

# 46,XX ISC maschio: approccio integrato

Paola Vizziello<sup>1</sup>, Paola Ajmone<sup>1</sup>, Alessandra di Lascio<sup>2</sup>,  
Federico Monti<sup>1</sup>, Sara Arrigoni<sup>3</sup>, Valeria Brunelli, Gianni  
Russo<sup>4</sup>

1. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
2. Università Vita-Salute San Raffaele, IRCCS Ospedale San Raffaele, U.O. Pediatria, Milano
3. Ospedale Buzzi, U.O. Pediatria, Milano
4. IRCCS Ospedale San Raffaele, U.O. Pediatria, Milano

# M. T. pakistano, barriera linguistica

- Diagnosi di **iperplasia surrenalica congenita SV** a 7 anni per ipospadia, criptorchidismo, pubarca  
Genetica per 21OHD: 1(656A/C>G) / 1(656A/C>G)
- **46,XX**
- Cresciuto come maschio → **identità maschile**
- Rx EO: 16 anni (EC 7 anni)
- RM addome: utero ipoplasico, ovaie presenti
- A 10 anni intervento di uretroplastica e posizionamento di protesi testicolari, non rimossi utero e ovaie
- Controlli irregolari → dai 10 anni in terapia con HC e LHRHa
- Proposta terapia con testosterone dai 14 anni
- Periodi di controllo ormonale molto irregolare, grave obesità

Età 15 aa 2 ms    148,9 cm (-2,26 sds)    68,7 kg    BMI 31,2 (2,25 sds)  
pene 50x22 mm, protesi testicolari

# Valutazione psicologica e neuropsichiatrica (7 anni): quali gli aspetti da considerare?

## Background culturale

### Complessità della mediazione culturale in patologie con grosso link religioso/culturale

- Nazionalità Pakistana
- Identità maschile 'nutrita' fin dalle prime epoche di vita dai genitori attraverso comportamenti e attribuzioni (determinante nella società di provenienza), facilitata dalle credenze sociali e consolidata.
- **Bambino orientato psicologicamente verso un'identità maschile** valutata clinicamente con:
  - colloquio con il paziente, i genitori
  - osservazione
  - valutazione testale (Intervista Identità di Genere di Zucker, Blacky)
- **Indicazioni: supporto psicologico**
  - una volta/15 giorni per 6 mesi, poi monitoraggio/2 mesi fino ad ora
  - specialistico (expertise sulla complessità)

# Trattamento psicoterapico

-Aspetto farmacologico: compliance all'assunzione (evitare ciclo mestruale, ....)

Le Linee Guida dicono che deve decidere lui cosa fare.

-Sviluppo preadolescenziale ed adolescenziale con attenzione allo sviluppo di un'immagine di sé integrata (autostima, bassa statura, aumento ponderale, conformazione dei genitali)

-Relazione con il gruppo dei pari: identificazione di genere

-Consapevolezza della propria identità: accettazione della chirurgia riparativa? definitiva? definitiva?(sterilità, farmacoterapia continuativa)

-Rischio dinamico evolutivo: emergere di confusività affettiva ('a spot')

- Necessità e nostra indicazione di presa in carico del nucleo familiare

# Obiettivi futuri

- Colloqui coi genitori (tramite mediatore culturale) per definire la loro comprensione della situazione, prospettando colloqui esplicativi anche con ragazzo.
- Colloqui con genitori e ragazzo (tramite mediatore culturale) per definire la comprensione del ragazzo della sua situazione
- Proseguire supporto psicologico/psicoterapico a genitori e ragazzo anche per avere conferma della sua identità di genere
- Spiegare la necessità vitale della terapia ormonale sostitutiva con cortisone, l'utilità della terapia di supporto con testosterone e della terapia con LHRHa fino a eventuale scelta definitiva.
- Spiegare gradualmente al ragazzo in base alla comprensione della sua situazione gli interventi chirurgici possibili e le loro conseguenze
- Arrivare a una scelta consapevole del ragazzo sul proprio presente/futuro
  - Interventi chirurgici?
  - Quali?
  - Quando?
- Intervento integrato medico-psicologo/psicoterapeuta-chirurgo

## Gender Dysphoria and Gender Change in Chromosomal Females with Congenital Adrenal Hyperplasia

Arianne B. Dessens, Ph.D.,<sup>1,2</sup> Froukje M. E. Slijper, Ph.D.,<sup>1</sup>  
and Stenvert L. S. Drop, M.D., Ph.D.<sup>1</sup>

---

This article reviews the literature on studies and case reports on gender identity and gender identity problems, gender dysphoria, and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia, raised male or female. The large majority (94.8%) of the patients raised female ( $N = 250$ ) later developed a gender identity as girls and women and did not feel gender dysphoric. But 13 (5.2%) patients had serious problems with their gender identity. This percentage is higher than the prevalence of female-to-male transsexuals in the general population of chromosomal females. Among patients raised male, serious gender identity problems were reported in 4 (12.1%) out of 33 patients. From these observations, we conclude that the assignment to the female gender as a general policy for 46,XX patients with CAH appears justified, even in severely masculinized 46,XX newborns with CAH (Prader stage IV or V).

---