

Progetti innovativi per le malattie rare

Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali, malattia rara multifattoriale

Silvano Bertelloni*, Fulvia Baldinotti°, Diego Peroni*, Maria Adelaide Caligo°

*Endocrinologia Pediatrica, UO Pediatria Universitaria; °SVD Genetica Molecolare, Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Pisa

Abstract

Difetti dello sviluppo sessuale (DSS) con ambiguità dei genitali, in cui rientrano diverse malattie rare (codici principali RNG262, RNG263, RNG010, RN0240, RCG020) rappresentano un gruppo eterogeneo di condizioni complesse, in cui il quadro clinico è estremamente variabile. Si possono infatti avere persone con un cariotipo maschile 46,XY e fenotipo femminile normale o grave ambiguità dei genitali esterni o al contrario neonate con cariotipo 46,XX e genitali fortemente ambigui fino a una virilizzazione completa del fenotipo ma con gonadi ritenute. Infine si possono avere soggetti fenotipicamente maschi con cariotipo 46,XX. La nuova classificazione (Hughes IA, et al. Consensus statement on management of intersex disorders. Arch Dis Child 2006; 91:554-63) e le nuove acquisizioni di genetica molecolare permettono oggi un migliore inquadramento clinico e un migliore percorso assistenziale per questi bambini e adulti, che non può prescindere da una più razionale assegnazione del sesso. Il management presso centri di riferimento, un'adeguata terapia ormonale sostitutiva per età e sesso dall'adolescenza in poi (se le gonadi sono non funzionanti o rimosse), e un adeguato supporto psicologico, unitamente a un'informazione chiara e completa sulla condizione clinica al paziente e alla famiglia, consentono di ottimizzare l'outcome a lungo termine (benessere fisico, psichico e sociale) del soggetto.

L'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana mediante l'attività di Endocrinologia Pediatrica, UO Pediatria Universitaria e della SVD di Genetica Molecolare SSN, oltre ad aver partecipato alla elaborazione del Consensus 2006, in cui sono state tracciate le attuali linee di presa in carico delle persone con DSS dalla nascita all'età adulta, ha partecipato a EUROSDS: European collaborative study on disorders of sex development (funded by Seventh Framework Programme of European Community (EU-FP7)) e a COST Action DSDnet: A systematic elucidation of differences of sex development (<http://www.dsdnet.eu/cost.html>) (supported by Horizon 2020 - EU Framework Programme for Research and Innovation). Ha inoltre partecipato alla fondazione di It-DSD Study Group: Gruppo di Studio Italiano Disturbi della Differenziazione Sessuale (<http://www.dsd-it.it>), di cui fa parte del gruppo di coordinamento ed è attivamente impegnata nell'ambito di una delle associazioni di genitori (Associazione Italiana Sindrome da Insensibilità agli Androgeni o AISIA, <http://www.aisia.org/>), che ha l'obiettivo primario di favorire la condivisione di supporto e di informazioni fra familiari e persone affette da DSS. In secondo luogo AISIA si propone di promuovere la sensibilizzazione dell'ambiente medico e della società rispetto alle reali esigenze delle persone con DSS, quali dignità, autonomia, salute e benessere sul lungo periodo.

L'Endocrinologia Pediatrica, UO Pediatria Universitaria e la SVD di Genetica Molecolare SSN si configurano oggi come punto riferimento nazionale per la presa in carico e diagnosi di questo gruppo di patologie rare, come documentato dalle provenienze prevalentemente extraregionale dei pazienti. All'interno di AOUP sono inoltre presenti altre competenze come il Laboratorio di Chimica e Endocrinologia (dr.ssa MR Sessa) che risulta indispensabile per un'ottimale diagnosi biochimica dei DSS.

Nonostante i progressi in questo campo, la corretta gestione di una persona con DSS continua a rappresentare una difficile sfida, anche per il rischio di errate diagnosi che possono portare a interventi non necessari con compromissione della qualità di vita a breve e lungo termine e di stigmatizzazione sociale.