

REPORT

International i-DSD Meeting

Glasgow

6-8 giugno 2013

Santiago Vallasciani

UOSD Urologia Pediatrica

IRCCS Ca' Granda – Ospedale Maggiore Policlinico

Milano

Programma Abstracts

Copia .pdf disponibile

santiago.vallasciani@gmail.com

4th I-DSD Symposium

Glasgow, UK

2013



**Proceedings of the 4th International
Symposium on Disorders of Sex
Development**

**University of Glasgow
7th-9th June 2013**

i-DSD Meeting – Glasgow 6-8/6/13

- DSD Training Workshop for new investigators
- i-DSD Meeting



Partecipanti

- Tutti i continenti
- Specialità
 - Endocrinologi
 - Genetisti
 - Chirurghi/Urologi
 - Psichiatri/Psicologi
 - Gruppi supporto
 - Infermieri
 - Ginecologi



DSD Training workshop for new investigators

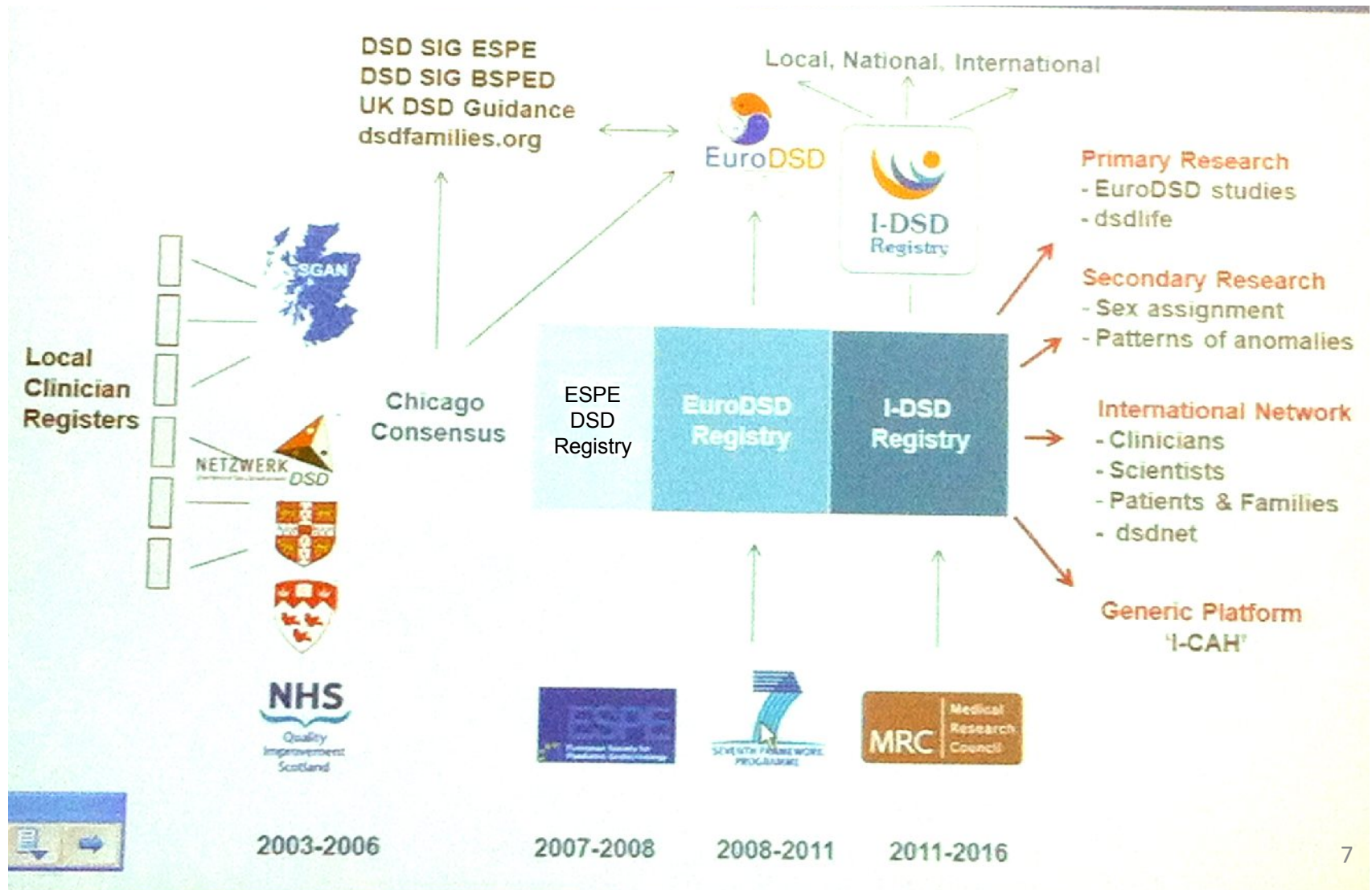
- Presentazione del Registro i-DSD
- Navigazione del sito www.i-dsd.org
- Gestione dei casi DSD
 - Informazione alle famiglie
 - Gruppi di supporto
- Pratica: proposte di lavoro coi dati i-DSD

i-DSD Meeting

- Registro i-DSD e simili
- Studi popolazione
 - Registri internazionali
 - Popolazione afferenti Centri di riferimento
- Aspetti psicologici
 - Gruppi di supporto
 - Studi su popolazioni DSD
- Aspetti endocrinologici
- Aspetti chirurgici

Registri internazionali multicentrici

Dal 2003 numerosi registri nazionali o regionali in UE



Registri internazionali multicentrici

USA (Seattle – UCSF – UCLA – Michigan)

Registro multidisciplinare multicentrico

DSD Traslational group

Cambridge DSD database (262 pazienti)

Il futuro dei registri (Taruscio – ISS – RM)

basati su piattaforme già esistenti? (www.epirare.eu)

Registri internazionali multicentrici

COST: da 40 anni cerca di ridurre la frammentazione della ricerca in UE mediante “Actions”

DSDnet

Attività	sito web pubblicazioni (scientifiche e giuridiche) training
Obiettivi	network mondiale esperti DSD Sviluppo della valutazione biochimica e genetica Sensibilizzazione scientifica e pubblico riguardo DSD Sviluppo strumenti diagnostici e strategie di gestione Appropriatezza clinica Accettazione famiglie e pazienti Economicamente sostenibile

Studi di popolazione (registri)

DSD-life: long term effects on hormonal and surgical therapy and psychological intervention (in corso)

i-DSD: temporal changes in sex assignment

< 1990: basato nel fenotipo

> 1990: basato nel cariotipo

i-DSD: range and patterns of associated conditions in DSD
(escluse patologie che fanno parte dei DSD)

Studi di popolazione (Centri)

Egitto (Cairo): 232 pazienti afferenti al Centro

Consanguinità aumenta incidenza DSD

Belgio (Ghent): patologie cardiovascolari nei pazienti 45X/46/XY

Simile Turner: più frequenti cuore sinistro

ipertensione in 30-50%

Francia (Parigi): making sense of genetic information

50% dei DSD hanno gene conosciuto o buon candidato

Ma è necessario accurata definizione di genotipo da associare al genotipo

Studi di popolazione (Centri)

Londra (Ginecologia): Practical management of an adult at risk for gonadal tumourigenesis

CAIS rischio tumorale gonfiato ma ancora domande senza risposte

Rotterdam (Genetista): the fate of the gonad in DSD

Ricerca dei fattori di rischio di tumori associati a DSD

Distinguere forme precursori neoplasici da cellule immature persistenti

Karachi (Endocrinologo): care standards in poor countries

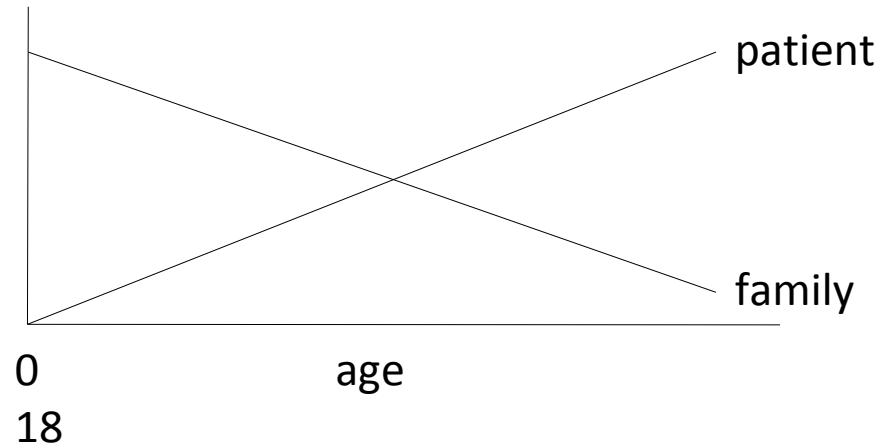
Protocolli per i DSD in paesi in via di sviluppo

Lo scenario in Pakistan:

- scarse risorse
- Fattori sociali e religiosi
- diagnosi tardiva

Aspetti psicologici – Gruppi di supporto

Ellie Magritte - www.dsdfamilies.org (Support group – USA)



Sfide x genitori:

- Assegnazione sesso / dubbi
- incapacità/difficoltà nel capire aspetti medici
- linguaggio
- visite mediche ripetute
- isolamento

Come superare queste sfide?

Gruppi di supporto per pazienti/famiglie (condividere esperienze, sollecitare supporto)

Materiale educativo → principalmente supporto psicologico e consigli pratici

Cosa chiedono pazienti e famiglie?

utilizzare linguaggio semplice e neutro

review meetings

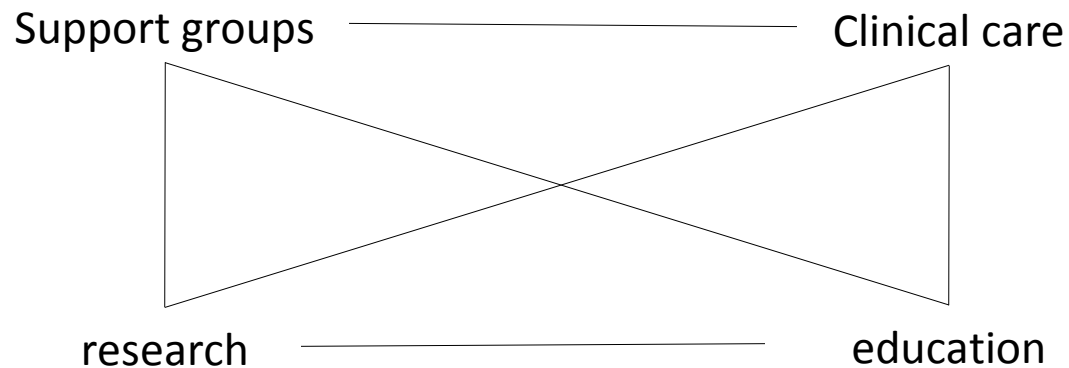
incontri per famiglie e pazienti

“teaching sex is about fun”

Aspetti psicologici – Gruppi di supporto

Ellie Magritte - www.dsdfamilies.org (Support group – USA)

Una impresa comune



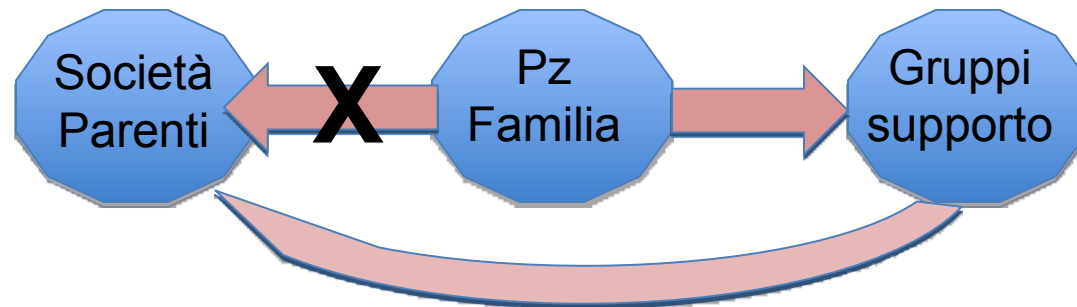
Aspetti psicologici – Studi popolazione

Chicago (Pediatria)

Aspetti psicosociali DSD

Definizione di successo di trattamento (cosa? Per chi? Da chi? Quando?)

Storia psico-sociale di un caso di DSD (funzione dei gruppi di supporto)



Multidisciplinare o Interdisciplinare?

Sviluppi futuri:

integrare ricerca con cura del paziente
integrare aspetti medici e psicologici

Aspetti psicologici – Studi popolazione

Regno Unito (Infermiera): interazione di giovani donne DSD con sanitari

Popolazione: 13/30 partecipanti – età media 16.8 anni

spettro di DSD (estrofia cloaca, PAIS, cloaca, SAG, Turner, duplicazioni vaginali, MRKH)

Giovani con DSD hanno preoccupazioni simili ad altri giovani con malattie croniche

Giovani donne non arrabbiate con famiglie per racconto limitato della loro condizione ma non vogliono che la loro storia venga condivisa senza loro permesso

Punto di vista obiettivo da parte dei sanitari può offrire consapevolezza ai giovani durante il passaggio attraverso l'età adolescenziale

Ostacolo per comunicare in alcune aree può essere associato a sanitari del sesso opposto

Aspetti psicologici – Studi popolazione

Indonesia (Infermiera): Gender outcome

Studi su identità sessuale in 118 pazienti > 6 aa di vita
(in indonesia il sesso è assegnato dai genitori quando i genitali sono ambigui)

Molti problemi di genere in pazienti allevati come femmine

Cambio di sesso femmina → maschio

81% 46,XY ipovirilizzati cresciuti come femmine

14% 46,XX SAG mai trattati

età di disforia di genere: pubertà

Aspetti psicologici – Studi popolazione

Cambridge (Psicologa)

Aspetti endocrinologici

Birmingham (Endocrinologo): Metabolomica

Light chromatography su one-spot di urina

Lyon (Chirurgo): La crescita del tubercolo genitale

Il testosterone non è uno stimolatore della crescita fallica

L'inadeguatezza del piatto uretrale è legata a un'inadeguata crescita dei tessuti del raggio ventrale del pene

Altri tipi di stimolazione sono sotto studio

Southampton (Chirurgo): Terapia medica del testicolo non disceso

Esiste evidenza di alterazione nella spermatogenesi nel criptorchide
(anche nel testicolo controlaterale)

Studio in corso sulla terapia con GnRH pre e postoperatorio

Aspetti endocrinologici

Sheffield (Endocrinologo): sostituzione idrocortisonica in insufficienza adrenale

Ritmo circadiano → modula azione glicocorticoidi

Regime terapeutico 3 volte/die a basso dosaggio crea tre picchi

Nuove terapie

Plenadren (1/die): capsula con superficie a rilascio immediato e core a rilascio prolungato

Chromocort (1-2/die) microparticelle

Aspetti chirurgici

Ghent (Urologo): Falloplastica in uomini con DSD e micropene

Alta incidenza di complicanze uretrali
100% dei pz rifarebbe l'intervento

Le barriere psicologiche per raggiungere una vita sessuale sono tanto importanti come quelle fisiche

(“quando lasci l'ospedale senti che hai qualcosa che non è tua”)

1. la falloplastica già golden standard nel transessualismo può essere trasferita ai pazienti 46,XY con micropene ma in modo limitato
(anche se il 100% rifarebbe l'intervento!)
2. necessaria studi a popolazione più ampia (non studiato long-term follow up dei dispositivi erettili protesici)
- 3- supporto psicologico deve essere parte integrante della gestione