



<<< indietro

Il neonato con anomalie della differenziazione sessuale

Ogni anno circa un bambino su 5000 nasce con una condizione di ambiguità genitale, condizione che richiede una corretta attribuzione del sesso nel più breve tempo possibile. La nascita di un neonato con genitali ambigui rappresenta, oltre che un problema diagnostico per il neonatologo, una situazione di stress emotivo importante per la famiglia.

E' necessario che l'assegnazione del sesso scaturisca dal lavoro di un team multidisciplinare composto dal neonatologo, dal genetista, dal chirurgo pediatra e dallo psicologo.

Ciò consente un precoce legame tra i genitori ed il bambino che non sia influenzato da una ambigua identità sessuale del nuovo nato.

Non sempre, tuttavia, il neonatologo può avvalersi della collaborazione di tale team e disporre delle indagini diagnostiche essenziali per la corretta attribuzione del sesso.

Per mettere in atto i provvedimenti terapeutici più opportuni è necessaria una approfondita conoscenza dei meccanismi embriogenetici, biochimici e genetici alla base della normale differenziazione sessuale.

Valutazione del neonato con genitali ambigui

La valutazione del neonato con pseudoermafroditismo si basa sull'esame dei genitali esterni e sulla rilevazione di aspetti morfologici peculiari a carico di altri organi ed apparati.

Il primo approccio diagnostico deve essere indirizzato alla valutazione delle dimensioni del pene ed in particolare la consistenza dei corpi cavernosi e la posizione del meato urinario. Nei pazienti con ipospadia vulviforme è importante identificare la presenza di un ostio vaginale separato dal meato urinario esterno. Se è possibile palpare delle gonadi in sede scrotale od inguinale quasi sicuramente ci si trova in presenza di un testicolo.

Dopo le valutazioni a carico dell'apparato genitale è opportuno misurare la pressione arteriosa e porre particolare attenzione alle condizioni generali del neonato (distrofia-disidratazione) ed alla presenza di eventuali abnormi pigmentazioni cutanee (aumento dell'ACTH) nella ipotesi di una sindrome adrenogenitale.

Nella anamnesi ostetrica deve essere indagata l'eventuale assunzione di ormoni nel corso della gravidanza.

Per ciò che concerne le indagini diagnostiche, la determinazione del cariotipo è di importanza prioritaria.

La valutazione del pattern ormonale prevede il dosaggio dei livelli plasmatici di 17-idrossiprogesterone, il desossicortisolo, cortisolo, LH, FSH, testosterone, DEAS, Androstenedione, DHT ed ACTH.

Altre indagini utili ma non essenziali nella fase precoce dell'accertamento del sesso sono rappresentate da:

Ecografia pelvica: permette di identificare la presenza di strutture femminili (ovaie, utero, tube). Questa indagine è particolarmente utile nei primi giorni di vita quando l'utero va incontro ad un fenomeno di ipertrofia sotto l'azione degli estrogeni materni. Nei casi in cui sia presente un seno urogenitale comune è utile eseguire una genitografia per mettere in evidenza l'anatomia dei genitali interni (vagina, dilatazione dell'utricolo prostatico, uretra, vescica). La laparotomia diagnostica, un tempo molto utilizzata, è di scarso ausilio in epoca neonatale mentre rimane di notevole importanza nel sospetto di ermafroditismo vero dove è essenziale per la diagnosi di certezza.

Classificazione degli stati Intersessuali:

Gli stati intersessuali possono essere divisi in tre gruppi fondamentali:

- **Pseudoermafroditismo maschile**
- **Pseudoermafroditismo femminile**
- **Disgenesie gonadiche**