

Tratto da *“Clinical Guidelines for the management of Disorders Of Sex Development in Childhood”* -

A cura di: Consortium on the management of Disorders of Sex Development -

Edito da: ISNA, 2006

Traduzione a cura del gruppo di supporto italiano

[L'intera pubblicazione è reperibile su Internet :www.dsdguidelines.org]

DSD (Disturbi della Differenziazione Sessuale) e situazioni correlate

Carenza di 17-beta reduttasi (XX o XY)

Aspetto femminile, ma non è possibile produrre estrogeni o testosterone; di conseguenza non ci sono modificazioni puberali. Controllare i testicoli ritenuti per il rischio di tumori. Rischio di insufficienza surrenale.

46,XY con carenza di 3-beta-idrossisteroide deidrogenasi (HSD)

In genere letale; rischio di grave insufficienza surrenale. Necessario il trattamento endocrino per il mantenimento della salute e della fertilità.

Carenza di 5-alpha reduttasi (5-AR)

Ci sono sostanziali variazioni nell'identificazione di genere. Se il paziente è stato allevato come femmina, le decisioni sull'identità di genere vanno prese prima della pubertà (per es. il paziente potrebbe scegliere una orchidectomia).

Sindrome da Insensibilità Completa agli Androgeni (CAIS)

Crescono come ragazze. Con le attuali tecnologie sono infertili. I testicoli ritenuti presentano un rischio aumentato di tumori maligni dopo la pubertà; consigliare alle pazienti di considerare l'orchidectomia dopo la pubertà. (Attendere fino alla pubertà permette alle pazienti di avere una femminilizzazione naturale e di fare una scelta a proposito dell'orchidectomia). La vagina può essere più corta della media; se la paziente desidera allungare la vagina, può ricorrere alla pressione con dilatatori o, in una seconda fase, all'intervento chirurgico.

Sindrome da Insensibilità Parziale agli Androgeni (PAIS)

L'assegnazione iniziale di genere dovrebbe considerare che l'esposizione prenatale ad alti livelli di androgeni può indirizzare il cervello a svilupparsi in modo tipicamente maschile. (E' probabile che ad una più elevata mascolinizzazione dei genitali corrisponda una maggiore mascolinizzazione cerebrale). Le iniezioni di testosterone possono essere usate per testare il grado di risposta. Bisogna ricordare che, se la paziente è stata allevata come ragazza, i testicoli causeranno un certo grado di virilizzazione puberale; il leuprolide può essere usato per ritardare la pubertà in modo da non affrettare la decisione di una eventuale orchidectomia. Se la paziente desidera allungare la vagina, può ricorrere alla pressione con dilatatori o, in una seconda fase, all'intervento chirurgico. Se il paziente è stato allevato come ragazzo, offrire la terapia ormonale alla pubertà.

Afallia

Se i testicoli sono normali, il cervello si considera orientato in senso maschile. Ci sono evidenze che, se assegnate al sesso femminile, una notevole percentuale di queste bambine desiderano poi diventare ragazzi. Possono essere fertili; preservare la fertilità. Ogni comunicazione tra uretra e retto deve essere riparata per evitare infezioni e danni renali.

Clitoridomegalia

Fare i test per PAIS, CAH (Sindrome Adreno-genitale), etc. Controllare la madre per valutare eventuali situazioni virilizzanti.

Estrofia cloacale 46,XY

Disordine complesso con forme di presentazione variabili; sopravvivenza a lungo termine di circa il 70%. Nel passato molti di questi bambini erano allevati come femmine; un notevole numero di queste bambine desiderano poi diventare ragazzi. La rimozione di testicoli sani non dovrebbe essere effettuata senza il consenso del paziente, in quanto elimina la fertilità.

Sindrome adrenogenitale 46,XX (Congenital Adrenal Hyperplasia – CAH)

La Sindrome Adrenogenitale (SAG) può mettere in pericolo la vita. Fino a che non sia stata esclusa, una diagnosi ed un trattamento immediato devono essere presi in considerazione in tutti i bambini con genitali ambigui. In caso di SAG è necessario il trattamento endocrinologico per mantenere la salute e la fertilità e per prevenire una pubertà precoce. Le mestruazioni richiedono una apertura di drenaggio (separata dal sistema urinario) per evitare il dolore e le infezioni. Una vagina internalizzata, se non corretta, può essere all'origine di ristagno urinario e infezione.

Disgenesia gonadica (parziale e completa)

Le gonadi disgenetiche presentano un rischio notevolmente elevato di degenerazione maligna. Soggetti infertili. Cariotipo variabile.

Ipospadi

Effettuare i test per CAH (SAG), PAIS, etc. Se associata con ipodistensibilità dei corpi cavernosi ci può essere un dolore significativo con l'erezione. Rischio aumentato di infezioni urinarie. La localizzazione del meato può interferire con l'emissione di sperma (fertilità); il paziente può decidere di affrontare questo problema con l'inseminazione artificiale o con la chirurgia. Il paziente può anche avere l'emissione delle urine a spruzzo o necessità di urinare in posizione seduta; Guardare le note generali a proposito dei problemi psicosociali. L'ipospadia associata al criptorchidismo aumenta la probabilità di una sottostante DSD.

Sindrome di Kallman

Queste persone vengono cresciute in accordo con il sesso cromosomico. I maschi sono potenzialmente fertili. Presenza di anosmia (assenza dell'odorato).

Sindrome di Klinefelter (47,XXY)

Genitali tipicamente maschili senza ambiguità, i testicoli possono tuttavia essere piccoli. Comune la ginecomastia alla pubertà. Probabilità di azoospermia; per favorire la fertilità possono essere usate tecniche di riproduzione assistita. Alcune difficoltà di apprendimento possono essere associate al cariotipo 47,XXY; rivolgersi all'aiuto di specialisti nelle disabilità dell'apprendimento.

Sindrome di Mayer, Rokitansky, Kuster, Hauser (conosciuta anche come MRKH, agenesia Mulleriana, agenesia vaginale)

Ovaie presenti con utero assente, malformato o piccolo; in una minoranza di pazienti possono essere associate anomalie renali e della spina dorsale. Se la paziente desidera allungare la vagina, può ricorrere alla pressione con dilatatori o, in una seconda fase, all'intervento chirurgico.

Micropene 46,XY

Nel passato molti esperti consigliavano di allevare questi bambini come femmine. Le evidenze suggeriscono che questi bambini possono crescere bene come maschi e che, se allevati come femmine, possono in seguito transitare al sesso maschile. Le cause sono variabili; una causa è il pan-ipopituitarismo congenito, che nei

maschi è comunemente associato ad ipoglicemia potenzialmente letale, dovuta alla carenza di ormone della crescita (GH) e ACTH. Nonostante la correzione del pan-ipopituitarismo, questa ipoglicemia è tipicamente non responsiva alla maggior parte degli interventi medici standard.

Presenza contemporanea di ovaio e testicolo e/o ovotestis (storicamente definito come vero ermafroditismo)

Il tessuto testicolare presenta un rischio aumentato di degenerazione maligna. (Nota: l'uso del termine "ermafroditismo vero" spaventa parenti e pazienti senza necessità; spiegare che questo è il termine ufficiale nella letteratura medica, ma che è una definizione non appropriata.).

Sindrome da Persistenza del Dotto Mulleriano

Rischio di criptorchidismo e delle complicazioni associate. Aumentato rischio di infertilità.

Virilizzazione indotta da progestinici

La storia di esposizione a ormoni virilizzanti è limitata alla vita prenatale, così la virilizzazione non progredisce.

Mosaicismo dei cromosomi sessuali (per es. 45,X/46,XY)

Genotipi e fenotipi variabili; possono avere genitali ambigui o apparire maschi o femmine senza ambiguità. Tenere sotto controllo per la comparsa di tumori maligni gonadici.

Sindrome di Swyer (altro nome per la disgenesia gonadica 46,XY)

Vedere sopra la disgenesia gonadica

Sindrome di Turner (45,X)

Alta variabilità fenotipica. Genitali tipicamente femminili, senza ambiguità. In genere infertili, eccetto tecniche di fertilità assistita (donazione dell'uovo e fecondazione in vitro). Bassa statura. Associazione con anomalie cardiache e renali. Aumentato rischio di disabilità nell'apprendimento non verbale; rivolgersi a specialisti nelle disabilità dell'apprendimento.
