

## Organi genitali ambigui

### Cosa vuol dire 'genitali ambigui'?

Il termine 'Genitali ambigui' significa che i genitali di un neonato sono diversi da quelli della maggior parte dei bambini e delle bambine. Genitori e medici non possono immediatamente determinare il sesso del neonato. Ad esempio, un bambino può avere un clitoride di grandi dimensioni che assomiglia più ad un pene piccolo e la fusione delle labbra che le fanno somigliare ad uno scroto. In alcuni bambini, il pene non si forma o è molto piccolo, e l'apertura attraverso la quale scorre l'urina può essere alla base del pene anziché sulla punta.

Le condizioni in cui ci sono queste caratteristiche sono chiamate disordini dello sviluppo sessuale (Disorders of Sex Development o DSD in inglese).

### DEFINIZIONI

**Cromosomi sessuali:** i cromosomi X e Y. In generale, le persone hanno 46 cromosomi, tra cui due cromosomi sessuali.

La maggior parte delle donne hanno due cromosomi X (XX). La maggioranza degli uomini hanno un cromosoma X e uno Y (XY).

- **Gli ormoni sessuali:** sostanze chimiche prodotte dal corpo che possono avere un'influenza sullo sviluppo sessuale e sulle funzioni sessuali. Tra di esse vi sono l'estrogeno (l'ormone femminile) e il testosterone (ormone maschile).

- **Gonadi:** organi riproduttivi (testicoli e ovaie). Durante la pubertà, i testicoli producono spermatozoi e ormoni maschili. Le ovaie producono gli ovuli e gli ormoni femminili.

- **Organi genitali:** gli organi genitali esterni come pene e scroto negli uomini, e il clitoride e le grandi labbra nelle donne.

- **Determinazione del sesso:** Il sesso nel quale un bambino viene allevato.

- \* **Identità sessuale:** il concetto che le persone hanno di se stessi come maschi o come femmine.

### **Come si sviluppano gli organi sessuali del feto?**

Poco dopo il concepimento, le gonadi in genere diventano testicoli o ovaie. Nei maschi, gli ormoni prodotti dai testicoli fanno sì che si formino il pene e lo scroto. In assenza di ormoni maschili, si sviluppano la vagina, il clitoride e le labbra nel feto femminile.

### **Quali sono le cause degli organi genitali ambigui ?**

Ci sono molte cause degli organi genitali ambigui, a volte vengono raggruppate secondo i cromosomi sessuali presenti.

**Disordini con cromosomi 46 XX** si presenta quando il feto femminile è esposto a un eccesso di ormoni maschili nel periodo in cui si stanno formando i genitali. Il disturbo più comune è l'iperplasia surrenale congenita, una condizione in cui le ghiandole surrenali (piccole ghiandole nell'addome) producono troppi ormoni maschili

**Disordini con cromosomi 46, XY** si presenta nel feto maschile e quando:

- I testicoli non si sviluppano debitamente
- I testicoli non possono produrre abbastanza testosterone
- Il corpo non può utilizzare il testosterone correttamente.

**Disordini dei cromosomi sessuali** si verificano quando c'è una combinazione atipica o il numero atipico di cromosomi sessuali. Le cause cambiano in base al tipo di variazione.

### **Di quali analisi ha bisogno il vostro bambino?**

Il medico esaminerà il vostro bambino e farà domande sulla storia medica della famiglia. Il medico dovrà esaminare i cromosomi e determinare il livello di ormoni nel sangue e probabilmente nell'urina. A volte ecografie e tomografia possono mostrare organi sessuali interni.

In alcuni casi, i medici esaminano i campioni di tessuto delle gonadi ed con strumenti speciali (laparoscopia).

A volte si può arrivare a una diagnosi in pochi giorni; altre volte, può essere necessario più tempo.

### **Quali fattori sono presi in considerazione per determinare il**

## **sesso di tuo figlio?**

Potrebbe essere necessario prendere la decisione di allevare vostro figlio come un bambino o come una bambina.

Voi e il tuo medico dovete tenere in conto :

- La causa della condizione del bambino (se è possibile determinarla) e la probabile identità sessuale
- L'aspetto dei genitali del vostro bambino
- Le opzioni chirurgiche
- La probabilità che le gonadi del vostro bambino funzionino bene per il futuro
- Se il vostro bambino sarà fertile
- Le preferenze e le credenze culturali della vostra famiglia.

## **Qual è il trattamento per gli organi genitali ambigui?**

Obiettivi del trattamento sono : garantire il benessere, la funzionalità sessuale, il potenziale di fertilità e una stabile identità sessuale

a lungo termine per il bambino. Il trattamento può includere la terapia ormonale (di solito durante la pubertà) e interventi chirurgici per migliorare la funzionalità sessuale e per ragioni estetiche.

E' possibile che i medici consiglino l'intervento chirurgico ad alcuni pazienti durante l'infanzia. In altri casi, i genitori possono scegliere di evitare un intervento o ritardarlo finché il bambino non abbia l'età per partecipare alla decisione.

## **Quali risorse per aiutare in caso di genitali ambigui?**

Tu e il tuo bambino dovrete consultare un team di operatori sanitari, con specialisti della salute neonatale, genetica, endocrinologia , chirurgia pediatrica, urologia e psicologia. Per molti genitori e bambini, i gruppi di sostegno sono stati utili.