<b>Truscia Daniela</b>
<b>Di Giandomenico Anna</b>	<b>Tumini Stefano</b>
<b>Fazzari Paolo</b>	<b>Valerio Paolo</b>
<b>Garofalo Piernicola</b>	<b>Zuccarello Daniela</b>

## Condividono i principi delle Linee guida

Nei mesi precedenti alla stampa di queste Linee guida, AISIA ha inviato la bozza della traduzione italiana a medici, psicologi ed operatori sanitari italiani che si occupano di DSD. Abbiamo chiesto loro se sentissero di poter condividere i principi etici espressi nelle Linee guida.

Alcuni di loro ci hanno segnalato che qualche affermazione contenuta nel testo risulta ormai superata in seguito a nuove ricerche scientifiche. Poichè tra l'edizione statunitense e quella italiana sono passati sei anni, era prevedibile che ciò avvenisse dato che la ricerca va avanti superando molto rapidamente i risultati precedenti.

I principi etici, al contrario, si modificano lentamente. Così, mentre alcuni contenuti scientifici risultano già vecchi, alcuni dei principi etici presenti in queste Linee guida hanno solo da poco cominciato ad essere oggetto di riflessione.

Tra i commenti che abbiamo ricevuto, la quasi totalità riguarda la chirurgia in età pediatrica: opportunità, considerazioni sulle diverse forme di DSD, tempistica, responsabilità decisionale, ruolo della famiglia, ruolo del medico, follow up, differenze socio-culturali tra Italia e USA. Si tratta di temi che possono suscitare una discussione veramente ampia e globale sull'argomento DSD. Sono inoltre temi che stimolano al dialogo e alla collaborazione perché la risposta a queste domande può venire solo dall'integrazione dei contributi e dei punti di vista. Da parte nostra speriamo vivamente che la riflessione e lo scambio su questi argomenti possa trovare gli spazi giusti e proseguire con il contributo di tutti coloro che hanno esperienze di DSD (medici, psicologi, ricercatori, famiglie, pazienti adulti). L'adesione alla nostra iniziativa è stata in molti casi motivata dalla totale condivisione dei principi, in alcuni più dal desiderio di approfondimento e confronto su questi temi. Molti, tra i professionisti che abbiamo contattato, hanno dato la loro disponibilità a sottoscrivere le seguenti parole:

***“Come professionista, ma soprattutto come persona, condivido i principi di questo manuale.”***

I loro nomi sono nella pagina a fianco.

Ci scusiamo con gli operatori sanitari che non siamo riusciti a contattare e li invitiamo comunque ad inviarci i loro commenti ed eventualmente la loro adesione che inseriremo nella prossima edizione. Contributi e adesioni saranno molto graditi.

**HANNO COLLABORATO  
ALL'EDIZIONE IN INGLESE**

**Erin Anthony**

CARES Foundation, Millburn, NJ

**Cassandra L. Aspinall MSW, LICSW**

Craniofacial Center, Seattle Children's Hospital; University of Washington, School of Social Work, Seattle, WA

**Arlene B. Baratz, MD**

Medical Advisor, Androgen Insensitivity Syndrome Support Group, Pittsburgh, PA

**Charlotte Boney, MD**

Pediatric Endocrinology and Metabolism, Rhode Island Hospital, Providence, RI

**David R. Brown, MD, FACE**

Pediatric Endocrinology and Metabolism; Staff Physician, Children's Hospitals and Clinics of Minnesota, Minneapolis, MN

**William Byne, MD**

Psychiatry, Mount Sinai Medical Center, New York, NY

**David Cameron**

Board of Directors, Intersex Society of North America, San Francisco, CA

**Monica Casper, PhD**

Medical Sociology, Vanderbilt University, Nashville, TN

**Anita J. Catlin, DSNc, FNP, FAAN**

Nursing and Ethics, Sonoma State University, Sonoma, CA

**Cheryl Chase**

Founder and Executive Director, Intersex Society of North America, Rohnert Park, CA

**Kimberly Chu, LCSW, DCSW**

Department of Child & Adolescent Psychiatry, Mount Sinai Medical Center, New York, NY

**Sarah Creighton, MD, FRCOG**

Gynecology, University College London Hospitals, London, UK

**Jorge J. Daaboul, MD**

Pediatric Endocrinology, The Nemours Children's Clinic, Orlando, FL

**Alice Domurat Dreger, PhD  
(Project Coordinator and Editor)**

Medical Humanities and Bioethics, Feinberg School of Medicine, Northwestern University, Chicago, IL

**Christine Feick, MSW**

Ann Arbor, MI

**Kaye Fichman, MD**

Pediatric Endocrinology, Kaiser Permanente Medical Group, San Rafael, CA

**Sallie Foley, MSW**

Certified Sex Therapist, AASECT; Dept. Social Work/Sexual Health, University of Michigan Health Systems, Ann Arbor, MI

**Joel Frader, MD, MA**

General Academic Pediatrics, Children's Memorial Hospital; Dept. Pediatrics and Program in Medical Humanities & Bioethics, Feinberg School of Medicine, Northwestern University, Chicago, IL

**Jane Goto**

Board of Directors, Intersex Society of North America; Board of Directors, Androgen Insensitivity Syndrome Support Group USA, Seattle, WA

**Janet Green**

Co-Founder, Bodies Like Ours; Board of Directors, CARES Foundation; Board of Overseers, Beth Israel Hospital; Board of Trustees, Continuum Healthcare, New York, NY

**Philip A. Gruppuso, MD**

Associate Dean of Medical Education, Brown University; Pediatric Endocrinology, Rhode Island Hospital, Providence, RI

**William G. Hanley, BPS**

Memphis, TN

**Debora Rode Hartman**

Board of Directors, Intersex Society of North America, Swedesboro, NJ

**Ginny Hayes, CMA**

Androgen Insensitivity Syndrome Support Group, Hampton, VA

**April Herndon, PhD**

Intersex Society of North America; Gustavus Adolphus College, Saint Peter, MN

**Katrina Karkazis, PhD, MPH**

Medical Anthropology and Biomedical Ethics, Stanford University, Palo Alto, CA

**Dixie Korlutis, RN**

Crouse Hospital, Syracuse, NY

**Esther Morris Leidolf**

Founder and President, MRKH Organization; The Fenway Institute; Fenway Community Health, Boston, MA

**Kelly Leight**

Founder and Executive Director, CARES Foundation, Millburn, NJ

**Angela Moreno Lippert**

Chair, Intersex Society of North America; Androgen Insensitivity Syndrome Support Group, Coupeville, WA

**Lynnell Stephani Long**

Chicago, IL

**Bev Mill, RTR**

Androgen Insensitivity Syndrome Support Groups of Western Canada and Australia, Nelson, BC, Canada

**Barbara Neilson, MSW, RSW**

Social Work, Hospital for Sick Children, Toronto, ON, Canada

**John M. Park, MD**

Pediatric Urology, University of Michigan Medical School, Ann Arbor, MI

**Sharon Preves, PhD**

Medical Sociology, Hamline University, St. Paul, MN

## Prefazione all'edizione inglese

### **Charmian A. Quigley, MBBS**

Senior Clinical Research Physician, Lilly Research Laboratories, Indianapolis, IN

### **William G. Reiner, MD**

Dept. Urology / Sect. Pediatric Urology, Dept. Psychiatry / Sect. Child & Adolescent Psychiatry, University of Oklahoma Health Sciences Center, Oklahoma City, OK

### **David E. Sandberg, PhD**

Psychiatry/Pediatrics, University at Buffalo; The Women and Children's Hospital of Buffalo, Buffalo, NY

### **Justine M. Schober, MD**

Pediatric Urology, Hamot Medical Center, Erie, PA

### **Aron C. Sousa, MD**

General Internal Medicine and Associate Dean for Academic Affairs, College of Human Medicine, Michigan State University, East Lansing, MI

### **Herberta Smith, RN, PNP (retired)**

Kissimmee, FL

### **Eric Vilain, MD, PhD**

Pediatrics / Urology / Human Genetics, David Geffen School of Medicine at UCLA, Los Angeles, CA

### **Michael Walker, PhD**

Founder, Hypospadias & Epispadias Association, Auckland, New Zealand and Point Reyes, CA

### **Nina Williams, PsyD**

Robert Wood Johnson Medical School, (Dept. Psychiatry); Institute of Psychotherapy and Psychoanalysis of New Jersey, Highland Park, NJ

### **Bruce Wilson, MD**

Pediatric Endocrinology, DeVos Children's Hospital, Grand Rapids, MI

*Clinical Guidelines for the Management of Disorders of Sex Development in Childhood* nasce dalla straordinaria collaborazione tra i numerosi medici che si occupano dei Disturbi dello Sviluppo Sessuale, nonché dei pazienti e delle loro famiglie. Siamo grati per l'aiuto e per il sostegno fornitici nel corso del nostro lavoro e speriamo che i lettori utilizzino il sito web ufficiale ([www.dsdguidelines.org](http://www.dsdguidelines.org), in inglese) per inviarci i loro commenti su questo documento.

Ringraziamo David Cameron, Peter Trinkl e Esther Morris Leidolf per aver partecipato a questo progetto. Tuttavia, questi ultimi vorrebbero sottolineare che non condividono l'uso del termine "Disturbi dello Sviluppo Sessuale".

Ringraziamo Yvonne Day ([www.ydaydesigns.com](http://www.ydaydesigns.com)) per aver curato la parte grafica e Bob Stayton ([www.sagehill.net](http://www.sagehill.net)) per il supporto tecnologico all'uso di DocBook.

Questo documento è stato realizzato grazie al generoso contributo di The California Endowment ([www.calendow.org](http://www.calendow.org)) e di Arcus Foundation ([www.arcusfoundation.org](http://www.arcusfoundation.org)) all'associazione Intersex Society of North America ([www.isna.org](http://www.isna.org)).

È possibile scaricare i manuali *Clinical Guidelines for the Management of Disorders of Sex Development in Childhood* e *Handbook for Parents*, nella versione digitale in inglese, sul sito [www.dsdguidelines.org](http://www.dsdguidelines.org).

## Sommario

<b>1 Introduzione</b> 10	Scopo del manuale	10
	Definizione dei DSD	10
	Definizione del trattamento <i>patient-centered</i> dei DSD	11
	Metodologia	12
	Tipi di DSD	13
<b>2 Linee guida sul trattamento dei DSD</b> 16	L'approccio dell'équipe multidisciplinare	16
	La composizione dell'équipe	16
	Gli obiettivi dell'équipe	18
	Responsabile, coordinatore e referente d'équipe	18
	Trattamento di neonati con DSD	19
	Trattamento dei DSD diagnosticati dopo la fase neonatale	26
<b>3 Il trattamento dei DSD: un approfondimento</b> 28	Assegnazione del genere	28
	Sostegno psicosociale	29
	I tempi degli interventi chirurgici	30
	I tempi della terapia ormonale	32
	Come relazionarsi con pazienti e genitori	33
	Dire la verità	34
	L'importanza del benessere sessuale	35
<b>4 Parlare con i genitori</b> 36	Le domande più frequenti	36
<b>5 Riferimenti e risorse</b> 39	Video e animazioni	39
	Articoli	39
	Pubblicazioni	40
	Libri	40
	Gruppi di supporto	41
<b>AISIA</b> 48	Chi siamo. Cosa facciamo	48
<b>Note</b>	43	

# 1 Introduzione

## Scopo del manuale

Lo scopo di queste linee guida è quello di assistere i medici nella diagnosi, nel trattamento, nell'informazione e nel sostegno ai bambini nati con disordini dello sviluppo sessuale (DSD) e alle loro famiglie. Sebbene il dibattito circa il miglior trattamento dei DSD sia ancora in corso,<sup>1-7</sup> questo manuale offre al personale medico e alle strutture ospedaliere un modello mirato a minimizzare il rischio di eventuali danni nei pazienti e nelle loro famiglie. È destinato dunque anche a ridurre gli inconvenienti e a migliorare il follow-up del paziente.

Queste linee guida partono dall'assunto che l'obiettivo del trattamento dei DSD sia il benessere fisico, psicologico e sessuale a lungo termine del paziente.<sup>8-15</sup> Per questo motivo l'approccio presentato è di tipo **“patient-centered”**, ossia orientato al paziente.

Si tratta perlopiù di uno scenario ideale caratterizzato dalla presenza di un'équipe multidisciplinare che sia organizzata, qualificata e supportata dalla struttura ospedaliera presso cui opera. Gli autori di questo documento auspicano che esso venga utilizzato per migliorare, promuovere, nonché creare scenari ideali, ma anche riconoscere che la realtà di molti medici può talvolta essere difficoltosa.

Per questo motivo è opportuno sottolineare il fatto che **è più importante concentrarsi su un trattamento orientato al paziente, piuttosto che creare e gestire un'équipe multidisciplinare** così come viene descritta nelle prossime pagine.<sup>16</sup> Sebbene un'équipe multidisciplinare che curi il benessere psicosociale del paziente possa essere lo strumento più appropriato per fornire un'assistenza ottimale, essa **non rappresenta né una garanzia né il presupposto di un trattamento orientato al paziente con DSD.**<sup>17</sup>

I destinatari di questo manuale sono i medici impegnati nella cura di pazienti pediatriche con DSD. Ci aspettiamo tuttavia che questo manuale venga consultato anche da studenti di medicina, da docenti, da genitori di bambini con DSD e da adulti con DSD. Proprio per questo motivo il manuale ripete di tanto in tanto punti che potrebbero risultare ovvi per gli specialisti, al fine di essere d'aiuto a quei lettori che conoscono meno il lavoro dei medici.

## Definizione dei DSD

I Disordini dello Sviluppo Sessuale (DSD Disorders of Sex Development) vengono definiti come condizioni caratterizzate dai seguenti fattori:

- Sviluppo congenito di genitali ambigui (iperplasia surrenale congenita virilizzante con cariotipo 46, XX; clitoridomegalia; micropene);
- Discordanza congenita dell'anatomia sessuale interna ed esterna (Sindrome da Completa Insensibilità agli Androgeni; deficit di 5-alfa-reduttasi);

- Sviluppo incompleto dell'anatomia sessuale (aplasia vaginale, aplasia gonadica);
- Anomalie dei cromosomi sessuali (Sindrome di Turner; Sindrome di Klinefelter; mosaicismo dei cromosomi sessuali);
- Disordini dello sviluppo gonadico (ovotestis).

I DSD includono di conseguenza anomalie dei cromosomi sessuali, delle gonadi, dei dotti riproduttori e dei genitali. Sottolineiamo il fatto che il termine “intersesso” non è utilizzato nel presente manuale per via della sua imprecisione. Nel paragrafo “Tipi di DSD” (pag. 13) è presente una lista dei DSD e delle loro condizioni specifiche.

## Definizione del trattamento *patient-centered* dei DSD

Fornire un trattamento *patient-centered* significa attribuire grande importanza al benessere del singolo paziente.<sup>18</sup> Nel caso dei DSD, ciò riguarda soprattutto i seguenti principi:

- 1. Fornire assistenza medica e chirurgica nei casi un cui una complicanza rappresenti una minaccia reale** per il benessere fisico del paziente.<sup>19-20</sup>
- 2. Comprendere che ciò che è normale per un individuo, può non esserlo per un altro;**<sup>18, 21-23</sup> i medici **non dovrebbero forzare il paziente a sottostare a una norma sociale** che possa causargli un disagio, per quanto riguarda, ad esempio, la dimensione del pene o i comportamenti riconosciuti come tipici di un dato sesso.<sup>24-28</sup>
- 3. Minimizzare il rischio che il paziente e la sua famiglia possano provare vergogna, sentirsi stigmatizzati o eccessivamente ossessionati dall'aspetto dei genitali;** evitare di ricorrere a una terminologia stigmatizzante (come “pseudoermafroditismo”)<sup>29</sup> e alla fotografia per uso medico;<sup>30</sup> **promuovere l'apertura (l'opposto della vergogna)** e il rapporto con gli altri; evitare continue visite mediche ed esami ripetitivi dei genitali, specialmente quelli volti a misurarne le dimensioni.<sup>31</sup>
- 4. Ritardare la chirurgia elettiva e la terapia ormonale sostitutiva finché il paziente non avrà raggiunto un'età tale che gli consenta di poter partecipare attivamente,** insieme ai genitori, dell'aspetto e delle funzioni del suo corpo;<sup>32-35</sup> nei casi in cui la chirurgia e la terapia ormonale vengano prese in considerazione, i medici devono chiedersi se esse siano strettamente necessarie per il benessere del bambino o se siano mirate piuttosto ad attenuare il disagio dei genitori;<sup>27, 36-39</sup> gli psicologi possono fornire la loro assistenza per valutare tali aspetti.
- 5. Rispettare i genitori, affrontando le loro preoccupazioni e le loro paure** con delicatezza, onestà e in modo diretto; se i genitori necessitano di un supporto psicologico, è opportuno aiutarli per ottenerlo.
- 6. Affrontare in modo diretto i disagi psicosociali del bambino,**<sup>40-41-42</sup> avvalendosi del sostegno degli psicologi e dei gruppi di supporto.
- 7. Dire sempre la verità** al bambino e alla sua famiglia;<sup>43-44</sup> rispondere alle domande in modo pronto e onesto, mostrandosi aperti verso l'anamnesi del paziente e su eventuali dubbi di carattere medico.

## Metodologia

Queste linee guida sono state stilate da un gruppo formato principalmente da: 1. specialisti con esperienza nel trattamento dei DSD; 2. adulti con DSD; 3. familiari (soprattutto genitori) di bambini con DSD. Queste linee guida sono dunque uniche, in quanto frutto dell'esperienza dei tre gruppi (medici, pazienti e genitori) che compongono la triade clinica dei DSD. Alcuni autori hanno avuto un contatto significativo con decine o addirittura centinaia di pazienti e famiglie con un'esperienza personale dei DSD e si sono affidati ad essi per la stesura di questo lavoro.

Sebbene questo documento sia il risultato di una vasta letteratura disponibile in materia (medica, sociologica e autobiografica), la consulenza con questi tre gruppi ha permesso di ovviare alle lacune della letteratura medica sul trattamento dei DSD, per esempio alla mancanza di risultati a lungo termine delle cure mediche e chirurgiche attualmente in uso. Ha inoltre fornito un importante consenso delle tre parti alla filosofia patient-centered che rappresenta il fulcro di questo lavoro.

Gli autori sono alla ricerca di un dialogo continuo con coloro che hanno un'esperienza personale e medica dei DSD, in quanto ciò è importante al fine di migliorare i suggerimenti forniti nel presente lavoro. Questo manuale è soltanto il primo di molte altre edizioni. È possibile contribuire con il proprio parere e le proprie esperienze tramite il link "contact" disponibile sul sito [www.dsdguidelines.org](http://www.dsdguidelines.org). Per l'Italia scrivere a [info@sindromedimorris.org](mailto:info@sindromedimorris.org).

**Nota bene.** Consigliamo ai lettori di consultare anche il manuale *Handbook for Parents*, disponibile in inglese sul sito [www.dsdguidelines.org](http://www.dsdguidelines.org) (***Handbook for Parents* è stato tradotto in italiano con il titolo *Manuale per i genitori* dall'associazione AISIA ed è reperibile all'indirizzo [www.aisia.org/genitori.html](http://www.aisia.org/genitori.html). Nella stessa pagina si trovano le in-**

### COME SI SVILUPPA UN DSD?

Lo sviluppo sessuale negli esseri umani è il risultato di un'interazione complessa dei geni di un individuo e dell'ambiente che lo circonda. I DSD, per definizione, avvengono quando lo sviluppo sessuale di un individuo segue un corso diverso rispetto a quello tipico di un uomo e di una donna.<sup>11, 45-47</sup>

Lo sviluppo tipico di un individuo di sesso maschile inizia a partire da un corredo cromosomico di tipo 46, XY.

Alla sesta settimana dopo il concepimento, l'embrione ha sviluppato due gonadi primitive. Il gene SRY (localizzato sul braccio corto del cromosoma Y) determina, tramite l'interazione con altri geni, la differenziazione delle gonadi primitive in testicoli. Nonostante l'embrione presenti inizialmente sia l'abbozzo dell'apparato genitale maschile (dotti di Wolff) sia l'abbozzo dell'apparato

genitale femminile (dotti di Müller), i testicoli producono il fattore inibitore di Müller (MIF), causando la regressione dei dotti mülleriani. Alla dodicesima settimana, il testosterone prodotto dai testicoli fa sì che i dotti del Wolff si trasformino in dotti spermatici.

Indipendentemente dall'assetto cromosomico, i genitali esterni sono uguali dal punto di vista anatomico fino alla settima settimana. Sono gli androgeni prodotti dai testicoli a determinare nel feto un'anatomia tipicamente maschile: il tubercolo genitale diventa un pene, i rigonfiamenti labioscrotali si fondono formando lo scroto e l'uretra si sposta nella posizione distale tipica dell'uomo. In età puberale, la produzione testicolare del testosterone contribuisce a ulteriori cambiamenti di tipo sessuale. Questi, a livello cerebrale, sembrano essere il risultato di fattori ormonali e sociali.

**dicazioni per richiedere copie gratuite del testo).** Sono in programma anche alcuni manuali per gli adulti con DSD e per gli specialisti presso cui sono in cura.

## Tipi di DSD

[Alcune delle affermazioni contenute in questo paragrafo, sono state superate in seguito ad ulteriori ricerche]

**Nota:** La complessità della diagnosi clinica di alcuni DSD, insieme alla molteplicità dei casi, comporta il fatto che questi possano essere identificati talvolta tramite eziologia, talvolta invece attraverso il fenotipo. Di conseguenza, alcune delle seguenti categorie possono a volte sovrapporsi: per esempio, un paziente può presentare contemporaneamente mosaicismi dei cromosomi sessuali e ovotestis. La seguente lista non si pone l'obiettivo di illustrare tutte le condizioni identificabili come DSD, né i problemi legati alla diagnosi. I DSD possono causare un disagio psicosociale ai pazienti e alle loro famiglie, soprattutto nei casi in cui l'anatomia genitale presenti delle anomalie. Indipendentemente dall'eziologia o dal fenotipo, i disagi di pazienti e genitori devono essere affrontati tempestivamente da psicologi qualificati.

- **Deficit di 17-alfa-reduttasi (cariotipo XX o XY).** Fenotipo femminile, mancata produzione di estrogeni e testosterone; di conseguenza non avvengono i cambiamenti tipici della pubertà. È necessario monitorare i testicoli ritenuti per escludere il rischio di trasformazione maligna. Rischio di insufficienza surrenale.
- **Deficit di 5-alfa-reduttasi (5-AR).** Si attesta una sostanziale incidenza di casi di variazione dell'identità di genere.<sup>48</sup> Nel caso di pazienti educati come femmine, è necessario prendere una decisione in età prepuberale sulle modalità di gestione della virilizzazione (il paziente potrebbe decidere, per esempio, di sottoporsi a orchietomia).

Lo sviluppo sessuale tipico di un individuo di sesso femminile inizia a partire da un corredo cromosomico di tipo 46, XX. Salvo nei casi in cui siano presenti i geni SRY e TDF, le gonadi primitive si sviluppano in ovaie, i dotti di Wolff si atrofizzano, quelli di Müller si trasformano in utero, nelle tube di Falloppio, nella cervice uterina e nella porzione superiore della vagina. Dato che le ovaie non producono gli androgeni, il tubercolo genitale diventa un clitoride, i rigonfiamenti labioscrotali diventano le grandi e le piccole labbra e l'uretra mantiene la posizione tipicamente femminile. In età puberale, le ovaie producono gli estrogeni e contribuiscono così a ulteriori cambiamenti sessuali. Anche nella donna i cambiamenti sessuali a livello cerebrale sembrano essere il frutto di fattori ormonali e sociali.

Le cause di un DSD includono anomalie cromosomiche e genetiche, l'esposizione intrauterina agli ormoni sessuali assunti o prodotti dalla madre e le variazioni casuali dello sviluppo fetale.

Considerando che lo sviluppo sessuale comprende una molteplicità di fattori (di cui soltanto alcuni sono stati menzionati), la probabilità che si instauri una condizione di DSD sussiste a diversi stadi dello sviluppo umano. Determinare l'eziologia del DSD aiuta a preparare il paziente e i genitori a ciò che dovranno affrontare: è utile al momento dell'assegnazione del genere, mette in rilievo eventuali problemi (come disturbi surrenali e gonadoblastomi) e può contribuire a determinare la probabilità che i genitori concepiscano un altro figlio con un DSD. Inoltre, alcuni gruppi di supporto sono aperti soltanto a pazienti con diagnosi particolari. Tuttavia, non è sempre possibile determinare la causa esatta della variazione sessuale di un paziente.

Un'interessante animazione grafica dello sviluppo sessuale è disponibile sul sito <http://www.aboutkidshealth.ca/EN/HOWTHEBODYWORKS/SEXDEVELOPMENTANOVERVIEW/Pages/default.aspx>.

- **Deficit di 3-beta-idrossisteroidodeidrogenasi con cariotipo 46, XY (HSD).** Di solito è letale, con rischio di grave insufficienza surrenale. È necessario un controllo endocrino per mantenere un buono stato di salute e la fertilità.
- **Sindrome da Completa Insensibilità agli Androgeni (CAIS).** Crescono come ragazze, con fenotipo femminile. Allo stato attuale delle nuove tecnologie, le pazienti affette sono sterili. Il tessuto delle gonadi ritenute presenta un alto rischio di trasformazione maligna dopo la pubertà; consigliare alla paziente di prendere in considerazione la gonadectomia solo dopo la pubertà (rimandare permette alla paziente una naturale femminilizzazione e una scelta più consapevole riguardo alla gonadectomia). Possibile ipoplasia vaginale; se la paziente opta per un allungamento vaginale, questo può essere ottenuto con un metodo non chirurgico basato sulla dilatazione mediante pressione, o in un secondo tempo con intervento chirurgico.
- **Sindrome da Parziale Insensibilità agli Androgeni (PAIS).** L'assegnazione del genere alla nascita deve tenere conto che un più alto grado di esposizione agli androgeni in fase prenatale può determinare una maggiore mascolinizzazione cerebrale; è probabile che più i genitali siano virilizzati, più alto sia il livello di mascolinizzazione del cervello. È possibile ricorrere ad iniezioni di testosterone per provarne la ricettività. Va notato che, se il paziente è stato educato come femmina, le gonadi causeranno una pubertà virilizzante. Possono essere usati analoghi del GnRH al fine di ritardare la pubertà, così da non affrettare la scelta del paziente su un'eventuale gonadectomia. In caso di ipoplasia vaginale, la paziente può ricorrere a un metodo non chirurgico basato sulla dilatazione mediante pressione. Se il paziente è cresciuto come maschio, si ricorre alla terapia ormonale sostitutiva a partire dall'età puberale.
- **Afallia.** In presenza di testicoli anatomicamente normali, si presuppone che il cervello sia stato mascolinizzato. Esiste una notevole percentuale di pazienti cresciuti come femmine che optano in seguito per la transizione di genere. Possono essere fertili. Un eventuale collegamento uretra-retto deve essere riparato al fine di evitare infezioni e danni a carico dei reni.
- **Clitoridomegalia.** Verificare la presenza di CAH, PAIS, ecc. Nei casi di virilizzazione, sottoporre a controlli anche la madre.
- **Estrofia cloacale 46, XY.** Disordine complesso con sintomatologia variabile. Possibilità di sopravvivenza a lungo termine approssimativamente del 70%. In passato, molti bambini con questo disturbo sono stati educati come femmine; un numero considerevole di queste ha deciso in seguito di optare per la transizione di genere. La rimozione di testicoli sani, data la conseguente sterilità, non dovrebbe essere eseguita se non previa il consenso del paziente stesso.
- **Iperplasia surrenalica congenita 46,XX (CAH).** Potenzialmente letale. Finché non si è esclusa la possibilità che il bambino ne sia affetto, è necessario provvedere a una diagnosi e a una terapia tempestive per tutti i pazienti con genitali ambigui. Nel caso venga diagnosticata la CAH, è necessario un trattamento endocrino continuo per mantenere un buono stato di salute e la fertilità, nonché per prevenire una pubertà prematura. Per favorire il ciclo mestruale ed evitare dolori ed infezioni è necessario provvedere ad un'apertura di drenaggio, separata dal sistema urinario, tramite metodo chirurgico. La presenza di un seno urogenitale comune, se non corretta, può essere all'origine di ristagno di urina e infezioni.
- **Disgenesia gonadica (parziale e completa).** Le gonadi disgenetiche presentano un rischio piuttosto elevato di trasformazione maligna. I pazienti affetti sono sterili. Cariotipo variabile.
- **Ipospadi.** Verificare la presenza di CAH, PAIS, ecc. Se associata ad un incurvamento ventra-

le del pene, l'erezione può essere dolorosa. Alto rischio di infezioni alle vie urinarie. La posizione anomala del meato può interferire con l'eiaculazione (fertilità); il paziente può decidere di ovviare a ciò tramite inseminazione artificiale o attraverso la chirurgia. In alcuni casi di ipospadia, l'urina viene espulsa a raggiera, costringendo il paziente ad urinare in posizione seduta; fare riferimento alla nota che si trova all'inizio di questo paragrafo per i disagi psicosociali connessi. Un'ipospadia associata a criptorchidismo aumenta la probabilità di un DSD.

- **Sindrome di Kallman.** Il paziente cresce in conformità al suo sesso cromosomico. Il paziente maschio è potenzialmente fertile. Anosmia (mancata capacità di percepire gli odori).
- **47, XXY (Sindrome di Klinefelter).** Genitali tipicamente maschili, i testicoli rimangono tuttavia di dimensioni ridotte. Diffuso fenomeno di ginecomastia alla pubertà. Possibile azoospermia; possono essere impiegate le tecnologie riproduttive per aumentare il grado di fertilità. I pazienti con cariotipo 47, XXY presentano alcuni disturbi specifici dell'apprendimento, che richiedono l'aiuto di uno specialista.
- **Sindrome di Mayer Rokitansky Kuster Hauser (MRKH, aplasia mulleriana, aplasia vaginale).** Le pazienti sviluppano normalmente le ovaie, ma l'utero può essere assente, di forma diversa o di dimensioni ridotte. La sindrome può essere associata in una minoranza di casi ad anomalie renali e spinali. La paziente può praticare la terapia dilatativa mediante pressione per aumentare le dimensioni della vagina o ricorrere successivamente ad un intervento chirurgico.
- **Micropene con cariotipo 46, XY.** In passato molti specialisti consigliavano i genitori di educare i bambini come femmine. Una casistica rilevante dimostra però che i bambini con questo disturbo possono essere allevati anche come maschi e che, se allevati come femmine, potrebbero optare per la transizione di genere in età adulta. Le cause sono variabili, tra queste il panipotuitarismo congenito, che nei maschi è comunemente associato a un'ipoglicemia potenzialmente letale, dovuta alla carenza di ormone della crescita e di ACTH (ormone adrenocorticotropo). Finché il panipotuitarismo non viene corretto, l'ipoglicemia non reagisce alla maggior parte delle terapie standard.
- **Ovaie e testicoli e/o ovotestis (conosciuto storicamente come vero ermafroditismo).** Il tessuto testicolare presenta un elevato rischio di trasformazione maligna. L'uso della dizione "vero ermafroditismo" spaventa inutilmente pazienti e genitori; è necessario spiegare che questo è il termine ufficiale usato nella letteratura medica, ma che si tratta di una denominazione impropria.
- **Sindrome da Persistenza del Dotto Mulleriano.** Rischio di criptorchidismo e di complicazioni associate. Rischio elevato di sterilità.
- **Virilizzazione indotta da progestinici.** L'esposizione all'ormone virilizzante è limitata alla fase prenatale, dunque la virilizzazione non progredirà.
- **Mosaicismo con cariotipo XO/XY.** Genotipo e fenotipo variabili; il fenotipo può essere ambiguo o tipicamente maschile o femminile. È necessario un controllo delle gonadi per escludere il rischio di trasformazione maligna.
- **Sindrome di Swyer (altra denominazione della disgenesia gonadica 46, XY).** Vedere il paragrafo sopra dedicato alla disgenesia gonadica.
- **Sindrome di Turner (45, XO).** Elevata variabilità del fenotipo. Genitali tipicamente femminili. Le pazienti sono comunemente sterili, è tuttavia possibile ovviare a ciò con ovodonazione e fecondazione in vitro. Bassa statura. La sindrome è associata ad anomalie cardiache e renali. Rischio elevato di disturbi dell'apprendimento di tipo non-verbale, che richiedono l'aiuto di uno specialista.

## 2

## Linee guida sul trattamento dei DSD

Come è già stato ribadito nel Capitolo 1 “Introduzione” (pag. 10), le seguenti linee guida mirano a presentare un trattamento ideale; non tutti i medici potranno realizzare quanto descritto di seguito, dati i limiti reali posti dalle strutture ospedaliere presso cui operano. Intendiamo incoraggiare il personale medico ad impiegare le proprie energie per sviluppare una rete locale che fornisca regolarmente un trattamento di tipo **patient-centered** (la definizione è disponibile nel paragrafo “Definizione del trattamento *patient-centered* dei DSD”, pag. 11), piuttosto che cercare di riprodurre con esattezza quanto descritto nel presente manuale.

### L'approccio dell'èquipe multidisciplinare

L'impiego di un'èquipe multidisciplinare può avere un ruolo chiave in un trattamento che miri a migliorare lo stato di salute e il benessere dei pazienti con DSD e delle loro famiglie.<sup>49</sup> Può garantire un trattamento di alta qualità, che abbia come scopo primario il benessere fisico e psicologico dei pazienti con DSD e dei loro familiari.<sup>40</sup> Sebbene molti bambini nati con DSD godano di buona salute e necessitino soltanto di cure mediche marginali, il contatto tempestivo delle famiglie con un'èquipe multidisciplinare può far sì che queste siano pronte a gestire i bisogni psicologici, chirurgici e ambulatoriali del paziente che potrebbero presentarsi in futuro. Con il passare del tempo, inoltre, sarà necessario una valutazione regolare ed eventuali modifiche degli obiettivi prefissati per un dato trattamento.

Un'èquipe multidisciplinare permette di concentrare l'attenzione sui disagi psicosociali del paziente, fornendo assistenza continua in campi che potrebbero risultare rilevanti in seguito (ad esempio, per quanto riguarda l'aspetto ginecologico). Permette inoltre un importante processo di apprendimento tra i membri dell'èquipe stessa, nonché la creazione di gruppi di supporto locali formati da familiari di pazienti con DSD.

Nei più grandi centri ospedalieri il modello clinico multidisciplinare sta giusto muovendo i primi passi nella cura dei DSD. Attualmente viene impiegato per le anomalie cranio-facciali<sup>50-52</sup> o per altre patologie come il diabete infantile.<sup>53-55</sup> Coloro che cercano di creare un'èquipe multidisciplinare per il trattamento dei DSD possono prendere spunto dai colleghi impegnati in attività analoghe, i quali possono fornire consigli preziosi su come organizzare gli spazi e gli incontri, ottenere un rimborso a favore dell'èquipe e promuovere i gruppi di supporto. Disporre di un'èquipe di questo tipo non significa tuttavia che questa funzioni di fatto come una vera e propria squadra. Un'èquipe multidisciplinare può essere più della mera somma dei suoi membri soltanto attraverso una comunicazione costante, rapporti con l'esterno, l'analisi di nuove scoperte e così via.

### La composizione dell'èquipe

Gli aspetti legati a un DSD sono diversi e richiedono pertanto la collaborazione di più discipline. Ciò è importante al fine di fornire diagnosi, trattamenti e supporto efficaci. Un'èquipe multidisciplinare è formata generalmente da rappresentanti di ognuna delle seguenti discipline:

- Psicologia / Psichiatria pediatrica
- Genetica e consulenza genetica
- Ginecologia
- Assistenza infermieristica
- Endocrinologia pediatrica
- Urologia pediatrica
- Assistenti sociali
- Altre discipline, se ritenute necessarie.

Fare riferimento alla tabella sottostante per la distribuzione dei ruoli tra i membri dell'équipe.

## LA RIPARTIZIONE DELLE RESPONSABILITÀ

<i>DISCIPLINA</i>	<i>RESPONSABILITÀ</i>	<i>DISCIPLINA</i>	<i>RESPONSABILITÀ</i>
<b>Psicologia e/o Psichiatria pediatriche</b>	Diagnosticare e gestire la salute psichica del bambino; valutare lo stato cognitivo del bambino al fine di determinarne la capacità di partecipazione al processo decisionale; indicare ai genitori uno specialista che possa occuparsi dei loro bisogni psicosociali; determinare lo stato del rapporto bambino / genitori e promuoverne l'equilibrio.	<b>Endocrinologia pediatrica</b>	Diagnosticare e curare disturbi endocrini, compresi quelli che riguardano lo sviluppo dei caratteri sessuali secondari, la fertilità e le funzioni surrenale e pituitaria.
<b>Genetica e Consulenza genetica</b>	Determinare l'eziologia genetica del DSD; fornire consulenza genetica ai genitori, al bambino (se presenta il giusto grado di maturità) e ad altri eventuali membri della famiglia.	<b>Ginecologia pediatrica</b>	Valutare l'anatomia sessuale femminile. Può collaborare con un urologo nei casi in cui si renda necessaria la chirurgia.
<b>Assistenza infermieristica e Assistenti sociali</b>	Coordinare il trattamento e fornire un aiuto pratico a pazienti e genitori; informare e mettere in contatto le famiglie con i gruppi di supporto. Informare regolarmente il personale riguardo a particolari preoccupazioni dei genitori. Se dispongono della formazione e dell'esperienza adeguate, possono anche integrare il supporto psicosociale già fornito dagli psicologi e dagli psichiatri d'équipe.	<b>Urologia pediatrica</b>	Diagnosticare e curare i disturbi a carico dell'apparato genito-urinario; intervenire chirurgicamente se necessario (in alcuni centri ospedalieri, tuttavia, sono i chirurghi pediatri ad intervenire chirurgicamente).
		<b>Altre discipline, se ritenute necessarie</b>	Per esempio: i genitori, talvolta, possono richiedere il sostegno di psicologi, soprattutto nei periodi più difficili. Se la lingua madre della famiglia non è l'italiano, si renderà necessario l'intervento di un interprete specializzato in linguaggio medico (vedi "Quando l'italiano non è la lingua madre della famiglia", pag. 24). Inoltre, il personale può richiedere il supporto di un esperto di etica medica, soprattutto se le opinioni sul benessere del bambino sono discordanti. Altri, invece, hanno trovato utile avvalersi di un biochimico come membro permanente dell'équipe.

## Gli obiettivi dell'équipe

Tra gli obiettivi dell'équipe rientrano i seguenti:

- Fornire un trattamento integrato ai pazienti, che includa anche il supporto iniziale ai genitori.
- Sviluppare e mettere in atto un sistema integrato e multidisciplinare basato sulla discussione regolare dei diversi casi all'interno dell'équipe.
- Favorire, tramite incontri regolari, l'apprendimento continuo dell'équipe riguardo ai diversi aspetti dei DSD (per esempio, attraverso l'organizzazione di un journal club, l'invito di esperti esterni all'équipe, la discussione dei casi).
- Garantire un follow-up a lungo termine dei pazienti e delle loro famiglie al fine di valutare i risultati ottenuti, assicurare la qualità del trattamento e incentivare l'apprendimento dei membri dell'équipe.
- Contattare e informare i pediatri e gli altri medici della comunità.
- Aiutare genitori e adulti con DSD a creare e gestire gruppi di supporto locali.

## Responsabile, coordinatore e referente dell'équipe

Il lavoro dell'équipe deve essere gestito in modo preciso, organizzato e costante. Al fine di garantire tutto ciò, si rende utile assegnare i seguenti incarichi:

- **Responsabile.** Il responsabile, ossia un medico, esercita la funzione formale di dirigente dell'équipe, riunisce i componenti e ne controlla l'operato.
- **Coordinatore.** Il coordinatore, spesso un infermiere o un assistente sociale, garantisce il contatto tra i membri dell'équipe (partecipa, per esempio, all'organizzazione di consultazioni e incontri e favorisce le opportunità di apprendimento dei membri), nonché il regolare e continuo svolgimento del trattamento.

### DIAGNOSI PRENATALE DEI DSD

Il miglioramento delle tecniche di diagnosi prenatale ha permesso di diagnosticare un DSD ad un numero sempre crescente di feti.<sup>64</sup> Gli specialisti che si occupano di DSD, per questo motivo, dovrebbero essere preparati ad affrontare queste situazioni, incluse, tra le altre, anche le seguenti:

- Informare i genitori degli aspetti metabolici e psicosociali dei DSD al momento conosciuti (ciò può comprendere la consulenza genetica);
- Informare i genitori riguardo ai servizi disponibili per sostenere i bambini con DSD e le loro famiglie;
- Fornire ai genitori i contatti di gruppi di

supporto generici e specifici per le singole sindromi, incoraggiandoli a parlare con altre famiglie e con adulti affetti da DSD (parlare con gli adulti spesso allevia la paura che i genitori hanno di questa realtà sconosciuta);

- Offrire ai genitori il sostegno di uno psicologo nei casi di particolare frustrazione;
- Informare gli esperti di medicina prenatale, così che questi possano mettere in contatto i futuri genitori con gli specialisti dei DSD.

Ai genitori può inoltre essere suggerita la lettura del nostro *Manuale per i genitori* (disponibile su [www.aisia.org/genitori.html](http://www.aisia.org/genitori.html)).

- **Referente.** Il referente (talvolta un infermiere, un assistente sociale, un consulente genetico o uno psicologo) rappresenta il punto di riferimento per la famiglia, si assicura che i genitori siano ben informati su tutti i possibili trattamenti di un DSD e favorisce il contatto con i gruppi di supporto.

Non è obbligatorio che i ruoli vengano ripartiti esclusivamente secondo questo modello. Alcune équipe ritengono infatti che l'attività di referente sia più efficace se ripartita tra il responsabile (un medico) e il coordinatore (per esempio, un assistente sociale): in questo modo, il primo può fare da referente per le consultazioni principali (ad esempio, durante l'incontro iniziale con i genitori) e il secondo, invece, per tutte le altre attività di routine legate al trattamento.

## Trattamento di neonati con DSD

La scoperta di un DSD, combinata agli impegni e ai cambiamenti che una nascita comporta, rende i genitori particolarmente vulnerabili.<sup>56-57</sup> È importante, dunque, che i medici del centro ospedaliero dell'équipe e dei reparti di ostetricia e neonatologia di altre strutture siano preparati ad agire in modo tempestivo e rassicurante per i genitori. I punti seguenti delineano le procedure raccomandate in casi come questi, sintetizzate sotto forma di diagramma di flusso nel "Riassunto del protocollo" (pag. 25).

**1. Ostetrici/ginecologi o altri medici presenti devono rassicurare i genitori e contattare l'équipe multidisciplinare.** Non appena il DSD è stato accertato, al momento del parto o in seguito, il medico presente comunica ai genitori gli aspetti anomali dello sviluppo del bambino che è stato possibile rilevare con esattezza. Può essere utile, inoltre, spiegare ai genitori che questo tipo di variazioni dell'anatomia sessuale non sono tanto rare come si è soliti pensare.<sup>39,58-59</sup> Il medico deve rassicurare i genitori del fatto che il personale si prenderà cura dei loro bisogni e di quelli del bambino, consultandosi con gli specialisti dei DSD e garantendo loro disponibilità e interesse lungo tutto il percorso.

### FAVORIRE LA PREVENZIONE: UN INSEGNAMENTO INTEGRATO

Alcuni genitori e medici riferiscono che manifestazioni esageratamente drammatiche da parte di alcuni membri di un'équipe medica, in ambulatorio o in sala parto, rappresentano una fonte persistente di paura, rabbia e depressione.<sup>49, 60-61</sup> Diversi genitori, per esempio, sono stati terrorizzati e confusi da frasi come: "Vostro figlio è ermafrodita".

**Per questo motivo è importante che tutto il personale medico si comporti con ponderazione e rispetto.** I membri dell'équipe devono inoltre essere preparati al fatto che molti genitori,

provenienti per esempio da altre strutture ospedaliere, possano essere già stati traumatizzati involontariamente da commenti ingenui o poco delicati; in casi come questo, è necessario l'aiuto immediato di uno psicologo che ponga rimedio a queste esperienze negative. Il modo migliore per evitare questo tipo di problemi è quello di favorire la conoscenza a livello locale, così da permettere a ostetrici e neonatologi di comprendere le basi del trattamento di un DSD. A questo compito contribuisce anche il presente manuale.

A questo punto il medico contatta il membro dell'équipe multidisciplinare designato come contatto principale, nonché il pediatra della famiglia per avvisarlo di un apparente caso di DSD.

**Nota bene:** Dal momento che la Sindrome adrenogenitale (CAH) può comportare una crisi surrenalica con perdita di sale e il conseguente shock, la CAH dovrebbe essere presa in considerazione per tutti i casi di ambiguità genitale. Finché questa non è stata esclusa, i medici devono prepararsi a una diagnosi e a un trattamento tempestivi.

**2. Il referente incontra la famiglia.** Il prima possibile, un referente incontra i genitori e spiega loro che saranno assistiti da un'équipe multidisciplinare. Se possibile, all'incontro dovrebbe essere presente anche il pediatra della famiglia, così da coinvolgerlo attivamente nella cura del bambino. L'incontro può avere luogo anche presso una struttura esterna all'ospedale se le condizioni di salute del bambino sono stabili.

Il referente, essendo il punto di riferimento della famiglia, fornisce ai genitori l'aiuto psicologico iniziale. Se il referente in questione non ha la formazione necessaria per assolvere a questo compito, potrà avvalersi della figura di uno psicologo. È probabile che i genitori, a questo punto, facciano numerose domande. È importante che il referente faccia presente che maggiori informazioni saranno comunicate non appena disponibili. Egli informerà inoltre i genitori che il bambino verrà sottoposto a esami ed analisi, ne spiegherà le modalità e gli scopi e fornirà loro un documento scritto con tutte le informazioni necessarie.

Inoltre, il referente rassicura i genitori, ricordando loro che non sono soli e che l'équipe medica ha già lavorato con altri bambini con patologie simili e con i loro genitori. Il referente, a questo punto, può anche suggerire il contatto telefonico o diretto con gruppi di supporto o con altri genitori con esperienze analoghe. Per molti genitori sarà estremamente confortante incontrare altre famiglie che hanno già affrontato una situazione simile e constatare personalmente che i bambini con DSD possono diventare degli adulti felici, sani e integrati nella società.<sup>57</sup>

**3. Il coordinatore contatta i membri dell'équipe multidisciplinare.** Non appena il responsabile ritiene necessario convocare una riunione dell'équipe, il coordinatore ne contatta i membri al fine di concordare un incontro.

### GARANTIRE COSTANZA

Garantire la presenza costante di un referente, il quale faccia da tramite tra l'équipe e i genitori, permette alla famiglia di sentirsi al sicuro e di instaurare un rapporto di fiducia. Inoltre, è utile disporre di un referente in sede in caso di opinioni divergenti all'interno dell'équipe stessa. In casi come questo, le diverse opinioni vengono riportate alla famiglia dal referente, il quale si preoccuperà di spiegarne le motivazioni. Può inoltre, se necessario, concordare incontri individuali per

fornire ulteriori spiegazioni sulle opinioni contrastanti dell'équipe. Così facendo, si pone l'attenzione su motivazioni e dati oggettivi, piuttosto che su punti di vista soggettivi che possono in qualche modo intaccare l'approccio ideale di un'équipe unita. Le famiglie, a loro volta, vengono informate dei dissaccordi dell'équipe tramite il supporto del loro referente, evitando così che le divergenze emergano nel corso dei diversi incontri con i medici.

## 4. Alcuni membri dell'équipe medica visitano il bambino in presenza dei genitori e del loro pediatra.

### a. Prima di visitare il neonato

- I **Prepararsi alle visite e a discutere il follow-up.** Ciò significa disporre di materiale informativo e di una stanza confortevole destinata alla discussione del follow-up, adatta a una conversazione approfondita e riservata. L'équipe può munirsi inoltre di apparecchiature audio, così da permettere ai genitori di ascoltare delle registrazioni riguardanti il tema della conversazione (v. punto "Discutere insieme i risultati", pag. 22).
- II **Garantire la partecipazione dei genitori.** I genitori partecipano alle visite del loro bambino. Quando è possibile, è consigliata la presenza di entrambi i genitori e del pediatra. I genitori vengono inoltre incoraggiati ad avvalersi della presenza di un amico fidato o di un parente che possa sostenerli durante le visite (va ricordato, tuttavia, che limitare il numero dei presenti permette di evitare che i genitori si sentano sotto pressione).
- III **Ridurre il personale.** Limitare il numero dei medici presenti durante le visite, in modo da evitare che la famiglia si senta sotto pressione, spaventata e sia restia ad esprimere dubbi ed opinioni.<sup>61</sup> Questo vale sia per le visite dei pazienti più piccoli, a cui prendono parte gli stessi genitori, sia per quelle dei pazienti più grandi, soprattutto nei casi in cui si effettui un controllo dei genitali.<sup>62</sup> I membri dell'équipe medica favoriscono in questo modo un ambiente che tuteli la privacy e la dignità di pazienti e genitori, evitando che questi si sentano diversi e in preda al panico.
- IV **Al momento dell'insegnamento.** Durante le fasi di insegnamento, i medici responsabili (a) si assicurano che il numero dei tirocinanti presenti alle visite e agli incontri con le famiglie sia limitato, ammettendo soltanto coloro coinvolti direttamente nella cura del paziente; (b) discutono attivamente con questi ultimi il trattamento patient-centered. Il presente manuale, in alcune circostanze, può anche servire da ausilio all'insegnamento.
- V **Come comportarsi.** Fornire informazioni in merito al DSD di un bambino è una questione estremamente delicata. L'approccio e il comportamento dell'équipe nei confronti dei genitori sono cruciali per il benessere psicologico ed emotivo della famiglia. L'équipe deve assumere un comportamento onesto, tranquillo, sensibile, indulgente e rassicurante, che sottolinei il fatto che il bambino merita di essere amato e apprezzato e che è fonte di orgoglio e non di vergogna.
- VI **Non è necessaria la terapia intensiva neonatale.** Se non vi sono condizioni di emergenza, non è necessario che il neonato venga ammesso alla terapia intensiva neonatale, può restare insieme ai genitori o nella nursery come tutti gli altri bambini sani presenti nella struttura ospedaliera. Talvolta i neonati con genitali ambigui vengono portati in terapia intensiva neonatale anche se non presentano patologie che ne compromettono la sopravvivenza. Ciò aggiunge ulteriori preoccupazioni ai familiari.<sup>57, 60, 62</sup> I medici favoriscono in questo modo l'attaccamento dei genitori al loro bambino e diminuiscono il rischio di probabili interferenze nel legame affettivo genitore-figlio.

### b. Durante il controllo del neonato

- I **Presentazioni.** I membri dell'équipe si presentano ai familiari e al pediatra e spiegano il ruolo che ricoprono nella cura del bambino.

- II Uso del linguaggio.** I membri dell'équipe spiegano i punti salienti riguardanti lo svolgimento dell'esame, incoraggiando i genitori a fare domande e ad esprimere le proprie preoccupazioni. Coloro i quali eseguono l'esame spiegano ai genitori tutte le procedure nel momento stesso in cui queste vengono svolte. Inoltre, informano i genitori dell'anatomia genitale del loro bambino, indicando il nome delle diverse parti non appena esse vengono esaminate, e danno chiarimenti sulla terminologia medica sconosciuta. I membri dell'équipe, durante l'esame, chiedono di tanto in tanto se i genitori hanno domande, si comportano in modo tranquillo ed esprimono il loro interesse nei confronti dello stato psicofisico del bambino, rivolgendosi a lui gentilmente e chiamandolo per nome. Questi gesti favoriscono il rapporto medico-bambino e risultano rassicuranti e istruttivi per i genitori.<sup>59-61</sup>
- III I genitori vestono e tengono in braccio il bambino.** Non appena l'esame è stato completato, i genitori vengono incoraggiati a vestire e a tenere in braccio il proprio bambino durante il colloquio con i medici.
- IV Discutere insieme i risultati.** I genitori e i membri dell'équipe siedono allo stesso livello, così da poter parlare faccia a faccia gli uni con gli altri. L'équipe può offrire la registrazione del colloquio, affinché i genitori possano riascoltarlo anche in seguito (fare riferimento al Capitolo 4 "Parlare con i genitori", pag. 36, per le risposte alle domande più frequenti e il modo in cui spiegare l'assegnazione del genere e la relativa tempistica). I membri dell'équipe informano i genitori degli esami che verranno prescritti e il motivo per cui vengono richiesti. Quando i genitori fanno domande sullo sviluppo sessuale o in merito a terminologia complessa, l'équipe ricorre a diagrammi, tabelle e disegni e fornisce una lista dei termini, dei nomi di eventuali procedure e dei membri dell'équipe stessa (fare riferimento al Capitolo 4 "Parlare con i genitori", pag. 36, e al Capitolo 5 "Riferimenti e risorse", pag. 39, per il materiale informativo utile alle famiglie). Assicurarsi che i familiari riescano a leggere la grafia del medico e che venga fornito loro del materiale informativo.

### PRIVACY, RISERVATEZZA E UN LINGUAGGIO ATTENTO PER RIDURRE IL SENSO DI VERGOGNA

Poiché un DSD comporta ambiguità sessuale, con molta probabilità i pazienti e le loro famiglie si sentiranno diversi e proveranno vergogna. Si raccomanda agli assistenti sociali e agli infermieri delle équipe multidisciplinari di consultare regolarmente le norme vigenti in materia in presenza delle famiglie, così che queste vengano a conoscenza dei loro diritti. Può rivelarsi utile anche disporre di un responsabile d'équipe che ricordi periodicamente alla sua squadra quanto siano importanti la riservatezza e la privacy nei casi di DSD.

Per non accrescere i sentimenti di confusione e vergogna dei pazienti e dei genitori, i medici dovranno evitare di usare termini allarmanti e imprecisi (come "ermafrodita" e "intersesso").

Al fine di accontentare i propri medici o di evitare contrasti, alcuni pazienti acconsentono a controlli di gruppo o a esami ripetuti, pur se non necessari, anche se ciò può turbarli e indisporli. Uno psichiatra che ha lavorato con adulti affetti da DSD ha affermato quanto segue: "Ho lavorato con pazienti che acconsentivano regolarmente a tale tipo di controlli, nonostante ne fossero terrorizzati ed umiliati. Una paziente, in particolare, raccontò di essere stata mostrata a tutti gli endocrinologi pediatri che visitavano la struttura medica presso cui era in cura, venendo presentata come il caso "più insolito" del suo specialista. Poiché i pazienti generalmente non amano dire di no ai propri dottori, questi dovrebbero evitare di metterli in situazioni simili."

**v Fornire i contatti dell'équipe.** Colui che ha presieduto l'incontro lascia ai genitori una copia scritta dei nomi e dei titoli di coloro che hanno preso parte al colloquio e fornisce i recapiti del responsabile d'équipe, nonché del coordinatore e del referente.

**vi La continuità di un sostegno.** Per la famiglia l'attesa della diagnosi è fonte di ansia, per questo motivo un referente dell'équipe si tiene in stretto contatto con i familiari per dare loro il sostegno di cui hanno bisogno. Il referente incoraggia i genitori a tenere in braccio il bambino, ad allattarlo, accudirlo, vestirlo e coccolarlo e a svolgere tutte le attività che possano contribuire alla normalità e al legame genitore-bambino.

**5. I membri dell'équipe richiedono un'indagine genetica e gli esami endocrinologici, radiologici, ecc. ritenuti necessari.** Gli esami vengono prescritti tempestivamente per accertare (1) l'eziologia della condizione del bambino e (2) gli aspetti rilevanti della sua anatomia e della sua fisiologia. L'esito degli esami contribuirà a determinare l'assegnazione iniziale del genere e a pianificare il trattamento a lungo termine del paziente, nonché a far sentire i genitori più sicuri e meno confusi o ansiosi.

**6. Discussione multidisciplinare del caso.** Non appena possibile, l'équipe multidisciplinare si riunisce per discutere il caso.

- Il referente presenta il caso del bambino e della sua famiglia, indicando anche se i genitori hanno espresso una preferenza circa l'assegnazione del genere.
- I membri dell'équipe medica che hanno svolto gli esami iniziali comunicano gli esiti.
- I membri discutono gli esiti degli esami svolti.
- L'équipe discute l'assegnazione iniziale del genere, riflettendo attentamente su quale possa essere il genere con cui il bambino potrà identificarsi al meglio non appena sarà più grande.
- I membri discutono i diversi tipi di trattamento applicabili allo specifico caso.
- L'équipe pianifica il follow-up a breve termine e ipotizza il follow-up a lungo termine.
- Il referente fornisce tempestivamente ai genitori un resoconto orale e scritto dell'incontro dell'équipe.

**7. Alcuni membri dell'équipe incontrano la famiglia.** In seguito alla discussione del caso, alcuni membri incontrano la famiglia e, se possibile, il pediatra, al fine di discutere con loro la diagnosi, gli esiti rilevanti per la decisione legata all'assegnazione del genere, i possibili trattamenti e il follow-up. Ai genitori viene comunicata precedentemente la possibilità di potersi avvalere del supporto di un familiare o di un amico. Anche in questo caso, l'équipe dovrebbe considerare la registrazione audio dell'incontro, così che i genitori possano riascoltarla in seguito. I membri dell'équipe spiegano ai genitori gli sviluppi dell'identità di genere in casi simili e li informano di tutti gli aspetti legati all'assegnazione iniziale del genere (fare riferimento al paragrafo intitolata "Assegnazione del genere", pag. 28). I membri dell'équipe invitano i genitori a fare domande e ad esprimere le loro preoccupazioni, dedicando a questa fase tutto il tempo necessario (fare riferimento al Capitolo 4 "Parlare con i genitori", pag. 36, per le risposte alle domande più frequenti). Inoltre, parlano dei punti di forza del bambino e dei genitori al fine di contestualizzare al meglio il DSD.

A volte, cercando di informare i genitori sui DSD, alcuni medici mostrano loro articoli di divulgazione medica. Questi, però, contengono spesso fotografie che potrebbero spaventare e confondere i genitori, come nel caso di immagini raffiguranti adulti nudi dal volto oscurato. Il referente dovrebbe piuttosto presentare ai genitori degli adulti con DSD, così che essi possano

constatare direttamente che i bambini con patologie analoghe cresceranno normalmente e avranno una buona qualità di vita. Nei casi in cui ciò non sia possibile, i referenti possono fornire altre immagini dall'impatto meno forte oppure i nomi di adulti affetti da DSD e i contatti dei gruppi di supporto. *Handbook for Parents* (<http://www.accordalliance.org/dsd-guidelines.html>) contiene questo tipo di fotografie.”

Subito dopo l'incontro, ai genitori viene fornito un resoconto scritto del colloquio oppure una registrazione audio, se questa è disponibile. Le famiglie trovano molto utile il fatto che le informazioni sulla diagnosi, sui possibili trattamenti e sulla prognosi vengano ripetute anche negli incontri successivi, così da poterle assimilare completamente e fare ulteriori domande a riguardo.

**8. Fornire un trattamento *patient-centered* a lungo termine.** L'équipe fornisce un trattamento a lungo termine mirato, adatto al caso specifico e multidisciplinare (preferibilmente presso una struttura multidisciplinare), osservando i principi del trattamento *patient-centered* presentati nel paragrafo “Definizione del trattamento *patient-centered* dei DSD” (pag. 11). Gli aspetti psicosociali del paziente vengono affrontati dai membri dell'équipe con una formazione consona a tale scopo. Gli specialisti constateranno che alcune famiglie avranno bisogno di un'assistenza marginale, altre, al contrario, di un supporto maggiore e più mirato. I membri dell'équipe, in particolar modo, assolvono alla responsabilità a lungo termine che hanno nei confronti del paziente ed operano assicurandosi che il bambino venga trattato con il massimo rispetto del suo corpo e della sua persona.

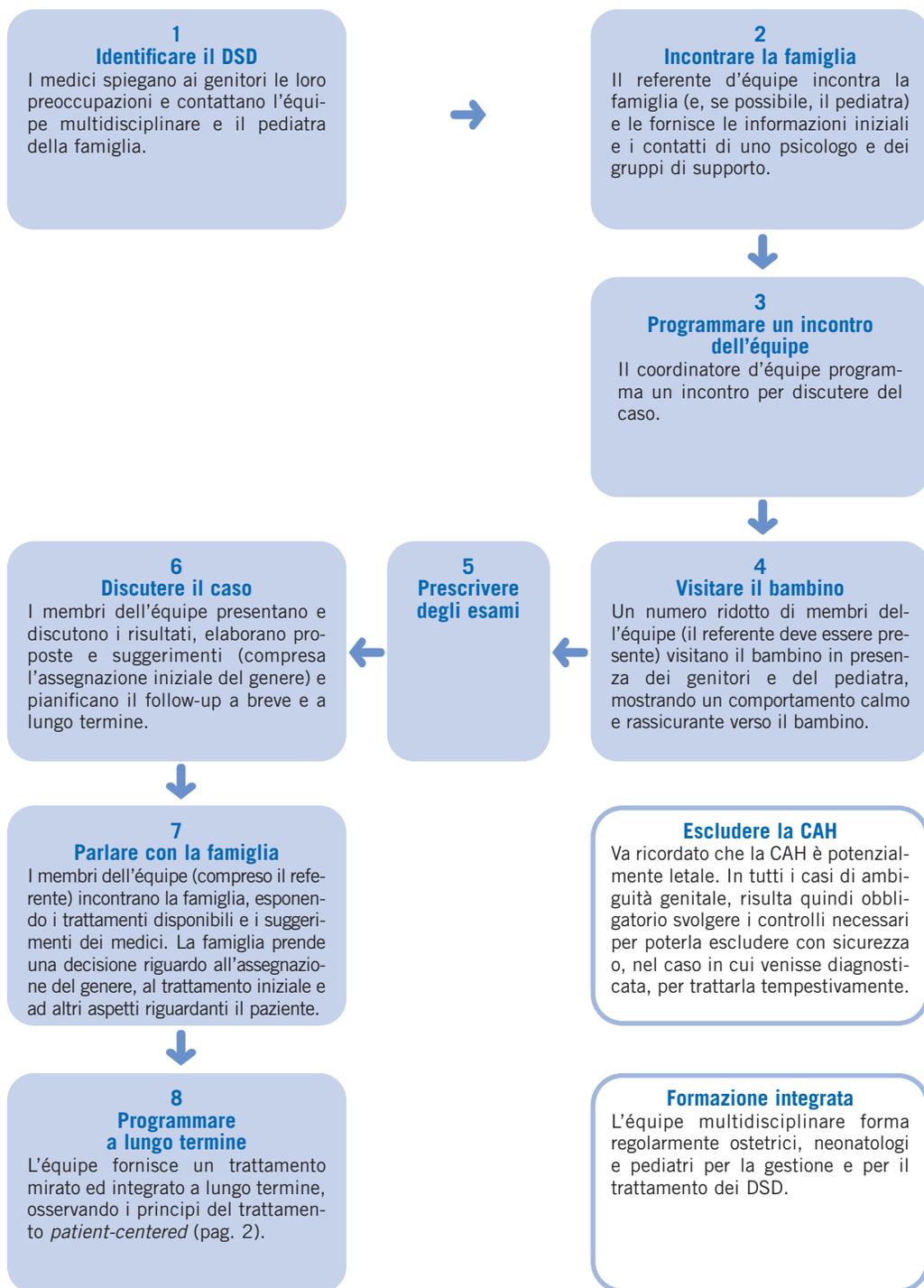
### QUANDO L'ITALIANO NON È LA LINGUA MADRE DELLA FAMIGLIA

Come abbiamo più volte ribadito nel presente manuale, comunicare con franchezza e sensibilità con genitori e familiari di bambini con DSD è estremamente importante. Comunicare in presenza di barriere linguistiche è un compito ancora più delicato e impegnativo. Le barriere linguistiche si sommano infatti alla paura e allo smarrimento iniziale dei genitori e la loro importanza non dovrebbe essere sottovalutata. I genitori che non riescono a comunicare con i medici stanno mettendo di fatto la vita del proprio bambino nelle mani di una persona con cui non possono esprimersi appieno.<sup>63</sup>

**È un diritto di tutti i genitori quello di ricevere, in modo chiaro e comprensibile, tutte le informazioni riguardo al DSD del proprio bambino e ai trattamenti a cui verrà sottoposto. Per fare ciò, è necessario che gli specialisti forniscano le informazioni necessarie nella lingua madre dei genitori.<sup>32</sup>**

Per tutte queste ragioni, l'équipe che ha in cura il bambino dovrebbe contattare tempestivamente un interprete specializzato in linguaggio medico, così da permettere una comunicazione fluida e chiara con la famiglia. È di estrema importanza fare ricorso a un interprete specializzato in medicina, piuttosto che a un familiare o a un interprete non specializzato. Avvalersi di un interprete specializzato assicura infatti che l'informazione, anche se molto tecnica, verrà tradotta correttamente. L'interprete con una formazione medica, al contrario degli altri interpreti, saprà, inoltre, come riferire di parti del corpo considerate tabù in alcune culture (per esempio di sesso e di organi sessuali) e potrà tradurre dunque in un modo che risulti accurato dal punto di vista sia medico che culturale. In questo modo ci si assicura che genitori e familiari ricevano informazioni il più accurate possibili riguardo al DSD del loro bambino e a tutti i trattamenti per lui disponibili.

## RIASSUNTO DEL PROTOCOLLO



## Trattamento dei DSD diagnosticati dopo la fase neonatale

In molti casi, i DSD vengono diagnosticati dopo la fase neonatale, a volte persino in età adulta. Quando la diagnosi di un DSD avviene in età infantile, il caso può essere affrontato osservando gli stessi principi presentati nello schema “Riassunto del protocollo” (pag. 25), tenendo conto, tuttavia, delle seguenti differenze:

- 1.** Il consulto è di solito meno urgente; posto che non sussistano disturbi metabolici d'emergenza, l'équipe può prendersi più tempo prima di prescrivere esami, programmare un incontro per discutere del caso ed informare la famiglia. I medici devono tuttavia considerare che i genitori potrebbero attraversare una fase di ansia e timore durante il periodo di attesa. In questa fase, lo psicologo d'équipe o l'assistente sociale possono offrire il loro sostegno, così come i volontari dei gruppi di supporto.
- 2.** Se il bambino è in un'età in cui può comprendere gli esami a cui verrà sottoposto, è consigliabile ridurre il numero del personale medico presente durante il controllo e trattare il bambino con riservatezza e rispetto. In questi casi, il medico dovrebbe coinvolgere il bambino usando un linguaggio adatto alla sua età per descrivere con esattezza ogni procedura, indipendentemente dalla tipologia dell'esame svolto. Un accappatoio portato da casa dalla famiglia può contribuire a creare un ambiente più confortevole nel corso della visita.
- 3.** Se il bambino ha raggiunto un'età tale da poter conoscere alcuni aspetti della sua condizione, gli psicologi e gli assistenti sociali dell'équipe dovrebbero sostenere i genitori nel fornire spiegazioni sincere, rassicuranti e premurose. Le immagini aiutano spesso i bambini a comprendere gli aspetti anatomici (vedi Capitolo 5 “Riferimenti e risorse”, pag. 39). I bambini devono essere incoraggiati inoltre a fare domande, ad esternare le loro paure e le loro preoccupazioni, nonché a capire che la loro identità non viene definita da una diagnosi.
- 4.** Non appena il bambino è abbastanza maturo, deve essere fornito il sostegno dei gruppi di supporto, con i quali il coordinatore d'équipe può contribuire ad instaurare contatti formali e informali. In questa fase, è di grande importanza anche il supporto tra famiglie.
- 5.** I genitori devono essere aiutati nel rapporto con gli insegnanti e con qualsiasi altra figura che si ritenga necessario informare delle condizioni del bambino. In merito a ciò, è possibile consultare il *Manuale per i genitori* (disponibile sul sito [www.aisia.org/genitori.html](http://www.aisia.org/genitori.html)).
- 6.** Se il bambino si sta avvicinando all'età puberale o ha già raggiunto la pubertà, è necessario chiedere a un ginecologo o a un urologo degli adulti di eseguire degli esami e di far parte dunque dell'équipe multidisciplinare. È cruciale, inoltre, valutare l'ambiente in cui il bambino si appresta ad iniziare questa fase del suo sviluppo. Di fronte al sospetto che il bambino sia stato preso di mira, deriso, aggredito o sia socialmente o emotivamente a rischio, è indispensabile intervenire per risolvere la situazione.
- 7.** In un numero ridotto di casi, l'équipe potrebbe notare che l'assegnazione iniziale del sesso non corrisponde all'identità di genere propria del bambino. In casi come questo, posto che il follow-up confermi un'assegnazione non corretta, l'équipe dovrebbe fornire il proprio supporto al bambino durante la transizione sociale del genere. Allo stesso modo, la necessità di un so-

stegno psicosociale per i genitori non va sottovalutata: quando l'identità sociale di un bambino cambia, cambia anche quella dei suoi genitori. Sebbene il bambino tragga sollievo dalla transizione sociale,<sup>17, 65</sup> per i genitori questa esperienza costituisce spesso una fonte non indifferente di disagio e preoccupazione. In questi casi, è importante fornire loro il supporto psicologico e la psicoeducazione di cui hanno bisogno. La transizione di genere, inoltre, deve essere gestita da uno specialista con esperienza in questo campo: se non ce n'è uno nella propria città, vale la pena affrontare viaggi per consultarlo.

## 3

## Il trattamento dei DSD: un approfondimento

### Assegnazione del genere

Lo sviluppo dell'identità sessuale è il risultato della complessa interazione tra geni e ambiente.<sup>22, 48, 66-70</sup> Per questo motivo, è impossibile poter predire con certezza con quale genere si identificherà il bambino una volta cresciuto.<sup>8, 71</sup> Come per ogni altro bambino, anche nei casi di DSD l'assegnazione del genere si effettua alla nascita. Tuttavia, l'équipe medica deve essere consapevole che i bambini con alcune forme di DSD hanno maggiore probabilità di percepire il sesso a loro attribuito alla nascita come sbagliato.<sup>72-76</sup> In tali circostanze, è necessario consigliare e guidare i genitori in maniera appropriata.

L'assegnazione del genere è un procedimento sociale e legale che non richiede interventi né medici né chirurgici (vedi paragrafi "I tempi degli interventi chirurgici", pag. 30, e "I tempi della terapia ormonale", pag. 32). Il ruolo del personale medico al momento dell'assegnazione del genere consiste nell'ottenere e interpretare i risultati degli esami riguardanti l'eziologia e la prognosi di un DSD e indicanti le condizioni anatomiche e fisiologiche del bambino (ad esempio, la produzione ormonale, i recettori ormonali, l'anatomia topografica). Ciò è importante al fine di guidare i genitori nella loro decisione.

L'assegnazione iniziale del genere viene quindi fatta dai genitori dopo aver fornito loro i risultati degli esami svolti e ogni informazione relativa allo sviluppo dell'identità sessuale in pazienti con il medesimo disturbo. Dal momento che i genitori saranno i primi a dover assistere il bambino, oltre ad essere legalmente responsabili di ogni decisione che lo riguardi, è fondamentale che le loro opinioni siano prese in considerazione con serietà e che si garantisca una loro partecipazione attiva nell'iniziale assegnazione del genere. Lo psichiatra o lo psicologo dell'équipe potranno contribuire con un'analisi accurata dei genitori, che tenga conto del loro livello di istruzione, delle loro abilità cognitive e della loro capacità di affrontare la situazione, insieme ad altri aspetti essenziali che definiscono la loro attitudine a comprendere il DSD e a crescere un figlio che lo presenti. Questi fattori potrebbero, in alcuni casi, influire sull'assegnazione del genere consigliata dall'équipe medica.

In rari casi, avviene che un bambino con DSD raggiunga la pubertà senza aver manifestato chiaramente la propria identità sessuale. Si consideri, ad esempio, un bambino con cariotipo 46, XY, testicoli istologicamente normali e virilizzazione parziale, che venga cresciuto come una bambina ma che si avvicini alla pubertà senza aver espresso una chiara identità sessuale.<sup>25</sup> In casi come questo analoghi del GnRH possono essere utilizzati per ritardare la pubertà e permettere a psicologi e psichiatri di aiutare il bambino a comprendere e scegliere tra le opzioni a sua disposizione.

Nel fornire il proprio supporto, è cruciale che l'équipe medica trasmetta alla famiglia un approccio basato sull'apertura e sull'accettazione di ciascuna atipicità anatomica e comportamen-

tale che un bambino con DSD potrebbe manifestare. Va ricordato che uno dei principi chiave di una terapia patient-centered è che ciò che è normale per un paziente potrebbe non esserlo per un altro. Comportamenti di genere atipici, ad esempio, non devono portare l'équipe ad incoraggiare interventi di riassegnazione di genere, salvo i casi in cui questo corrisponda al volere del paziente.<sup>72</sup> La flessibilità è fondamentale per far sentire i pazienti e i loro genitori valorizzati e accettati, evitando, ad esempio, che si sentano stigmatizzati. Qualora il bambino mostrasse comportamenti di genere atipici, l'équipe medica non deve alimentare il senso di colpa dei genitori, quanto piuttosto incoraggiarli a riconoscere che ogni bambino è unico e ha il diritto di essere amato.

## Sostegno psicosociale

Nel passato, molti DSD costituivano delle sfide psicosociali a cui, tuttavia, non venivano destinate risorse psicosociali professionali.<sup>77</sup> La situazione è cambiata, come è successo per le terapie di altre patologie infantili, tra cui la schisi labiale, la schisi palatale o il diabete infantile.<sup>53</sup> Sebbene molte famiglie non abbiano bisogno di un sostegno psicosociale mirato, soprattutto se, anche con l'aiuto del pediatra, riescono ad accettare e ad amare il loro bambino, è comunque doveroso garantire l'accesso al supporto psicosociale e incoraggiare l'utilizzo delle risorse che questo mette a disposizione.

### IL CROMOSOMA Y

Supporre che il cromosoma Y corrisponda al sesso maschile, mentre la sua assenza determini lo sviluppo del sesso femminile, è spesso causa di fraintendimenti e convinzioni errate. Un medico ha riportato l'esperienza avuta nel tranquillizzare una paziente di 23 anni, a cui era stato comunicato di essere "in realtà un uomo" perché presentava il cromosoma Y e la forma completa della Sindrome da Insensibilità agli Androgeni (CAIS).

Nello sviluppo maschile tipico, il gene SRY, situato sul braccio corto del cromosoma Y, aiuta l'embrione ad intraprendere le varie fasi dello sviluppo maschile. Tuttavia, il gene SRY da solo non è sufficiente a garantire la determinazione e la differenziazione del sesso. Le donne con CAIS, ad esempio, possiedono il gene SRY, ma sono prive dei recettori agli androgeni. Se si considerano gli effetti ormonali sul loro corpo, anche a livello cerebrale, le donne con CAIS sono state esposte a una "mascolinizzazione" minore rispetto alle donne 46, XX, dal momento che le loro cellule sono insensibili agli androgeni.

Inoltre, il gene SRY può essere traslocato su un cromosoma X, sottoponendo così un individuo 46, XX alle fasi dello sviluppo maschile. Infine, molti dei geni coinvolti nel processo di differenziazione sessuale sono localizzati sugli autosomi e non sui cromosomi sessuali (inclusi WT-1 su 11, SOX9 su 17 e SF-1 su 9). I geni responsabili della differenziazione sessuale possono codificare per proteine atipiche e, quindi, per livelli funzionali intermedi. È proprio per rendere in maniera più efficace la complessità del fenomeno che diversi medici preferiscono il termine "sesso molecolare" ai termini "sesso cromosomico" e "sesso genetico".

Oltre che dai geni, lo sviluppo sessuale può essere influenzato significativamente da fattori ambientali, tra cui anche l'ambiente uterino materno in cui il feto si è sviluppato. Diventa quindi assolutamente errato pensare che il sesso di una persona possa essere definito soltanto in base alla presenza o meno del cromosoma Y.

L'accesso ai gruppi di supporto, sia formale (in ambito ospedaliero) che informale (attraverso contatti personali), rappresenta una forma cruciale di assistenza ai pazienti e ai loro genitori, ad un costo moderato o addirittura nullo.<sup>34, 62, 78-79</sup> L'équipe multidisciplinare permette il coinvolgimento di un alto numero di famiglie, fattore indispensabile per la creazione di una buona rete di supporto locale. I medici possono contattare colleghi di altre strutture per mettere in contatto pazienti e genitori con altre famiglie. Da curare è anche la collaborazione dei medici con i gruppi di supporto, essenziale per far sì che i referenti possano garantire un servizio tempestivo. I gruppi di supporto possono essere messi a disposizione delle famiglie anche attraverso siti internet o fornendo, previa autorizzazione della famiglia stessa, recapiti personali quali il numero di telefono. Allo stesso modo, l'équipe potrà aiutare le famiglie garantendo il giusto accesso al sostegno psicologico formale, qualora fosse necessario.

## I tempi degli interventi chirurgici

Gli interventi chirurgici in fase neonatale si rivelano necessari solo in rari casi. Naturalmente, le operazioni effettuate per eliminare minacce imminenti alla salute del paziente devono essere programmate con urgenza e spiegate ai familiari. Tra gli esempi di interventi chirurgici, si ricordano la ricostruzione dell'orifizio uretrale quando questo è assente, oppure la rimozione di tessuti che presentano un alto rischio di trasformazione maligna.

In alcuni casi, si propongono interventi di chirurgia estetica ai genitali del paziente per alleviare il disagio dei genitori,<sup>80</sup> il quale dovrebbe essere gestito, invece, tramite il ricorso ai gruppi di supporto e ad un sostegno psicologico adeguato. Nel corso del suo lavoro, l'équipe medica deve mostrare il massimo rispetto sia per i genitori che per i bambini.<sup>38, 81</sup> Incoraggiare la famiglia e fornirle tutte le informazioni necessarie è fondamentale al fine di ridurre le reazioni negative iniziali, creando continue occasioni per parlare apertamente di dubbi e preoccupazioni.<sup>38, 82</sup>

### AFFRONTARE IL SENSO DI VERGOGNA

Quando lasciano l'ospedale, i pazienti e le loro famiglie si trovano ad affrontare il mondo esterno, ricevendo spesso messaggi diretti o indiretti sul fatto che dovrebbero vergognarsi se il figlio ha un DSD. Il personale medico può aiutare le famiglie ad affrontare la vergogna, dando loro la possibilità di discuterne e di analizzarla. Un assistente sociale che supporta le famiglie in queste circostanze scrive: "In base alla mia esperienza, è indispensabile dedicare del tempo a parlare dello sviluppo del senso di vergogna, da considerare del tutto naturale, e del modo in cui quest'ultimo possa essere rielaborato. In caso contrario, questo sentimento negativo tende ad essere amplificato e ad influenzare tutte le scelte future riguardanti il bambino. È importante evi-

tare di trasmettere l'idea secondo cui ogni reazione negativa possa essere eliminata con interventi chirurgici o altre terapie. La vergogna fa paura e può causare isolamento, specialmente quando non si parla d'altro o quando, al contrario, non se ne parla affatto. L'unico modo per affrontarla al meglio è parlarne apertamente e in modo diretto".

**Incontrare altre persone con esperienze simili costituisce lo strumento terapeutico più efficace per gli adulti e per le famiglie.** Molto spesso, i pazienti interessati da DSD e i loro familiari sostengono che essersi confrontati con i gruppi di supporto li abbia aiutati ad affrontare il crescente senso di disperazione causato da una profonda vergogna.<sup>35, 59, 61-62</sup>

Nel passato, si era soliti intervenire chirurgicamente per confermare il genere assegnato alla nascita,<sup>19, 83-86</sup> tramite, ad esempio, operazioni volte a rendere i genitali normali da un punto di vista estetico o a rimuovere il tessuto gonadico in contrasto con il sesso attribuito. Per le ragioni che seguono, l'approccio proposto<sup>2, 36, 87</sup> impone di rimandare interventi chirurgici elettivi fino al momento in cui il paziente stesso non sia in grado di partecipare attivamente alle decisioni:

**1.** L'assegnazione del genere è un'operazione soggetta ad errori.<sup>48, 88-91</sup> un piccolo benché significativo numero di pazienti con DSD sviluppa un'identità sessuale in contrasto con il genere assegnato loro inizialmente e alcuni esprimeranno un'identità sessuale non tradizionale.<sup>67, 73-74</sup> Il paziente ha il diritto di decidere del proprio aspetto anatomico in base alla propria identità di genere. Eventuali servizi di consulenza professionale da parte di psicologi o psichiatri possono aiutare il paziente a prendere queste decisioni.<sup>92</sup>

**2.** Racconti autobiografici e ricerche scientifiche dimostrano che un numero consistente di pazienti ha riportato una diminuzione della sensibilità genitale, disfunzioni sessuali o dolore cronico in seguito ad interventi chirurgici a carico dei genitali, compresi quelli considerati a basso rischio, come, ad esempio, le operazioni *nerve-sparing*.<sup>15, 26, 37, 61, 72, 93-100</sup> Gli interventi di ricostruzione vaginale comportano il rischio di neoplasia.<sup>101-102</sup> Considerati i rischi legati a ciascuna operazione chirurgica, e dal momento che la sensibilità e le funzioni sessuali sono vitali non solo per far sì che un individuo goda appieno della propria sessualità, ma anche per formare re-

### INTERVENTI DI CHIRURGIA ELETTIVA: COME AIUTARE I GENITORI NELLA SCELTA

I genitori sono particolarmente sensibili e ricettivi nei confronti dei segnali trasmessi dal pediatra.<sup>114-115</sup> Quest'ultimo ha quindi l'obbligo di essere chiaro riguardo alle scelte a disposizione e agli esiti di ciascuna alternativa sia con i genitori sia, se l'età lo permette, con il paziente.

Se la necessità di un intervento chirurgico non è impellente, come per molti casi di DSD, il medico dovrebbe premere per rimandarlo, presentando alla famiglia adulti che non si siano sottoposti all'intervento e genitori che abbiano deciso di aspettare e lasciare al bambino la libertà di decidere. Ad esempio, dei genitori interessati ad una clitoridoplastica di riduzione per la loro bambina sono stati messi in contatto dall'urologo pediatra con un'altra famiglia che aveva rifiutato tale intervento chirurgico e con la figlia ormai adolescente. In questo modo, è stata data ai genitori la possibilità di incontrare una paziente che deciderà da sola se

sottoporsi all'operazione, imparando da lei e dai suoi genitori come affrontare le sfide psicosociali che il crescere una bambina con clitoridomegalia comporta.

Urologi e chirurghi devono considerare che i genitori, talvolta, richiedono interventi anche precoci perché credono di risparmiare al proprio bambino il trauma psicologico di un intervento fatto posticipatamente. Questo capita, ad esempio, nel caso di gonadectomie infantili in bambine con CAIS.

Tuttavia, molti adulti con DSD affermano di aver subito comunque il trauma psicologico dell'intervento chirurgico non appena ne sono venuti a conoscenza. Alcuni sostengono addirittura che il trauma sia stato amplificato dal fatto che i genitori avessero agito senza il loro consenso, facendoli sentire traditi e violati nei loro diritti; un risultato, questo, non voluto né dalla famiglia né dai medici, che avevano scelto l'operazione con le migliori intenzioni.

lazioni e legami intimi, è preferibile che i pazienti abbiano la libertà di scegliere autonomamente se e a quale intervento sottoporsi.

**3.** Gli interventi effettuati per normalizzare l'aspetto dei genitali potrebbero ledere il messaggio chiave del team multidisciplinare alle famiglie, secondo cui il bambino ha il diritto di essere amato e accettato incondizionatamente.<sup>34-35</sup>

**4.** È provato che i bambini cresciuti con un'anatomia genitale ambigua non corrono un rischio maggiore rispetto al resto della popolazione di sviluppare problemi psicologici.<sup>23, 28, 61, 103-109</sup> Allo stesso tempo, è scarso il numero di pubblicazioni mediche che provino il contrario.<sup>110</sup> Di conseguenza, manca una dimostrazione fondata della necessità di interventi di chirurgia estetica precoci a carico dei genitali. Fino ad ora, gli interventi chirurgici sono stati motivati da paure e preoccupazioni piuttosto che da dimostrazioni mediche.

**5.** Permettere al paziente di decidere autonomamente riguardo a interventi di chirurgia elettiva garantisce la giusta valorizzazione della sua persona.<sup>32</sup>

Un tessuto gonadico sano e funzionante non deve essere oggetto di intervento a meno che il paziente, dopo essere stato informato sulle varie opzioni disponibili e sui rischi che queste comportano, non ne richieda la rimozione. I miglioramenti nel campo delle tecnologie riproduttive potrebbero permettere a pazienti sterili (come, ad esempio, le donne con CAIS) di procreare attraverso metodi quali l'aspirazione dello sperma, la fecondazione in vitro o la surrogazione di maternità. La rimozione del tessuto gonadico sano causa la perdita di una potenziale fertilità e dei benefici degli ormoni endogeni, tra cui la prevenzione dell'osteoporosi. In molte donne con CAIS, inoltre, la gonadectomia può comportare un calo del desiderio sessuale e del benessere psicofisico. Tale operazione deve quindi avvenire solo se il paziente, pienamente informato dei rischi, la richiede. Si noti che l'incidenza di tumore gonadico varia in base all'eziologia: è maggiore nei casi di PAIS e minore (<5%) in quelli di CAIS e ovotestis.<sup>111-113</sup>

Non c'è ancora un consenso unanime circa l'età consigliata per le diverse terapie, il che influenza inevitabilmente la capacità dei bambini con DSD di partecipare alle decisioni, insieme ai genitori e ai medici, tra le possibili opzioni. Tale attitudine può essere individuata tramite una valutazione formale dello stato cognitivo del bambino, effettuata dallo psicologo o dallo psichiatra d'équipe.

## I tempi della terapia ormonale

La terapia endocrinologica, effettuata per evitare minacce imminenti alla salute del paziente, deve essere spiegata ai genitori e, se l'età lo permette, al paziente. L'esempio più chiaro è quello delle terapie utilizzate nel caso della Sindrome adrenogenitale. Per le ragioni seguenti, l'approccio proposto suggerisce di ritardare le terapie ormonali sostitutive di tipo elettivo fino al momento in cui il paziente non sia in grado di decidere autonomamente:

**1.** In generale, le terapie ormonali sostitutive di tipo elettivo possono essere rimandate fino alla pubertà, fase in cui il paziente può e deve partecipare alle decisioni che lo riguardano. La somministrazione di ormoni sessuali può causare cambiamenti fisiologici e comportamentali di-

scordanti con l'identità che il paziente sta sviluppando.<sup>116-117</sup> Per questo motivo, è consigliabile disporre di psicologi e di psichiatri qualificati che valutino l'identità e la maturità del paziente e che, insieme all'endocrinologo, illustrino le alternative a sua disposizione. Assicurare al paziente la possibilità di decidere in merito alle terapie elettive trasmette un'alta considerazione della sua autonomia e della sua persona.

**2.** Gli ormoni esogeni presentano dei rischi: ad esempio, le terapie a base di testosterone possono causare ipertrofia prostatica, calo della fertilità, alterazioni della libido, acne, alopecia androgenetica maschile e ipertensione. È consigliabile attendere e dare al paziente la possibilità di decidere i rischi che intende assumersi e quando modificare o interrompere le terapie elettive.

## Come relazionarsi con pazienti e genitori

Gli adulti con DSD raccontano di essere stati involontariamente soggetti a situazioni di disagio all'interno delle strutture ospedaliere, dove sono stati trattati come se fossero dei bambini.<sup>62,97</sup> È cruciale che l'équipe multidisciplinare eviti che i pazienti e le loro famiglie si sentano stigmatizzati.<sup>2</sup> Si consiglia, quindi, di seguire le pratiche elencate di seguito:

- Ricorrere ad un linguaggio verbale e non verbale che trasmetta apertura e rispetto nei confronti del paziente e dei genitori. L'équipe deve assumere un comportamento tranquillo, rassicurante e onesto<sup>43</sup> in ogni circostanza.
- Incoraggiare il legame affettivo genitore-figlio.
- Nonostante siano consigliate da un punto di vista medico, indagini dettagliate sulla vita e sulla salute dei genitori potrebbero farli sentire responsabili del DSD. Evitare di ripetere più volte le stesse domande, salvo i casi in cui siano strettamente necessarie, e fornire la motivazione medica di ogni quesito.
- Discutere insieme ai genitori dei punti di forza del bambino e della famiglia stessa,<sup>118</sup> così da gestire al meglio le sfide che un DSD comporta.
- Fornire al paziente e alla famiglia continue occasioni per parlare delle loro speranze e delle loro paure, garantendo, ad esempio, un supporto di tipo attivo.
- Se l'età lo permette, coinvolgere il bambino negli incontri tra l'équipe e la famiglia, al fine di renderlo partecipe delle discussioni che lo riguardano.
- Ridurre il personale medico nel corso delle visite, evitando, in questo modo, di trasmettere il messaggio errato secondo cui il paziente rappresenti un caso insolito e singolare.<sup>61</sup>
- Evitare esami ripetitivi a carico dei genitali, soprattutto quelli volti a misurarne le dimensioni.
- Gestire i tratti di genere atipici del bambino con la massima delicatezza, facendogli capire che sono del tutto accettabili.<sup>119</sup>
- Limitare il numero di fotografie ai casi in cui queste siano strettamente necessarie per la cura del paziente. Assicurarsi, inoltre, che non vengano mai rimosse dalla sua cartella: diversi adulti con DSD raccontano del trauma subito nel trovare immagini che li ritraevano nudi su testi di divulgazione medica o su siti internet.

- Assicurarsi che il bambino sappia tutta la verità una volta cresciuto, in modo da evitare che ne venga a conoscenza nel modo sbagliato, per esempio, sbirciando nella sua cartella clinica.<sup>44</sup>
- Fare capire al paziente che la sua identità non è definita esclusivamente da una diagnosi.
- Garantire l'accesso ai gruppi di supporto.<sup>79</sup>

I medici non devono dimenticare che le famiglie si affidano a loro per ottenere indicazioni. È quindi necessario fare attenzione alle parole, ai movimenti e alle azioni, assicurandosi che dimostrino appieno il supporto al paziente e alla sua famiglia durante questa esperienza estremamente delicata.

Incoraggiare i genitori a parlare sin dall'inizio della loro esperienza li aiuterà a prevenire sentimenti di vergogna e a promuovere apertura. Nei casi di riassegnazione di genere, ad esempio, le famiglie hanno trovato utile l'aver parlato del DSD del loro figlio a familiari e amici fidati.

## Dire la verità

Dire ai pazienti la verità riguardo alla loro anamnesi e alle loro condizioni contribuisce ad instaurare un rapporto di fiducia medico-paziente. Inoltre, trasmette apertura (l'opposto della vergogna), riduce il senso di isolamento e permette ai pazienti di comprendere i benefici sulla salute e sulla qualità della vita che derivano da determinate terapie mediche. Per definizione, un trattamento *patient-centered* non sussiste senza il presupposto della verità. Questa deve essere detta considerando il grado di maturità del bambino. È più probabile che la decisione di dire la verità funzioni se avviene all'interno di un rapporto di fiducia medico-paziente. In tali circostanze, i bambini si sentono più a loro agio nel fare e nel rispondere a domande.

Quando un medico dice la verità al paziente, i genitori devono essere presenti, in maniera tale da evitare fraintendimenti. Le spiegazioni devono essere incentrate sullo sviluppo del bambino e sulle domande che vengono poste. La rivelazione completa dei dati medici deve avvenire al massimo entro i 16 anni di età, con il sostegno dei genitori e degli psicologi dell'équipe. Quando, raggiunta la maggiore età, il paziente decide di ritirare la propria cartella clinica in ospedale, non deve trovarvi informazioni che non conosca già.

### DARE VOCE AI BAMBINI CON DSD

Diversi adulti con DSD ricordano di aver subito un forte impatto, sia positivo che negativo, dall'atteggiamento assunto dai medici. Uno psicologo con una lunga esperienza in casi di DSD spiega: "È fondamentale riconoscere il bisogno del bambino di essere coinvolto e interpellato, ad esempio, riguardo all'autorizzazione per un esame. Una paziente adulta con cui ho parlato di recente ha espresso quanto fosse stato importante per lei che un medico

avesse fatto una battuta su se stesso; ciò lo aveva reso vulnerabile ai suoi occhi, facendola sentire presa in considerazione. Un'altra ancora sperava che qualcuno le avesse spiegato che era normale urlare e arrabbiarsi se si provava dolore. Descrivere le diverse procedure di un esame indubbiamente aiuta, ma è come se i miei pazienti avessero bisogno di qualcosa di più, di essere autorizzati e spronati ad esprimere ciò che provano".

## L'importanza del benessere sessuale

Nonostante pensare alla futura vita sessuale dei propri figli possa mettere a disagio i genitori, è di fondamentale importanza far sì che i pazienti con DSD crescano sentendosi sessualmente sani, sia da un punto di vista fisico che mentale. Nel passato si è riservata un'attenzione eccessiva all'aspetto dei genitali e all'identità di genere, trascurando la salute sessuale del paziente.<sup>26, 120-121</sup> Quest'ultima è un tema centrale per il benessere complessivo di ciascun adulto: è cruciale per creare relazioni intime a breve e a lungo termine e per instaurare un legame di coppia equilibrato, ma anche, in generale, per una percezione positiva di se stessi.<sup>122</sup>

I pazienti affermano che gli interventi chirurgici a carico dei genitali (e le cicatrici che ne conseguono), come anche le gonadectomie, le terapie ormonali sostitutive, i continui esami dei genitali, le bugie dell'équipe e i fraintendimenti causati da quest'ultima sono tutti fattori che hanno contribuito allo sviluppo di disfunzioni sessuali e alle conseguenze che queste comportano. Tra queste, si riscontrano soprattutto difficoltà ad instaurare e a mantenere relazioni di coppia. I medici devono affidarsi alle tecniche riportate sopra, incluse quelle per ridurre il senso di vergogna del paziente e aumentarne le capacità decisionali, al fine di eliminare qualsiasi minaccia al suo benessere sessuale.

### COS'È LA VERITÀ

Dire la verità ai pazienti e ai genitori non significa solo evitare di mentire, ma anche non nascondere informazioni cruciali, quali il cariotipo, la diagnosi e altri dati relativi all'anamnesi del paziente. Quando un medico prova a proteggere il paziente con eufemismi o non rivelando determinate informazioni, rischia di ferirlo inavvertitamente e di ledere il rapporto medico-paziente.

Molti medici sono soliti riferirsi ai testicoli ritenuti delle pazienti con AIS chiamandoli "gonadi", pensando che rivelare tutte le informazioni relative al disturbo e alla presenza degli stessi possa interferire con lo sviluppo psicosessuale della paziente.<sup>43</sup> Questo ha spesso causato gravi difficoltà alle ragazze e alle donne con AIS che hanno scoperto la loro condizione accidentalmente.<sup>44</sup> Un membro con AIS di un gruppo di supporto scrive: "Una paziente mi ha raccontato di aver consultato di nascosto la sua cartella clinica, lasciata incustodita, e di aver letto 'La paziente non sa di avere l'AIDS' anziché 'La paziente non sa di avere l' AIS'. Un'altra, ignara del

proprio cariotipo, stava discutendo con un medico dei cromosomi sessuali, quando quest'ultimo, fraintendendo la conversazione, esclama: 'Beh, tu sei XY!'. Un'altra paziente ancora ha sentito per caso un infermiere dire: 'Abbiamo un'ermafrodita in ambulatorio!'" A scuola, alcune lezioni di biologia e di genetica prevedono un laboratorio in cui si effettuano strisci orali per identificare il cariotipo degli studenti: alcuni pazienti sono stati segnati duramente da questo tipo di esperienze.

I genitori che richiedono la riservatezza di alcune informazioni hanno bisogno di essere aiutati a superare le proprie preoccupazioni. Deve essere spiegato loro che, una volta raggiunta la maggiore età, il paziente avrà pieno accesso alla propria cartella clinica. Inoltre, anche prima dei 18 anni, i bambini sono comunque in grado di scoprire segreti e bugie. Ai genitori deve essere riservato, quindi, un servizio di consulenza professionale che esponga loro come essere onesti e dire la verità ai propri figli.

## 4

## Parlare con i genitori

### Le domande più frequenti

In seguito sono riportati esempi delle domande più frequenti che i genitori pongono ai medici dopo essere venuti a conoscenza del DSD, insieme alle possibili risposte che si possono fornire. Sostituire “il vostro bambino” o “vostro figlio” con il nome del paziente.

#### ***D: É maschio o femmina?***

R: La vostra domanda è molto importante. Nonostante il nostro desiderio di darvi una risposta esaustiva, in questo momento non siamo ancora in grado di farlo. Dopo aver condotto controlli accurati, avremo a disposizione delle informazioni più precise. Sappiamo quanto sia difficile per i genitori aspettare i risultati di questi controlli, quindi cercheremo di tenervi aggiornati ogni giorno. Potrete chiamare [nome del referente d'équipe] in qualsiasi momento. Probabilmente non avrete sentito parlare molto della patologia che interessa il vostro bambino, ma non è così rara. Ci è già capitato di avere a che fare con casi del genere in passato e vi aiuteremo in ogni modo ad affrontare la confusione iniziale. Non appena tutte le analisi saranno portate a termine, potremo parlare con voi di quale sia il genere da assegnare e in cui crescere il vostro bambino. Inoltre, saremo in grado di fornirvi informazioni più dettagliate, poiché queste sindromi sono già abbastanza conosciute e si fanno nuove scoperte ogni giorno. La nostra priorità assoluta è quella di sostenere voi e il vostro bambino in questa fase di dubbi e di incertezze.

#### ***D: Cosa succede se viene assegnato il sesso sbagliato?***

R: Dopo aver ricevuto le informazioni di cui abbiamo bisogno, discuteremo più approfonditamente l'assegnazione del genere. Noi vi consiglieremo il sesso che più si identifica con lo sviluppo naturale del vostro bambino e della sua persona. Non possiamo garantirvi di fare la scelta giusta, anche se nella maggior parte dei casi lo è. Ma se il vostro bambino, durante l'infanzia o l'adolescenza, non dovesse identificarsi con il genere che presto sceglierete, a quel punto interverremo per fornire tutte le informazioni e il sostegno necessari in casi come questo.

Se questa rara eventualità dovesse verificarsi, è importante rispettare l'identità di genere manifestata da vostro figlio. È insostenibile dover vivere un'identità di genere opposta a quella in cui ci si identifica. La nostra équipe medica si terrà in contatto con voi, fornendo assistenza ogni volta che ne avrete bisogno. Nella rara eventualità in cui vostro figlio esprimesse la volontà di sottoporsi ad un intervento di riassegnazione di genere, lavoreremo tutti insieme per far sì che il suo volere venga rispettato. Non dimenticate che abbiamo a disposizione i consulenti dei gruppi di supporto, ossia altri genitori e altri adulti che hanno vissuto esperienze simili e che sono pronti a confrontarsi con voi.

Non stiamo dicendo che affrontare questa situazione sia facile, ma grazie ai gruppi di suppor-

to, al nostro sostegno e al confronto con altri genitori e altri pazienti, tutti riescono a superarla. Ricordate che vostro figlio è sempre vostro figlio, voi siete i suoi genitori e il sesso non ha niente a che fare con questo prezioso legame. (Se il bambino è fisicamente sano, ci si può concentrare sulla sua salute fisica ed aiutare così i genitori a dare il giusto peso al DSD).

Ditemi pure cosa pensate riguardo al genere del vostro bambino. (L'opinione dei genitori riguardo all'identità di genere del bambino è un fattore determinante nell'assegnazione del sesso. Saranno i genitori, infatti, a dover sostenere tutto ciò che questa scelta comporta, contribuendo attivamente allo sviluppo di genere del bambino).

***D: È possibile intervenire chirurgicamente per far sì che i genitali del nostro bambino abbiano un aspetto normale e funzionino regolarmente?***

R: Se un intervento chirurgico è di vitale importanza per la salute fisica del vostro bambino, di norma questo viene effettuato al più presto. In caso contrario, consigliamo di ritardare qualsiasi intervento a carico dei genitali, finché il bambino non avrà raggiunto l'età adatta per prendere parte a queste decisioni. Ogni intervento chirurgico comporta dei rischi e, nello specifico, i risultati a lungo termine delle operazioni sui bambini necessitano di studi più approfonditi. Rimandare l'intervento, invece, presenta innumerevoli benefici e pochi svantaggi: la salute del vostro bambino non verrà compromessa e gli aspetti positivi di tale operazione saranno più chiari non appena sarà cresciuto. Allo stesso tempo, non vanno sottovalutati i rischi connessi a ciascun intervento chirurgico, un'esperienza sempre stressante e traumatica. Inoltre, è cruciale che il paziente sia pienamente consapevole degli esiti reali di un'operazione, specialmente quando i benefici di quest'ultima sono legati all'aspetto fisico.

***D: Cosa possiamo dire ai nostri parenti e ai nostri amici mentre aspettiamo la vostra risposta?***

R: Questo è un punto molto importante. Noi raccomandiamo di essere onesti e sinceri riguardo alla situazione del vostro bambino. Anche se non intendete farlo, mentire o nascondere informazioni crea un senso di vergogna e di segretezza. Sebbene sia difficile parlare con la famiglia e con gli amici dello sviluppo sessuale del bambino, parlandone onestamente dimostrerete di non provare vergogna, poiché non avete niente di cui vergognarvi. Inoltre, darete la possibilità alla gente che vi sta intorno di darvi l'affetto e il sostegno di cui avete bisogno. Isolarvi in questo momento vi provocherà uno stress e un senso di solitudine non necessari, mentre parlarne vi farà sentire meno soli.

All'inizio potreste sentirvi particolarmente emotivi parlando della situazione del vostro bambino. La nostra équipe vi fornirà molte occasioni per discutere delle vostre reazioni, per capire come condividere la vostra storia con parenti e amici. La nostra esperienza può confermare che i genitori sono orgogliosi dei loro figli e non intendono comportarsi come se si vergognassero o si sentissero in imbarazzo. Tuttavia, trovarsi nella situazione in cui non si possa parlare apertamente e onestamente del bambino può causare e amplificare un sentimento di vergogna. Inoltre, i bambini con DSD tendono a sviluppare sentimenti di vergogna se l'argomento viene evitato, semplificato o definito in modi ogni volta diversi. Capiamo benissimo che sviluppare queste competenze e raggiungere il giusto livello di tranquillità richiede tempo e sostegno, ma la nostra équipe si impegnerà a fornirvi un'assistenza a misura delle vostre esigenze e di quelle del vostro bambino e della vostra famiglia.

Questo è ciò che potrete dire ai vostri familiari e ai vostri amici: il nostro bambino è nato con un'alterazione che è più frequente di quanto non si immagini. I nostri dottori stanno effettuando dei controlli per capire se nostro figlio, crescendo, si sentirà più un bambino o una bambina. Riceveremo maggiori informazioni nel giro di [indicazione realistica di tempo], dopo di che informeremo tutti del sesso e del nome che abbiamo scelto. Naturalmente, come con ogni bambino, i controlli che i medici stanno effettuando non potranno dirci con esattezza cosa accadrà in futuro, ma percorreremo insieme questa strada e apprezziamo il vostro affetto e il vostro sostegno. Non vediamo l'ora di farvi conoscere il nuovo arrivato.

Inoltre, è importante far sapere a parenti e amici se il vostro bambino è sano o se ci sono dei problemi di salute.

Come gli altri genitori con cui abbiamo lavorato, anche voi noterete che amici e parenti spesso hanno molte domande, ma anche numerosi consigli. Se lo desiderate, potrete portare qui da noi anche i vostri familiari. Inoltre, potrebbe esservi d'aiuto parlare con i membri dei gruppi di supporto. Sappiamo benissimo che questa non è assolutamente una strada facile da percorrere, ma non siete i primi a farlo e sicuramente non lo farete da soli, noi siamo qui per aiutarvi.

#### ***D: Nostro figlio sarà omosessuale?***

R: Molti genitori se lo chiedono. In realtà, non c'è modo di predire l'orientamento sessuale futuro di nessun bambino e il vostro non è un'eccezione. Tutto ciò che possiamo dirvi è che vostro figlio è sempre e comunque vostro figlio e, in quanto tale, ha il diritto di essere amato. La cosa migliore che possiate fare è dargli tutta l'onestà e l'amore possibili.

### **OMOSESSUALITÀ**

Nel passato, i medici erano spesso motivati ad intervenire per evitare i casi di omosessualità nei loro pazienti, una motivazione il più delle volte condivisa dai genitori. È del tutto comprensibile che, a causa del clima più ostile e discriminatorio del passato, medici e genitori fossero preoccupati per il benessere dei pazienti omosessuali.

Oggi, invece, i medici concordano nell'affermare che l'orientamento sessuale del paziente non costituisce un parametro adeguato per misurare il successo di una terapia. Essere gay, lesbica o bisessuale è un esito non comune, ma assolutamente sano delle terapie necessarie per i DSD.

Detto questo, i medici e i genitori non devono dimenticare che i pazienti (specialmente gli adolescenti) tendono a sentirsi doppiamente in colpa per essere nati con DSD ed essere, allo stesso tempo, gay, lesbiche o bisessuali. A causa di questi sentimenti negativi, potrebbero accettare di sottoporsi a terapie che non vogliono o che non necessitano realmente, solo per compensare alle delusioni causate ai genitori e rispettare i desideri della famiglia e di altre figure. Creare un buon rapporto con lo psicologo, lo psichiatra o l'assistente sociale può aiutare il paziente ad evitare questi tipi di problemi e comprendere il motivo reale per cui il paziente acconsente a determinate terapie.

## Riferimenti e risorse

### Video e animazioni

Chase C. *The Child with an Intersex Condition: Total Patient Care*. Intersex Society of North America, 2002, [www.isna.org/videos/total\\_patient\\_care](http://www.isna.org/videos/total_patient_care).

Un'interessante animazione grafica dello sviluppo sessuale è disponibile sul sito <http://www.aboutkidshealth.ca/EN/HOWTHEBODYWORKS/SEXDEVELOPMENTANOVERVIEW/Pages/default.aspx>.

San Francisco Human Rights Commission. *Public hearing on the treatment of intersex*, 2004, [www.isna.org/videos/sf\\_hrc\\_hearing](http://www.isna.org/videos/sf_hrc_hearing).

Ward P. *Is it a Boy or a Girl?* [Cable broadcast]. Great Falls VA: Discovery Channel, 2000, [www.isna.org/videos/boy\\_or\\_girl](http://www.isna.org/videos/boy_or_girl).

### Articoli

American Academy of Pediatrics Committee on Bioethics. *Informed consent, parental permission, and assent in pediatric practice*. *Pediatrics* 1995, 95 (2): 314-7, [aappolicy.aappublications.org/cgi/content/abstract/pediatrics;95/2/314](http://aappolicy.aappublications.org/cgi/content/abstract/pediatrics;95/2/314).

American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. *Evaluation of the newborn with developmental anomalies of the external genitalia*. *Pediatrics* 2000, 106 (1 Pt 1): 138-42, [aappolicy.aappublications.org/cgi/content/full/pediatrics;106/1/138](http://aappolicy.aappublications.org/cgi/content/full/pediatrics;106/1/138).

British Association of Paediatric Surgeons Working Party on the Surgical Management of Children Born with Ambiguous Genitalia.

*Statement of the British Association of Paediatric Surgeons Working Party on the Surgical Management of Children Born with Ambiguous Genitalia*, 2001, [www.baps.org.uk/documents/Intersex%20statement.htm](http://www.baps.org.uk/documents/Intersex%20statement.htm).

Baskin L, Erol A, Li Y, Liu W, Kurzrock E, Cunha G. *Anatomical studies of the human clitoris*. *Journal of Urology* 1999, 162 (3 Part 2): 1015-20.

Bin-Abbas B, Conte FA, Grumbach MM, Kaplan SL. *Congenital hypogonadotropic hypogonadism and micropenis: Why sex reversal is not indicated*. *Journal of Pediatrics* 1999, 134 (5): 579-83.

Catlin AJ. *Ethical commentary on gender reassignment: A complex and provocative modern issue*. *Pediatric Nursing* 1998, 24 (1): 63-5+99.

Creighton S, Alderson J, Brown S, Minto CL. *Medical photography: Ethics, consent, and the intersex patient*. *BJU Int* 2002, 89(1): 67-71, [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1046/j.1464-410X.2002.02558.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1046/j.1464-410X.2002.02558.x).

Creighton S, Minto C, Steele S. *Objective cosmetic and anatomical outcomes at adolescence of feminising surgery for ambiguous genitalia done in childhood*. *Lancet* 2001, 358 (9276): 124-5, [www.thelancet.com](http://www.thelancet.com) (iscrizione gratuita obbligatoria).

Crouch N, Minto C, Laio L, Woodhouse C, Creighton S. *Genital sensation after feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: A pilot study*. *BJU Int* 2004, 93 (1): 135-8,

www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04572.x.

Eckman MH. *Patient-centered decision making: A view of the past and a look toward the future*. Med Decis Making 2001, 21 (3): 241-7.

Foley S, Morley GW. *Care and counseling of the patient with vaginal agenesis*. The Female Patient 1992, 17 (October): 73-80, www.isna.org/pdf/foley-morley.pdf.

Frader J, Alderson P, et al. *Health care professionals and intersex conditions*. Arch Pediatr Adolesc Med 2004, 158: 424-8, archpedi.ama-assn.org/cgi/content/extract/158/5/426 (iscrizione gratuita obbligatoria).

Greenberg JA. *Defining male and female: Intersexuality and the collision between law and biology*. Arizona Law Review 1998, 41 (2): 265-328.

Hester J. *Intersex(es) and informed consent: How physicians' rhetoric constrains choice*. Theor Med Bioeth 2004, 25 (1): 21-49, www.ars-rhetorica.net/David/Informed Consent.pdf.

Intersex Society of North America. *Frequently asked questions about intersex*, 2005, www.isna.org/faq/.

Minto C, Liao L, Woodhouse C, Ransley P, Creighton S. *The effect of clitoral surgery on sexual outcome in individuals who have intersex conditions with ambiguous genitalia: A cross-sectional study*. Lancet 2003, 361 (9365): 1252-7, www.thelancet.com/ (iscrizione gratuita obbligatoria).

Reiner W, Gearhart J. *Discordant sexual identity in some genetic males with cloacal exstrophy assigned to female sex at birth*. N Engl J Med 2004; 350 (4): 333-41, content.nejm.org/cgi/content/full/350/4/333 (iscrizione gratuita obbligatoria).

Schober J. *Feminizing genitoplasty for intersex*. In *Pediatric Surgery and Urology: Long Term Outcomes*, Stringer M, Oldham K, Mouriquand P, Howard E, eds. London: W.B. Saunders; 1998: 549-58.

Schober J. *Sexual quality of life in an intersexual population: A needs assessment*. BJU Int 2004; 93 Suppl 3: 54-6, www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04711.x.

Williams N. *The Imposition of gender: Psychoanalytic encounters with genital atypicality*. Psychoanalytic Psychology 2002; 19 (3): 455-74, www.bodieslikeours.org/content/view/145/170/.

## Pubblicazioni

*Special Issue on Intersex*. Archives of Sexual Behavior, 2005, 34 (4).

*Proceedings from the First World Congress: Hormonal and Genetic Basis of Sexual Differentiation Disorders*, Tempe, Arizona, May 17-18, 2002. The Endocrinologist 2003, 13 (3).

*Special issue on intersex*. Journal of Clinical Ethics 1998, 9 (4).

*Special issue on intersex*. The Psychologist 2004, 17 (8), www.bps.org.uk/\_publicationfiles/thepsychologist/0804intersex.pdf.

## Libri

Balen AH, Creighton SM, Davies MC, MacDougall J, Stanhope R, eds. *Paediatric and Adolescent Gynaecology: A Multidisciplinary Approach*. Cambridge: Cambridge University Press, 2004.

Colapinto J. *As Nature Made Him: The Boy Who Was Raised As a Girl*. New York: Harper Collins, 2000.

Cook AT. *Made in God's Image: A resource for dialogue about the church and gender differences*. Chicago: Reconciling Ministries Network, 2003, [www.madeinimage.org](http://www.madeinimage.org).

Dreger A, ed. *Intersex in the Age of Ethics*. Hagerstown, Maryland: University Publishing Group, 1999.

Kessler S. *Lessons from the Intersexed*. New Brunswick, New Jersey: Rutgers University Press, 1998.

Preves S. *Intersex and Identity: The Contested Self*. New Brunswick, New Jersey: Rutgers University Press, 2003.

Sytsma, SE, ed. *Ethics and Intersex*. Edited by D. N. Weisstub. Vol. 29, *International Library of Ethics, Law, and the New Medicine*. Berlin: Springer, 2006.

Zderic SA, Canning DA, Carr MC, Snyder HM, eds. *Pediatric Assignment of Sex: A Critical Reappraisal*. New York: Kluwer Academic/Plenum, 2002.

## Gruppi di supporto

- **NORD AMERICA**

### **Androgen Insensitivity Syndrome Support Group Canada (East)**

#206, 115 The Esplanade Toronto, Ontario M5E 1Y7 Canada

Email: [sallie@ican.net](mailto:sallie@ican.net) (Inglese)

Email: [orquideequébec@yahoo.ca](mailto:orquideequébec@yahoo.ca) (Francese)

### **Androgen Insensitivity Syndrome Support Group Canada (West)**

#17, 3031 Williams Road Richmond, B.C. V7E 1H9 Canada

Email: [lesnick@shaw.ca](mailto:lesnick@shaw.ca)

### **Androgen Insensitivity Syndrome Support Group (AISSG-USA)**

PO Box 2148 Duncan, OK 73534-2148  
[www.aissgusa.org](http://www.aissgusa.org)

### **CARES Foundation Congenital Adrenal Hyperplasia Education & Support**

189 Main Street, 2nd floor, Millburn, NJ 07041  
[www.caresfoundation.org](http://www.caresfoundation.org)

### **Hypospadias & Epispadias Association (HEA)**

240 W. 44th St. Suite 1A New York, NY 10036  
[www.heainfo.org](http://www.heainfo.org)

### **Klinefelter Syndrome and Associates**

11 Keats Court Coto de Caza, CA 92679  
[www.genetic.org/ks/](http://www.genetic.org/ks/)

### **The Magic Foundation**

6645 W. North Avenue Oak Park, IL 60302  
[www.magicfoundation.org](http://www.magicfoundation.org)

### **MRKH Organization**

P.O. Box 301494 Jamaica Plain, MA 02130  
[www.mrkh.org](http://www.mrkh.org)

### **Turner Syndrome Society of the U.S.**

14450 TC Jester, Suite 260 Houston, TX 77014  
[www.turner-syndrome-us.org](http://www.turner-syndrome-us.org)

### **XY Turner**

Box 5166 Laurel, MD 20726  
[www.xyxo.org](http://www.xyxo.org)

Per ulteriori informazioni, visitare il sito di Accord Alliance <http://accordalliance.org>

- **GRAN BRETAGNA**

### **Androgen Insensitivity Syndrome Support Group (AISSG)**

Si occupa dell' AIS e di numerosi altri DSD ed è in collegamento con gruppi di supporto in Europa e nel resto del mondo.  
[www.aissg.org](http://www.aissg.org)

## IN ITALIA

### Gruppi di Supporto

- **SINDROME DI KLINEFELTER**

**Associazione Klinefelter Italia onlus**

[www.klinefelter.it](http://www.klinefelter.it)

[www.klinefelteronlus.it](http://www.klinefelteronlus.it)

**UNITASK Unione Italiana Sindrome di Klinefelter onlus**

[www.unitask.it](http://www.unitask.it)

- **SINDROME DI TURNER**

**AFaDOC Associazione famiglie di soggetti con deficit dell'ormone della crescita e altre patologie onlus**

[www.afadoc.it](http://www.afadoc.it)

- **ESTROFIA VESCICALE - CLOACA - EPISPADIA**

**Associazione Italiana Estrofia Vescicale - Espispadia onlus**

[www.estrofiavescicale.it](http://www.estrofiavescicale.it)

[info@estrofiavescicale.it](mailto:info@estrofiavescicale.it)

[presidente@estrofiavescicale.it](mailto:presidente@estrofiavescicale.it)

Skype: a.e.v.onlus

- **IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (SINDROME ADRENOGENITALE)**

**ARFISH onlus Lombardia Associazione Regionale Famiglie Iperplasia Surrenale Congenita**

Indicazioni per contattare le sedi regionali si trovano sul sito

[www.iperplasia.it](http://www.iperplasia.it)

- **SINDROME INSENSIBILITÀ AGLI ANDROGENI (AIS) ED ALTRI DSD 46 XY**

**AISIA**

**Associazione Italiana Sindrome da Insensibilità agli Androgeni onlus**

[www.aisia.org](http://www.aisia.org)

[info@sindromedimorris.org](mailto:info@sindromedimorris.org)

### Forum

**Associazione Italiana Estrofia Vescicale - Espispadia onlus**

Estroforum

[www.estrofiavescicale.it](http://www.estrofiavescicale.it)

Estroblog

<http://estrofia.wordpress.com>

**Centro per la Diagnosi e il Trattamento della Sindrome di Rokitansky**

Fondazione IRCCS Ca' Granda

Ospedale Maggiore Policlinico Milano

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

**Klinefelter Club onlus**

[www.klinefelterclub.it/la\\_sindrome\\_di\\_klinefelter.html](http://www.klinefelterclub.it/la_sindrome_di_klinefelter.html)

**AIDWEB Portale sulle malattie rare**

[www.aidweb.org](http://www.aidweb.org)



## Note

1. Conte F, Grumbach M. Diagnosis and management of ambiguous external genitalia. *The Endocrinologist* 2003, 13 (3): 260-8.
2. Frader J, Alderson P, et al. Health care professionals and intersex conditions. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2004, 158: 424-8, [archpedi.amaassn.org/cgi/content/extract/158/5/426](http://archpedi.amaassn.org/cgi/content/extract/158/5/426). (iscrizione gratuita obbligatoria).
3. Eugster E. Reality vs recommendations in the care of infants with intersex conditions. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2004, 158 (5): 428-9.
4. Greenberg J. Legal aspects of gender assignment. *The Endocrinologist* 2003, 13 (3): 277-86.
5. Hermer L. Paradigms revised: Intersex children, bioethics & the law. *Ann Health Law* 2002, 11: 195-236.
6. Blizzard R. Intersex issues: A series of continuing conundrums. *Pediatrics* 2002, 110 (3): 616-21.
7. Creighton S, Liao L. Changing attitudes to sex assignment in intersex. *BJU Int* 2004, 93 (5): 659-64, [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2003.04694.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2003.04694.x).
8. Berenbaum S, Bailey J. Effects on gender identity of prenatal androgens and genital appearance: Evidence from girls with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab* 2003, 88 (3): 1102-6.
9. Berenbaum S, Korman Bryk K, Duck S, Resnick S. Psychological adjustment in children and adults with congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr* 2004, 144 (6): 741-6.
10. Hines M. Sex steroids and human behavior: Prenatal androgen exposure and sex-typical play behavior in children. *Ann N Y Acad Sci* 2003, 1007: 272-82.
11. Horowitz M, Glassberg K. Ambiguous genitalia: Diagnosis, evaluation, and treatment. *Urol Radiol* 1992, 14 (4): 306-18.
12. Krege S, Walz K, Hauffa B, Korner I, Rubben H. Long-term follow-up of female patients with congenital adrenal hyperplasia from 21-hydroxylase deficiency, with special emphasis on the results of vaginoplasty. *BJU Int* 2000, 86(3): 253-8, discussion 258-9, [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1046/j.1464-410x.2000.00789.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1046/j.1464-410x.2000.00789.x).
13. Kuhnle U, Bullinger M, Schwarz H. The quality of life in adult female patients with congenital adrenal hyperplasia: A comprehensive study of the impact of genital malformations and chronic disease on female patients life. *Eur J Pediatr* 1995, 154 (9): 708-16.
14. Mazur T, Sandberg D, Perrin M, Gallagher J, MacGillivray M. Male pseudohermaphroditism: Long-term quality of life outcome in five 46,XY individuals reared female. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2004, 17 (6): 809-23.
15. Zucker K, Bradley S, Oliver G, Blake J, Fleming S, Hood J. Self-reported sexual arousability in women with congenital adrenal hyperplasia. *J Sex Marital Ther* 2004, 30 (5): 343-55.
16. Meyer-Bahlburg H, Dolezal C, Baker S, Carlson A, Obeid J, New M. Prenatal androgenization affects gender-related behavior but not gender identity in 5-12-year-old girls with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav* 2004, 33 (2): 97-104.
17. Diamond M, Sigmundson H. Sex reassignment at birth: A long term review and clinical implications. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1997, 150: 298-304, [www.hawaii.edu/PCSS/online\\_artcls/intersex/mdfnl.html](http://www.hawaii.edu/PCSS/online_artcls/intersex/mdfnl.html).
18. Stewart M. Towards a global definition of patient centred care. *BMJ* 2001, 322 (7284): 444-5, [bmj.bmj.com/cgi/content/full/322/7284/444](http://bmj.bmj.com/cgi/content/full/322/7284/444).
19. Conte FA, Grumbach MM. Pathogenesis, classification, diagnosis, and treatment of anomalies of sex. In Groot LJD, ed. *Endocrinology*. Philadelphia: W.B. Saunders, 1989: 1810-47.
20. Vilain E. Anomalies of human sexual development: Clinical aspects and genetic analysis. In Chadwick D, Goode J, editors. *Symposium on the Genetics and Biology of Sex Determination*, held at the Novartis Foundation, London, May 2001, 2002, London: Novartis Found Symp, 2002. p.244: 43-53, discussion 53-6, 79-85, 253-7.
21. Richter-Appelt H, Discher C, Gedrose B. Gender identity and recalled gender related childhood play-behaviour in adult individuals with different forms of intersexuality. *Anthropol Anz* 2005, 63 (3): 241-56.
22. Dittmann R, Kappes M, Kappes M, et al. Congenital adrenal hyperplasia. I: Gender-related behavior and attitudes in female patients and sisters. *Psychoneuroendocrinology* 1990, 15 (5-6): 401-20.
23. Reilly JM, Woodhouse CR. Small penis and the male sexual role. *J Urol* 1989, 142(2 Pt 2): 569-71, discussion 572.
24. Lloyd J, Crouch N, Minto C, Liao L, Creighton S. Female genital appearance: "Normality" unfolds. *BJOG* 2005, 112 (5): 643-6.
25. Wilson B, Reiner W. Management of intersex: A shifting paradigm. *J Clin Ethics* 1998, 9 (4): 360-9.

26. Schober J, Meyer-Bahlburg H, Ransley P. Self-assessment of genital anatomy, sexual sensitivity and function in women: Implications for genitoplasty. *BJU Int* 2004; 94 (4): 589-94, [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.05006.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.05006.x).
27. Chase C. What is the agenda of the intersex patient advocacy movement? *The Endocrinologist* 2003; 13 (3): 240-2, [www.isna.org/agenda](http://www.isna.org/agenda).
28. van Seters A, Slob A. Mutually gratifying heterosexual relationship with micropenis of husband. *J Sex Marital Ther* 1988; 14 (2): 98-107.
29. Dreger AD, Chase C, Sousa A, Gruppuso PA, Frader J. Changing the nomenclature/taxonomy for intersex: Scientific and clinical rationale. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005; 18 (8): 729-33.
30. Creighton S, Alderson J, Brown S, Minto CL. Medical photography: Ethics, consent, and the intersex patient. *BJU Int* 2002; 89 (1): 67-71, [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1046/j.1464-410X.2002.02558.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1046/j.1464-410X.2002.02558.x).
31. Lee P. A perspective on the approach to the intersex child born with genital ambiguity. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2004; 17 (2): 133-40.
32. American Academy of Pediatrics Committee on Bioethics. Informed consent, parental permission, and assent in pediatric practice. *Pediatrics* 1995; 95 (2): 314-7, [aappolicy.aappublications.org/cgi/content/abstract/pediatrics.95/2/314](http://aappolicy.aappublications.org/cgi/content/abstract/pediatrics.95/2/314).
33. Schober J. A surgeon's response to the intersex controversy. *J Clin Ethics* 1998; 9 (4): 393-7.
34. Chase C. Rethinking treatment for ambiguous genitalia. *Pediatr Nurs* 1999; 25 (4): 451-5.
35. Dreger A. "Ambiguous sex" – or ambivalent medicine? Ethical issues in the treatment of intersexuality. *Hastings Cent Rep* 1998; 28 (3): 24-35, [www.isna.org/articles/ambivalent\\_medicine](http://www.isna.org/articles/ambivalent_medicine).
36. Daaboul J, Frader J. Ethics and the management of the patient with intersex: A middle way. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2001; 14 (9): 1575-83.
37. Crouch N, Minto C, Laio L, Woodhouse C, Creighton S. Genital sensation after feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: A pilot study. *BJU Int* 2004; 93 (1): 135-8, [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04572.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04572.x).
38. Howe E. Intersexuality: What should care providers do now? *Journal of Clinical Ethics* 1998; 9 (4): 337-44.
39. Consortium on the Management of Disorders of Sex Development. Handbook for Parents. Rohnert Park, California: Intersex Society of North America; 2006, [www.dsdsguidelines.org](http://www.dsdsguidelines.org).
40. Brown J, Warne G. Practical management of the intersex infant. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005; 18 (1): 3-23.
41. Baker Towell D, Towell A. A preliminary investigation into quality of life, psychological distress and social competence in children with cloacal exstrophy. *J Urol* 2003; 169 (5): 1850-3.
42. Berenbaum S, Sandberg D. Sex determination, differentiation, and identity. *N Engl J Med* 2004; 350 (21): 2204-6.
43. Conn J, Gillam L, Conway G. Revealing the diagnosis of androgen insensitivity syndrome in adulthood. *BMJ* 2005; 331 (7517): 628-30, [bmjournals.com/cgi/content/extract/331/7517/628](http://bmjournals.com/cgi/content/extract/331/7517/628).
44. Groveman S. The Hanukkah bush: Ethical implications in the clinical management of intersex. *J Clin Ethics* 1998; 9 (4): 356-9.
45. Grumbach M, Conte F. Disorders of sex differentiation. In Wilson JD, Foster DW, Kronenberg HM, Larsen PR, eds. *Williams Textbook of Endocrinology*. Philadelphia: W. B. Saunders; 1998: 1303-425.
46. New M. Female pseudohermaphroditism. *Semin Perinatol* 1992; 16 (5): 299-318.
47. Kupfer S, Quigley C, French F. Male pseudohermaphroditism. *Semin Perinatol* 1992; 16 (5): 319-31.
48. Cohen-Kettenis P. Gender change in 46, XY persons with 5alpha-reductase-2 deficiency and 17beta-hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiency. *Arch Sex Behav* 2005; 34 (4): 399-410.
49. Chase C. The Child with an Intersex Condition: Total Patient Care. Intersex Society of North America; 2002, [www.isna.org/videos/total\\_patient\\_care](http://www.isna.org/videos/total_patient_care).
50. Chin R, Falk R. The instrumental role of a genetic counselor in a multidisciplinary setting: The craniofacial team as a model. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1990; 26 (3): 185-90.
51. Tindlund R, Holmefjord A. Functional results with the team care of cleft lip and palate patients in Bergen, Norway. The Bergen Cleft Palate-Craniofacial Team, Norway. *Folia Phoniater Logop* 1997; 49 (3-4): 168-76.
52. Shah C, Wong D. Management of children with cleft lip and palate. *Can Med Assoc J* 1980; 122 (1): 19-24.
53. Gelfand K, Geffken G, Lewin A, et al. An initial evaluation of the design of pediatric psychology consultation service with children with diabetes. *J Child Health Care* 2004; 8 (2): 113-23.
54. Kaufman F, Halvorson M, Carpenter S. Association between diabetes control and visits to a multidisciplinary pediatric diabetes clinic. *Pediatrics* 1999; 103 (5 Pt1): 948-51.
55. Lowes L. Evaluation of a paediatric diabetes specialist nurse post. *Br J Nurs* 1997; 6 (11): 625-6, 628-33.
56. Ahmed S, Morrison S, Hughes I. Intersex and gender assignment;

- The third way? Arch Dis Child 2004; 89 (9): 847-50.
57. Feder EK. Doctor's orders: Parents and intersexed children. In Kittay EF, Feder EK, eds. *The Subject of Care: Feminist Perspectives on Dependency*. Lanham, MD: Rowman and Littlefield; 2002: 294-320.
58. Blackless M, Charuvastra A, Derryck A, Fausto-Sterling A, Lauzanne K, Lee E. How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Human Biol* 2000; 12 (2): 151-66. [www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/issuetoc?ID=69504032](http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/issuetoc?ID=69504032).
59. Kessler S. *Lessons from the Intersexed*. New Brunswick, New Jersey: Rutgers University Press; 1998.
60. Harmon-Smith H. A mother's 10 commandments to medical professionals: Treating intersex in the newborn. In Dreger AD, ed. *Intersex in the Age of Ethics*. Hagerstown, Maryland: University Publishing Group; 1999: 195-6.
61. Chase C. *Hermaphrodites Speak!* Intersex Society of North America; 1997. [www.isna.org/videos/hermaphrodites\\_speak](http://www.isna.org/videos/hermaphrodites_speak).
62. Preves S. *Intersex and Identity: The Contested Self*. New Brunswick, New Jersey: Rutgers University Press; 2003.
63. Roat C. *Addressing Language Access Issues in Your Practice: A Toolkit for Physicians and Their Staff Members*. San Francisco: California Academy of Family Physicians; 2005.
64. New MI, Carlson A, Obeid J, et al. Update: Prenatal diagnosis for congenital adrenal hyperplasia in 595 pregnancies. *The Endocrinologist* 2003; 13 (3): 233-9.
65. Colapinto J. *As Nature Made Him: The Boy Who Was Raised As a Girl*. New York: Harper Collins; 2000.
66. Reiner W, Gearhart J. Discordant sexual identity in some genetic males with cloacal exstrophy assigned to female sex at birth. *N Engl J Med* 2004; 350(4): 333-41. [content.nejm.org/cgi/content/full/350/4/333](http://content.nejm.org/cgi/content/full/350/4/333) (iscrizione gratuita obbligatoria).
67. Meyer-Bahlburg H. Gender identity outcome in female-raised 46, XY persons with penile agenesis, cloacal exstrophy of the bladder, or penile ablation. *Arch Sex Behav* 2005; 34 (4): 423-38.
68. Reiner W. Assignment of sex in neonates with ambiguous genitalia. *Curr Opin Pediatr* 1999; 11 (4): 363-5.
69. Byne W, Skaer C. The question of psychosexual neutrality at birth. In Legato M, ed. *Principles of Gender Specific Medicine*. San Diego: Academic Press, Incorporated; 2004: 155-66.
70. Coates S, Wolfe S. Assessment of gender and sex in children. In Noshpitz J, ed. *Handbook of Child and Adolescent Psychiatry: Clinical Assessment/Intervention*. New York: John Wiley and Sons; 2004: 242-52.
71. Cohen-Bendahan C, van de Beek C, Berenbaum S. Prenatal sex hormone effects on child and adult sex-typed behavior: methods and findings. *Neurosci Biobehav Rev* 2005; 29 (2): 353-84.
72. Meyer-Bahlburg H, Migeon C, Berkovitz G, Gearhart J, Dolezal C, Wisniewski A. Attitudes of adult 46, XY intersex persons to clinical management policies. *J Urol* 2004; 171 (4): 1615-9.
73. Dessens A, Slijper F, Drop S. Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav* 2005; 34 (4): 389-97.
74. Mazur T. Gender dysphoria and gender change in androgen insensitivity or micropenis. *Arch Sex Behav* 2005; 34 (4): 411-21.
75. Crone J, Amann C, Gheradini R, Kirchlechner V, Fekete C. Management of 46, XY partial gonadal dysgenesis—revisited. *Wien Klin Wochenschr* 2002; 11 (4): 462-7.
76. Reiner W. Case study: Sex reassignment in a teenage girl. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1996; 35 (6): 799-803.
77. Leidolf E, Curran M, Scout, Bradford J. Intersex mental health and social support options in pediatric endocrinology training programs. *Journal of Homosexuality*, forthcoming.
78. Weijenborg P, ter Kuile M. The effect of a group programme on women with the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *BJOG* 2000; 107(3): 365-8.
79. Warne G. Clinical note: Support groups for CAH and AIS. *The Endocrinologist* 2003; 13(3): 175-8.
80. Crouch N, Creighton S. Minimal surgical intervention in the management of intersex conditions. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2004; 17 (12): 1591-6.
81. Lee P, Witchel S. Genital surgery among females with congenital adrenal hyperplasia: Changes over the past five decades. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2002; 15 (9): 1473-7.
82. Schober J. Early feminizing genitoplasty or watchful waiting. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 1998; 11 (3): 154-6.
83. Money J, Hampson J, Hampson J. *Hermaphroditism: Recommendations concerning assignment of sex, change of sex and psychologic management*. Bull Johns Hopkins Hosp 1955; 97 (4): 284-300.
84. Money J, Ehrhardt A. *Man & Woman Boy & Girl: The Differentiation and Dimorphism of Gender Identity from Conception to Maturity*. Baltimore: Johns Hopkins University Press; 1972.
85. Glassberg K. The intersex infant: Early gender assignment and surgical reconstruction. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 1998; 11 (3): 151-4.

86. Grumbach MM, Conte FA. Disorders of sex differentiation. In Wilson J, DW F, eds. *Williams Textbook of Endocrinology*. Philadelphia: Saunders; 1992.
87. Creighton S, Minto C. Managing intersex. *BMJ* 2001; 323 (7324): 1264-5, [bmj.bmjournals.com/cgi/content/full/323/7324/1264](http://bmj.bmjournals.com/cgi/content/full/323/7324/1264).
88. Meyer-Bahlburg H. Gender Assignment in intersexuality. *Journal of Psychology and Human Sexuality* 1998; 10 (2): 319-22.
89. Zucker K. Intersexuality and gender identity differentiation. *Annu Rev Sex Res* 1999; 10: 1-69.
90. Zucker K. Intersexuality and gender identity differentiation. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2002; 15 (1): 3-13.
91. Dittmann R. Ambiguous genitalia, gender-identity problems, and sex re-assignment. *J Sex Marital Ther* 1998; 24 (4): 255-71.
92. Zucker K. Measurement of psychosexual differentiation. *Arch Sex Behav* 2005; 34 (4): 375-88.
93. Minto C, Liao L, Woodhouse C, Ransley P, Creighton S. The effect of clitoral surgery on sexual outcome in individuals who have intersex conditions with ambiguous genitalia: A cross-sectional study. *Lancet* 2003; 361 (9365): 1252-7, [www.thelancet.com/](http://www.thelancet.com/) (iscrizione gratuita obbligatoria).
94. Creighton S. Long-term outcome of feminizing surgery: The London experience. *BJU Int* 2004; 93 Suppl 3: 44-6. [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04708.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04708.x).
95. Stikkelbroeck N, Beerendonk C, Willemsen W, et al. The long term outcome of feminizing genital surgery for congenital adrenal hyperplasia: Anatomical, functional and cosmetic outcomes, psychosexual development, and satisfaction in adult female patients. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2003; 16 (5): 289-96.
96. Chase C. Re: Measurement of evoked potentials during feminizing genitoplasty: Techniques and applications (letter). *Journal of Urology* 1996; 156 (3): 1139-40.
97. Dreger A, ed. *Intersex in the Age of Ethics*. Hagerstown, Maryland: University Publishing Group; 1999.
98. Randolph J, Hung W, Rathlev M. Clitoroplasty for females born with ambiguous genitalia: A long-term study of 37 patients. *J Pediatr Surg* 1981; 16 (6): 882-7.
99. Schober J. Feminizing genitoplasty for intersex. In *Pediatric Surgery and Urology: Long Term Outcomes*, Stringer M, Oldham K, Mouriquand P, Howard E, eds. London: W.B. Saunders; 1998: 549-58.
100. Alizai N, Thomas D, Lilford R, Batchelor A, Johnson N. Feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: What happens at puberty? *J Urol* 1999; 161 (5): 1588-91.
101. Steiner E, Woernle F, Kuhn W, et al. Carcinoma of the neovagina: Case report and review of the literature. *Gynecol Oncol* 2002; 84 (1): 171-5.
102. Schober J. Long-term outcomes of feminizing genitoplasty for intersex. In Mouriquand PDE, ed. *Pediatric Surgery and Urology: Long-Term Outcomes*. London: W. B. Saunders Company; in press.
103. Young HH. *Genital Abnormalities, Hermaphroditism, and Related Adrenal Diseases*. Baltimore: Williams and Wilkins; 1937.
104. Money J. *Hermaphroditism: An Inquiry into the Nature of a Human Paradox* [Doctoral Dissertation]. Cambridge: Harvard University; 1952.
105. Dreger A. *Hermaphrodites and the Medical Invention of Sex*. Cambridge, Massachusetts: Harvard University Press; 2002.
106. Hawbecker H. Who did this to you? In Dreger AD, ed. *Intersex in the Age of Ethics*. Hagerstown, Maryland: University Publishing Group; 1999: 111-3.
107. Reiner W, Kropp B. Aphallic males: Seven-year experience at the University of Oklahoma. Presented at: American Academy of Pediatrics, Urology Section. New Orleans; 2003.
108. Kim. As is. In *Intersex in the Age of Ethics*. Frederick Maryland: University Publishing Group; 1999: 99-102.
109. Dreger AD, Chase C. A mother's care: An interview with "Sue" and "Margaret". In Dreger AD, ed. *Intersex in the Age of Ethics*. Hagerstown, Maryland: University Publishing Group; 1999.
110. Beh H, Diamond M. An emerging ethical and medical dilemma: Should physicians perform sex assignment surgery on infants with ambiguous genitalia? *Mich J Gend Law* 2000; 7 (1): 1-63, [www.hawaii.edu/PCSS/online\\_artcls/intersex/intersex00\\_00.html](http://www.hawaii.edu/PCSS/online_artcls/intersex/intersex00_00.html).
111. Cools M, van Aerde K, Kersemaekers AM, et al. Morphological and immunohistochemical differences between gonadal maturation delay and early germ cell neoplasia in patients with undervirilization syndromes. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90 (9): 5295-303.
112. Ramani P, Yeung CK, Habeebu SS. Testicular intratubular germ cell neoplasia in children and adolescents with intersex. *Am J Surg Pathol* 1993; 17 (11): 1124-33.
113. Hannema S, Scott I, Rajpert-De Meyts E, Skakkebaek N, Coleman N, Hughes I. Testicular development in the complete androgen insensitivity syndrome. *J Pathol* 2006; 208(4): 518-27.
114. Dayner J, Lee P, Houk C. Medical treatment of intersex: Parental perspectives. *J Urol* 2004; 172 (4 Pt 2): 1762-5.
115. Hester J. Intersex(es) and informed consent: How physicians' rhetoric constrains choice. *Theor Med Bioeth* 2004; 25 (1): 21-49, [www.ars-rhetorica.net/David/InformedConsent.pdf](http://www.ars-rhetorica.net/David/InformedConsent.pdf).

116. Warne G, Grover S, Zajac J. Hormonal therapies for individuals with intersex conditions: protocol for use. *Treat Endocrinol* 2005; 4 (1): 19-29.
117. Cameron D. Caught between: An essay on intersexuality. In Dreger AD, ed. *Intersex in the Age of Ethics*. Hagerstown, Maryland: The University Publishing Group; 1999: 91-6.
118. Mouradian W. Deficits versus strengths: Ethics and implications for clinical practice and research. *Cleft Palate Craniofacial Journal* 2001; 38 (3): 255-9.
119. Williams N. The Imposition of gender: Psychoanalytic encounters with genital atypicality. *Psychoanalytic Psychology* 2002; 19 (3): 455-74, [www.bodieslikeours.org/content/view/145/170/](http://www.bodieslikeours.org/content/view/145/170/).
120. Bailez M, Gearhart J, Migeon C, Rock J. Vaginal reconstruction after initial construction of the external genitalia in girls with salt-wasting adrenal hyperplasia. *J Urol* 1992; 148 (2 Pt 2): 680-2; discussion 683-4.
121. Krstic Z, Perovic S, Radmanovic S, Necic S, Smoljanic Z, Jevtic P. Surgical treatment of intersex disorders. *J Pediatr Surg* 1995; 30 (9): 1273-81.
122. Kuhnle U, Bullinger M. Outcome of congenital adrenal hyperplasia. *Pediatr Surg Int* 1997; 12 (7): 511-5.
123. Hospital for Sick Children, Toronto. *Child Physiology: Sex Differentiation*. 2005, [www.sickkids.ca/childphysiology/cpwp/Genital/genitaldevelopment.htm](http://www.sickkids.ca/childphysiology/cpwp/Genital/genitaldevelopment.htm).
124. San Francisco Human Rights Commission. Public hearing on the treatment of intersex; 2004, [www.isna.org/videos/sf\\_hrc\\_hearing](http://www.isna.org/videos/sf_hrc_hearing).
125. Ward P. Is it a Boy or a Girl? [Cable broadcast]. Great Falls VA: Discovery Channel; 2000, [www.isna.org/videos/boy\\_or\\_girl](http://www.isna.org/videos/boy_or_girl).
126. Balen AH, Creighton SM, Davies MC, MacDougall J, Stanhope R, eds. *Paediatric and Adolescent Gynaecology: A Multidisciplinary Approach*. Cambridge: Cambridge University Press; 2004.
127. Cook AT. *Made in God's Image: A resource for dialogue about the church and gender differences*. Chicago: Reconciling Ministries Network; 2003, [www.madeinimage.org](http://www.madeinimage.org).
128. Sytsma, SE, ed. *Ethics and Intersex*. Edited by D. N. Weisstub. Vol. 29, *International Library of Ethics, Law, and the New Medicine*. Berlin: Springer; 2006.
129. Zderic SA, Canning DA, Carr MC, Snyder HM, eds. *Pediatric Assignment of Sex: A Critical Reappraisal*. New York: Kluwer Academic/Plenum; 2002.
130. Special Issue on Intersex. *Archives of Sexual Behavior* 2005; 34 (4).
131. Proceedings from the First World Congress: Hormonal and Genetic Basis of Sexual Differentiation Disorders, Tempe, Arizona, May 17-18, 2002. *The Endocrinologist* 2003; 13 (3).
132. Special issue on intersex. *Journal of Clinical Ethics* 1998; 9 (4).
133. Special issue on intersex. *The Psychologist* 2004; 17 (8), [www.bps.org.uk/\\_publicationfiles/thepsychologist/0804intersex.pdf](http://www.bps.org.uk/_publicationfiles/thepsychologist/0804intersex.pdf)
134. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Evaluation of the newborn with developmental anomalies of the external genitalia. *Pediatrics* 2000; 106 (1 Pt 1): 138-42, [aappolicy.aappublications.org/cgi/content/full/pediatrics;106/1/138](http://aappolicy.aappublications.org/cgi/content/full/pediatrics;106/1/138).
135. British Association of Paediatric Surgeons Working Party on the Surgical Management of Children Born with Ambiguous Genitalia. Statement of the British Association of Paediatric Surgeons Working Party on the Surgical Management of Children Born with Ambiguous Genitalia. 2001, [www.baps.org.uk/documents/Intersex%20statement.htm](http://www.baps.org.uk/documents/Intersex%20statement.htm).
136. Baskin L, Erol A, Li Y, Liu W, Kurzrock E, Cunha G. Anatomical studies of the human clitoris. *Journal of Urology* 1999; 162 (3 Part 2): 1015-20.
137. Bin-Abbas B, Conte FA, Grumbach MM, Kaplan SL. Congenital hypogonadotropic hypogonadism and micropenis: Why sex reversal is not indicated. *Journal of Pediatrics* 1999; 134 (5): 579-83.
138. Catlin AJ. Ethical commentary on gender reassignment: A complex and provocative modern issue. *Pediatric Nursing* 1998; 24 (1): 63-5 + 99.
139. Creighton S, Minto C, Steele S. Objective cosmetic and anatomical outcomes at adolescence of feminising surgery for ambiguous genitalia done in childhood. *Lancet* 2001; 358 (9276): 124-5, [www.thelancet.com](http://www.thelancet.com) (iscrizione gratuita obbligatoria).
140. Eckman MH. Patient-centered decision making: A view of the past and a look toward the future. *Med Decis Making* 2001; 21(3): 241-7.
141. Foley S, Morley GW. Care and counseling of the patient with vaginal agenesis. *The Female Patient* 1992; 17 (October): 73-80, [www.isna.org/pdf/foley-morley.pdf](http://www.isna.org/pdf/foley-morley.pdf).
142. Greenberg JA. Defining male and female: Intersexuality and the collision between law and biology. *Arizona Law Review* 1998; 41 (2): 265-328.
143. Intersex Society of North America. Frequently asked questions about intersex. 2005, [www.isna.org/faq/](http://www.isna.org/faq/).
144. Schober J. Sexual quality of life in an intersexual population: A needs assessment. *BJU Int* 2004; 93 Suppl 3: 54-6, [www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04711.x](http://www.blackwell-synergy.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2004.04711.x) (iscrizione gratuita obbligatoria).



## Chi siamo

Nel 2004, attraverso contatti mail, si è formato un primo gruppo di donne e genitori accomunati dall'interesse personale per la Sindrome da Insensibilità agli Androgeni.

L'anno successivo, con l'avvio del sito web, il gruppo si è allargato coinvolgendo un maggior numero di interessati e anche alcuni medici e psicologi che hanno offerto la loro collaborazione.

Nel 2006 il gruppo si è costituito in Associazione onlus con i seguenti obiettivi:

- a.** Fornire supporto alle persone interessate dall' AIS (Androgen Insensitivity Syndrome), nota in Italia anche come "Sindrome da Insensibilità agli Androgeni" o "Sindrome di Morris"; garantire il rispetto delle persone e tutelarne l'immagine e l'inserimento nella società;
- b.** Favorire l'incontro e l'aiuto reciproco sia per le donne interessate, sia per i loro familiari;
- c.** Aumentare le informazioni disponibili sull' AIS e contribuire alla loro diffusione;
- d.** Incoraggiare i medici, i genitori, la società ad una maggiore apertura verso i problemi legati ai disordini nella differenziazione sessuale;
- e.** Migliorare l'informazione e il trattamento medico e chirurgico;
- f.** Sostenere un approccio globale ai problemi da parte del personale sanitario;
- g.** Stabilire e mantenere contatti con altre associazioni che si occupano dell' AIS in Italia e all'estero;
- h.** Collaborare con Associazioni che, in Italia o all'estero, hanno fra gli obiettivi il supporto alle persone con disordini nella differenziazione sessuale (DSD) e alle loro famiglie.

Ben presto AISIA ha deciso di allargare il suo ambito e rivolgere l'attenzione non solo all' AIS, ma anche a tutte quelle condizioni simili (in particolare 46,XY DSD) per le quali non operasse alcun gruppo di supporto in Italia.

AISIA non ha una sede operativa, dato che sia i soci, sia gli "utenti" sono sparsi nelle varie regioni italiane. Ci si incontra ad intervalli regolari, ogni volta in un luogo diverso.

Tutti coloro che operano nell'Associazione sono volontari. AISIA si finanzia tramite quote associative, donazioni, 5x1000; recentemente la Regione Lazio ha finanziato il progetto che ci ha permesso di stampare questo testo.

## Cosa facciamo

Le attività dell'Associazione sono principalmente orientate al supporto e alla informazione / divulgazione.

Attività del gruppo di supporto:

- Sostegno alle persone e alle famiglie tramite sito web, posta elettronica, incontri di piccolo gruppo.
- Incontro annuale aperto a tutte le persone in contatto.
- Incontri di auto-aiuto con supporto psicologico.

Informazione / divulgazione:

- Partecipazione a convegni medici.
- Diffusione di materiale informativo.
- Sito web.
- Elaborazione e/o traduzione, stampa e diffusione di testi (2010 *Manuale per i genitori*, 2012 le presenti *Linee guida cliniche*).