LA SINDROME
DELL'INSENSIBILTA' COMPLETA
AGLI ANDROGENI

Garry L. Warne

Inizialmente pubblicato in inglese dal Dipartimento di Endocrinologia e del diabete del Royal Children's Hospital, Flemington Road, Parkville, Victoria 3052, Australie
© Garry L. Warne 1997

Edito da Jane Drury
Impaginato da Kate Vandestadt
Education resource centre
Women's and Children's Health Care Network

Illustrato da Jocelyn Bell

Stampato inizialmente in Australia da Pritgraphics

Sostenuto finanziariamente da Serono

National Library of Australia
Informazioni relative alla pubblicazione:
Warne, Garry L.
Complete Androgen Insensitivity Sindrome.
ISBN 0 9587416 1 1.

Garry L. Warne, MBBS, FRACP
Associate Professor and Director
Department of Endocrinology and Diabetes
Royal Children's Hospital
Parkville, Victoria, Australia

Traduzione in italiano dalla versione francese dell'AIS Support Group

AIS Support Group – www.medhelp.org/www/ais (Pagine in inglese, italiano e multilingue)

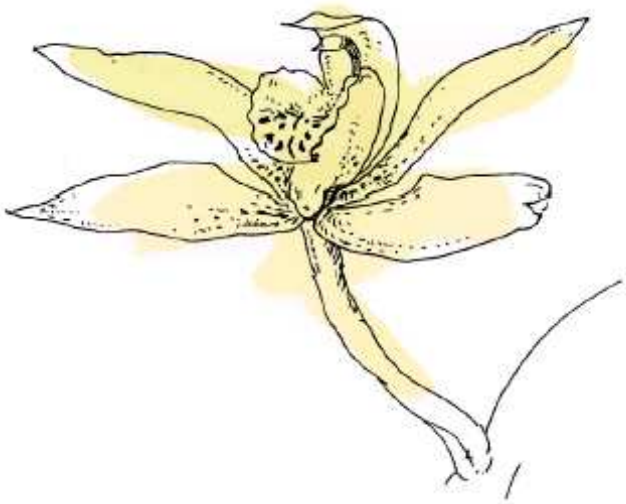
NOTA DELL'AUTORE

Questo libro è il risultato degli incontri con numerose persone:

L'editrice del giornale del Gruppo di Sostegno AIS (Regno Unito), che desidera restare anonima, ed i membri del Gruppo di Studi AIS; Dr.Jennifer Batch, Dipartimento di pediatria, Università di Melbourne; Dr.Sonia Grover, Ginecologa, Centro per la salute degli adolescenti, Royal Children's Hospital; Professor John Huston, Direttore di Chirurgia Generale, Royal Children's Hospital; Elizabeth Loughlin, Assistente sociale, Royal Children's Hospital; Dr.Sheila Park, Psichiatra delle relazioni, Servizio Psicologico, Royal Children's Hospital; Dr.David Pereira, Psicologo infantile, Servizio Psicologico, Royal Children's Hospital; Dr.glynis Price, Dipartimento di Endocrinologia e del diabete, Royal Children's Hospital; Dr Susan Weigall, Dipartimento di Psichiatria, Royal Hospital of Melbourne; Professore Associato Jeffrey Zajac, Dipartimento di medicina, Royal Hospital of Melbourne.

Garry L. Warne, 1997

Traduzione in italiano : AIS Support Group Italia, 2004



PREFAZIONE

In passato i genitori hanno avuto delle difficoltà a spiegare la Sindrome d'Insensibilità agli Androgeni (AIS) alle loro figlie, poiché loro stessi non potevano comprendere bene di cosa si trattasse; e poiché gli stessi medici ne erano talvolta imbarazzati. Loro non sapevano da dove cominciare a dare spiegazioni ed avevano difficoltà a trovare le giuste parole. Pertanto le ragazze e le donne AIS dovevano sbrigarsela senza informazioni mediche precise e senza i consigli appropriati. Noi sappiamo come dentro di loro abbiano potuto provare dei sentimenti di paura e di imbarazzo. In qualche modo, loro si sono sentite diverse dalle loro amiche e dalle altre donne, e in molte hanno preferito nascondere i loro problemi. E, nella totale assenza di un sostegno, hanno provato poca stima per la loro sessualità. Per alcune di noi questa situazione ha reso difficile tutta la vita. Per noi comprendere l'AIS è stato un grande sollievo e questa sensazione di sentirsi diverse è in parte scomparsa. È senz'altro confortante sapere che il nostro stato è riconducibile ad un nome, che è ben conosciuto, e che esistono delle altre persone in tutto il mondo che sanno di cosa si tratta e che ne sono affette. La verità è più facile da accettare che tutte le mezze verità e le domande senza risposta. E, dopotutto, è del nostro corpo che si tratta!

Questo libro, scritto dal Professore Associato Garry Warne, contiene quelle informazioni chiare e pratiche di cui noi dovremmo disporre quanto prima. Le spiegazioni ed i consigli ricevuti dal Royal Children's Hospital hanno parimenti alleviato le nostre difficoltà. Un gruppo di sostegno è stato messo in piedi, dove noi accogliamo tutte le donne che desiderano dividere le loro inquietudini o semplicemente incontrare delle altre persone. Per contattare il gruppo di sostegno più vicino a voi controllate l'ultima pagina di questo libro.

Kylie et **Jocelyn (Australia)**

INTRODUZIONE

Alcune malattie sono facili da approcciare, mentre altre sono più delicate.
Una malattia come la Sindrome d'Insensibilità agli Androgeni (AIS), che interessa lo sviluppo del sistema genitale e riproduttivo, solleva delle questioni particolarmente difficili sull'identità sessuale che non è agevole esprimere con dei nomi.

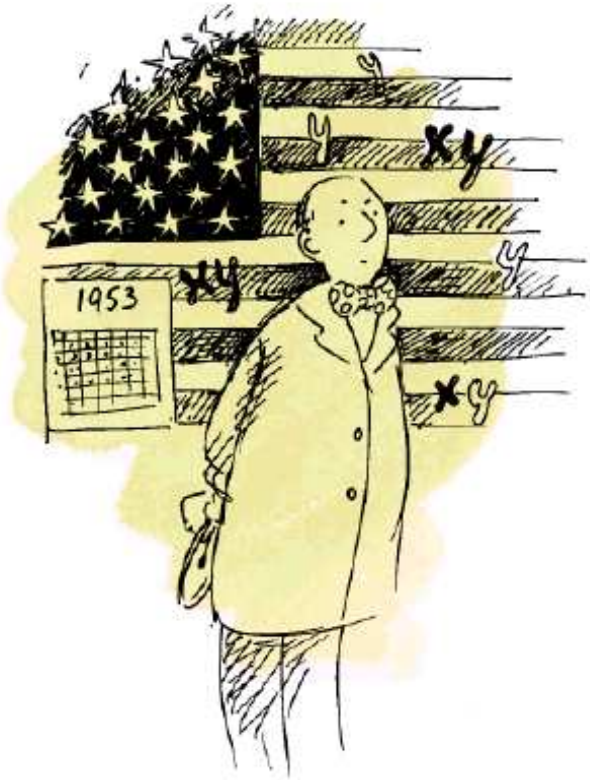
Com'è possibile che una donna possa nascere senza utero e con dei testicoli? Nelle generazioni, le donne AIS ed i loro genitori hanno tentato di comprendere questa contraddizione apparente. La maggior parte non immaginava che esistessero delle altre persone colpite dalla malattia, salvo quando questa era "nella famiglia". Discutere di un argomento relativo allo sviluppo genitale ed alle sensazioni sessuali è, quindi, spesso diventato un tabù.

Ora siamo in un'epoca in cui la sessualità è discussa liberamente nei media. Questa libertà può dare alla gente l'occasione di essere informata dell'esistenza e della natura dell'AIS. La società diventa più comprensiva ed accetta meglio i casi medici non abituali e le loro conseguenze quando ne è informata al meglio.

E' per fornire alle donne AIS e alle loro famiglie un'informazione medica precisa sulla malattia ed una guida per trovare delle risorse disponibili che questo libro è stato scritto.

LA SCOPERTA DELL'AIS

E' stato J.M.Morris, un ginecologo americano, che ha pubblicato nel 1953 il primo rapporto medico sull'AIS. Una sua paziente fu una donna che non aveva mai avuto le mestruazioni. Lei aveva dei seni ben sviluppati e gli organi genitali esterni di una donna normale, tuttavia con una scarsa pelosità pubica e due palline nelle pieghe dell'inguine. Lei fu operata e si trovò che in ognuno dei due rigonfiamenti c'era un testicolo. Questa donna non aveva né utero né ovaie. Adesso sappiamo che le donne AIS hanno la forma cromosomica XY abitualmente associata al sesso maschile, e che il cromosoma Y comporta lo sviluppo dei testicoli. Inoltre queste donne hanno una vagina relativamente corta. Poiché non hanno l'utero, non c'è nemmeno la presenza del collo dell'utero, e la vagina è una sacca senza delle connessioni interne.



COS'E' L'AIS

L'AIS è una delle numerose malattie che colpiscono lo sviluppo degli organi genitali. E'causata dalla mutazione di un gene (particella fisica che contiene l'informazione genetica presente in ciascuna cellula del corpo). Questa mutazione blocca la risposta del corpo agli ormoni mascolinizzanti (gli androgeni) durante lo sviluppo del feto e dopo la nascita.

Altrimenti detto, questa malattia rende il corpo ***insensibile*** agli ***androgeni***, e lo sviluppo maschile che avrebbe luogo se il gene fosse normale non è possibile. La ***Sindrome*** nel suo insieme, ovvero tutte le differenze fisiche che sono caratteristiche dell'AIS, è il risultato di questa mutazione su un solo gene. Il corpo può rispondere agli ormoni femminilizzanti (gli estrogeni), ma non agli androgeni.

Esistono due forme di AIS: AIS ***completa*** (CAIS) ed AIS ***parziale*** (PAIS).

Nel caso del CAIS, gli organi genitali esterni hanno un'apparenza completamente femminile, ma non ci sono gli organi genitali femminili interni. Nel PAIS, una delle due varianti dell'AIS, i bambini nascono con gli organi genitali parzialmente maschili. Il grado di mascolinizzazione può variare: alcuni bambini hanno un clitoride un po' più grande ed una fessura tra le labbra un po' più piccola del normale, allo stesso modo altri bambini possono avere un pene ed uno scroto quasi interamente sviluppati.

Alcuni bambini PAIS sono cresciuti come ragazze, altri come ragazzi. La presenza di testicoli e l'assenza di utero si ritrovano sia nel PAIS che nel CAIS.

I problemi del CAIS sono ben differenti da quelli del PAIS. Nel CAIS il sesso alla nascita è indubbiamente femminile, mentre nel PAIS il sesso del neonato può essere difficile da determinare, e bisogna decidere se il bambino sarà allevato come una ragazza o come un ragazzo. E' per questo motivo, per evitare ogni confusione, che questo libro parla solo del CAIS, ed un'altra pubblicazione verrà dedicata al PAIS.

In molte altre malattie lo sviluppo degli organi genitali esterni ed interni è incompleto, sia che ci si trovi a che fare con organi maschili che femminili. In un nuovo nato su 4.500, gli organi genitali esterni differiscono sensibilmente dall'apparenza maschile o femminile abituale. Si potrebbe pensare che questi casi siano estremamente rari, poiché non

se ne parla nei giornali, ma in realtà non Nel linguaggio corrente, in molti casi si fa una differenza tra i sessi. Qual è realmente questa differenza? La filosofia dell'estremo oriente considera che gli attributi femminili e maschili ***Yin*** e ***Yang*** coesistano in perfetto equilibrio ed armonia. La maggior parte delle persone possiede a sua volta alcune qualità che sono considerate abitualmente come femminili, e delle altre piuttosto maschili. Nella struttura e nel funzionamento dell'organismo, ci sono più delle somiglianza che delle differenze tra uomini e donne. Per esempio tutte le donne producono degli ormoni mascolinizzanti (androgeni) e tutti gli uomini producono degli ormoni femminilizzanti (estrogeni).

Ad un certo stadio dello sviluppo dell'embrione umano, gli organi genitali sono identici per le femmine e per i maschi. Questo significa che tutte le differenze tra i sessi appaiono a partire da un punto di partenza comune, uno stadio del tutto neutro. In seguito lo sviluppo può aversi sia nel senso maschile che nel senso femminile. I meccanismi genetici e ormonali dello sviluppo femminile o maschile sono ben conosciuti, meglio di altri aspetti delle sviluppo del feto.

è così.

Questa conoscenza dettagliata permette di comprendere chiaramente cos'è l'AIS.

Gli Ormoni

Gli ormoni sono i messaggeri chimici del corpo. Essi sono prodotti in una zona del corpo da una ghiandola, ed agiscono altrove nell'organismo. L'ormone insulina, per esempio, è prodotto dal pancreas ed agisce sul fegato e sui muscoli per controllare il tasso di glucosio nel sangue. L'ormone delle crescita è prodotto dall'ipofisi, ghiandola situata a ridosso del cervello, ed agisce per stimolare la crescita delle ossa nel bambino.

Gli Androgeni

Gli androgeni sono gli ormoni mascolinizzanti, che nei ragazzi stimolano la crescita del pene, lo sviluppo dei peli pubici e del viso, la crescita dei muscoli e dello scheletro, e modificano la voce che diventa più grave. Le donne come gli uomini producono degli androgeni. Nelle persone di sesso maschile, e nelle donne AIS, gli androgeni provengono da due sorgenti: i testicoli e le ghiandole surrenali (due organi situati al di sopra dei reni sulla parte posteriore dell'addome). Nelle donne che hanno le ovaie, la maggior parte degli androgeni sono secreti dalle ghiandole surrenali, e molto poco dalle ovaie.

Gli androgeni e lo sviluppo sessuale maschile

All'inizio dello sviluppo del bambino nell'utero della madre, è impossibile distinguere un maschio da una femmina. In entrambe i sessi c'è una fessura nel mezzo, ed alla sommità di questa un rigonfiamento a forma di bottone, che diventerà il futuro pene o il futuro clitoride. Questi organi genitali "neutri" vanno a trasformarsi in organi maschili o in organi femminili, come mostrano le figure di seguito riportate.

In figura 1 l'aspetto neutro è mostrato sulla sinistra. La parte di destra dimostra cosa succede in un maschio da 12 a 15 settimane dopo il concepimento, nel momento in cui i testicoli iniziano a produrre gli androgeni. Il bottone si ingrandisce e forma il pene, la fessura si richiude a partire dal basso. Questo provoca lo spostamento progressivo dell'apertura urinaria verso l'estremità del pene e la formazione dello scroto.

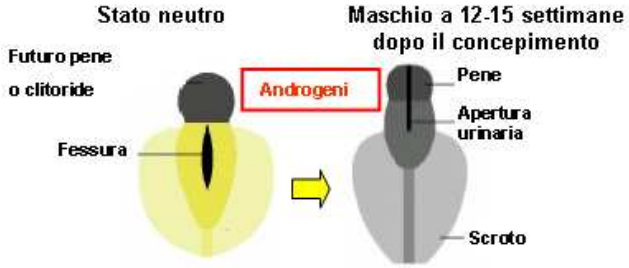


Figura 1: Gli androgeni provocano lo sviluppo maschile degli organi genitali inizialmente neutri

La figura 2 mostra come gli organi genitali "neutri" dell'embrione evolvono in organi genitali femminili.

Poiché il feto femminile non produce abitualmente gli androgeni, il clitoride rimane piccolo, e la fessura resta aperta.

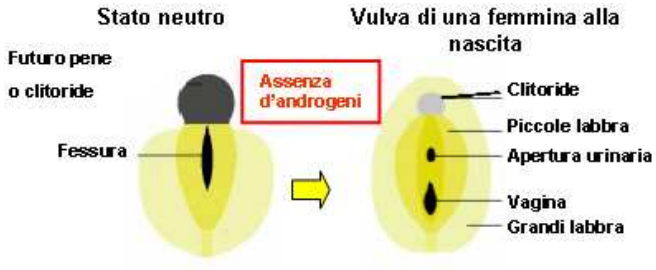


Figura 2: In assenza di androgeni, questi sono gli organi genitali femminili che si sviluppano a partire dallo stadio neutro.

Nel CAIS, i testicoli producono degli androgeni; ma né la pelle che ricopre gli organi genitali, né gli altri tessuti genitali sono capaci di rispondere normalmente per lo sviluppo degli organi maschili. Tutto si comporta come se gli androgeni non fossero affatto prodotti. Gli organi genitali esterni si sviluppano come per le donne normali poiché è nel senso femminile che il feto si sviluppa naturalmente. I cambiamenti maschili non si sviluppano che in risposta agli androgeni.

Gli organi riproduttivi interni

All'inizio dello sviluppo fetale, i maschi e le femmine hanno gli stessi organi genitali interni. Nei due sessi ci sono due tube sulla parte posteriore dell'addome che possono svilupparsi per costituire l'utero femminile, le tube di Falloppio e la parte superiore della vagina.

Questi organi non si sviluppano nel maschio poiché i testicoli del feto producono un ormone, l'ormone anti-Mülleriano (HAM) che blocca il processo. Lo stesso fenomeno si verifica nelle donne CAIS: le loro gonadi producono l'HAM che blocca lo sviluppo dell'utero, delle tube di Falloppio e della parte superiore della vagina.

La lunghezza della vagina è variabile nelle donne CAIS, per ragioni che non sono ben comprese. Ugualmente delle sorelle che hanno le stesse caratteristiche esterne del CAIS possono avere delle vagine di lunghezza diversa.

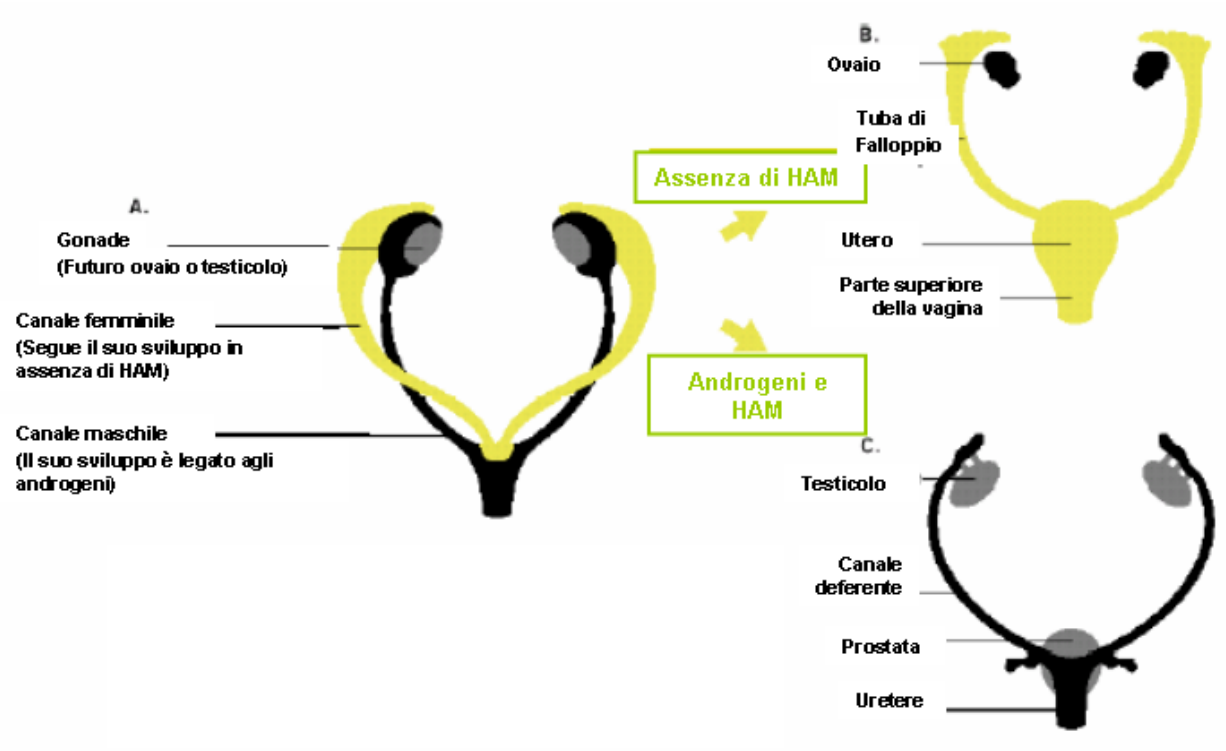


Figura 3: Sviluppo degli organi genitali interni nella donna e nell'uomo.

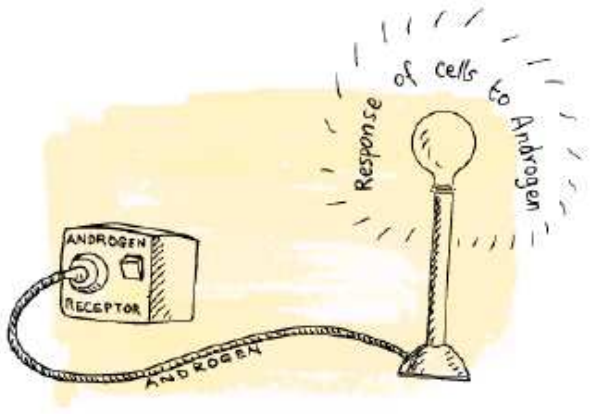
A: Stadio neutro nella donna e nell'uomo
B: Gli organi femminili si sviluppano in assenza di HAM
C: Gli organi maschili si sviluppano quando gli androgeni e l'HAM sono prodotti contemporaneamente dai testicoli.

L'anomalia del recettore agli androgeni

In un feto CAIS, gli androgeni non hanno l'effetto abituale di mascolinizzazione gli organi genitali. Ciò è dovuto al fatto che manca un captatore sulla superficie delle cellule del corpo, chiamato *recettore agli androgeni*, e che senza questo recettore, le cellule non possono rispondere agli androgeni, qualunque ne sia la quantità. E' un po' come cercare di collegare un apparecchio elettrico ad una presa che non funziona.

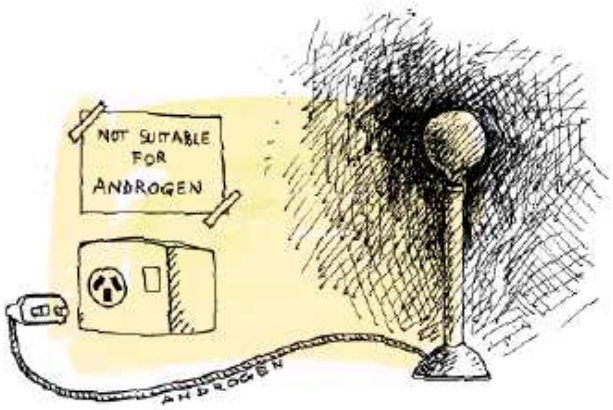
Soltanto il recettore agli androgeni è anormale nel CAIS, mentre gli altri recettori ormonali funzionano normalmente. Il recettore agli estrogeni è del tutto normale, pertanto i seni delle donne CAIS si sviluppano normalmente ed i loro corpi assumono un aspetto femminile normale.

Alcune donne CAIS non hanno assolutamente recettori agli androgeni, mentre per altre esiste ma è anormale e non funziona come recettore. Un feto che abbia una piccola quantità di recettore *attivo* (inferiore alla norma) comincia il suo sviluppo come maschio, ma il processo sarà incompleto, ed il bambino presenterà le caratteristiche del PAIS.



"recettore agli androgeni"

"risposta delle cellule agli androgeni"



"non risponde agli androgeni"

I FONDAMENTI GENETICI DELL'AIS

Cromosomi e geni

Ogni essere umano viene dalla fecondazione di un ovulo da parte di uno spermatozoo. Ogni spermatozoo contiene tutte le caratteristiche del padre, ed ogni ovulo contiene tutte le caratteristiche della madre. Lo spermatozoo e l'ovulo contengono ognuno 100.000 piccole particelle chiamati geni. Ogni gene contiene alcune delle caratteristiche dei genitori che il bambino eredita.

Quando un ovulo è fecondato da uno spermatozoo, i geni del padre si uniscono a quelli della madre, e l'uovo fecondato (il nuovo essere umano) ha così due insiemi di geni. Per esempio c'è un gene del padre ed un gene della madre per il colore degli occhi. E in effetti c'è una coppia di geni per ogni altra caratteristica. I geni del padre ed i geni della madre si uniscono sempre in coppia, e queste coppie sono riprodotte in ognuna delle cellule del nuovo individuo.

I geni sono uniti in strutture chiamate cromosomi. Ogni cellula del corpo umano contiene esattamente 46 cromosomi. Di questi 46 cromosomi due sono i cromosomi sessuali X e Y. Le donne hanno normalmente due cromosomi X, mentre gli uomini hanno normalmente un cromosoma X ed un cromosoma Y. Il cromosoma Y contiene il gene che causa lo sviluppo dei testicoli.

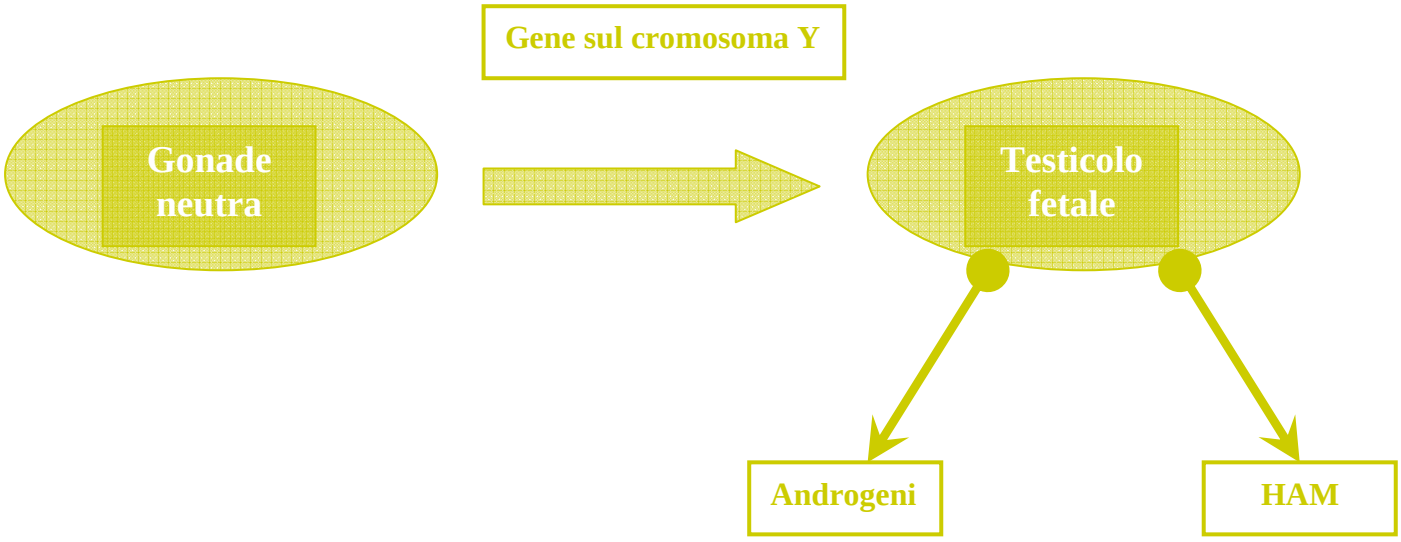


Figura 4: Sotto l'effetto di un gene sul cromosoma Y, la gonade "neutra" diventa un testicolo. Essa produce quindi due ormoni: gli androgeni e l'HAM.

Il gene del recettore agli androgeni

Le donne CAIS hanno un cromosoma X ed un cromosoma Y. Il cromosoma Y è del tutto normale, ed è per questo che i testicoli si sviluppano. Il cromosoma X è ugualmente normale, salvo che uno dei suoi milioni di geni ha subito una mutazione.
Questa mutazione è situata sul gene del recettore agli androgeni.
Una donna ha due geni del recettore agli androgeni, uno sul cromosoma X ereditato da sua madre e l'altro sul cromosoma X che viene da suo padre.

Se uno dei due è il gene mutato del CAIS, il gene normale dell'altro cromosoma è sufficiente ad intraprendere uno sviluppo femminile normale.
Pertanto, se questa donna ha un figlio XY che eredita il cromosoma X che porta il gene mutato, quest' ultimo non sarà equilibrato da un gene normale, ed il bambino sarà una donna CAIS. Bisogna notare che in un terzo delle giovani donne CAIS, la mutazione è comparsa spontaneamente nel feto al momento del concepimento, anziché essere ereditaria.

La trasmissione ereditaria del CAIS

La figura 5 mostra le differenti combinazioni cromosomiche che possono prodursi quando una madre, portatrice del gene CAIS su uno dei due cromosomi X, trasmette questi ai suoi figli. Una coppia di genitori che ha già una figlia CAIS può utilizzare questo diagramma per prevedere la probabilità di avere degli altri figli colpiti dalla malattia.

Il modo in cui i geni dei genitori si sono distribuiti al momento di un concepimento avvenuto è indipendente da ciò che succederà al momento di un concepimento futuro, come un lancio di dadi è indipendente da un altro lancio di dadi. Dunque la probabilità di avere una figlia CAIS è 1 su 4 per ogni gravidanza, se lei è portatrice.

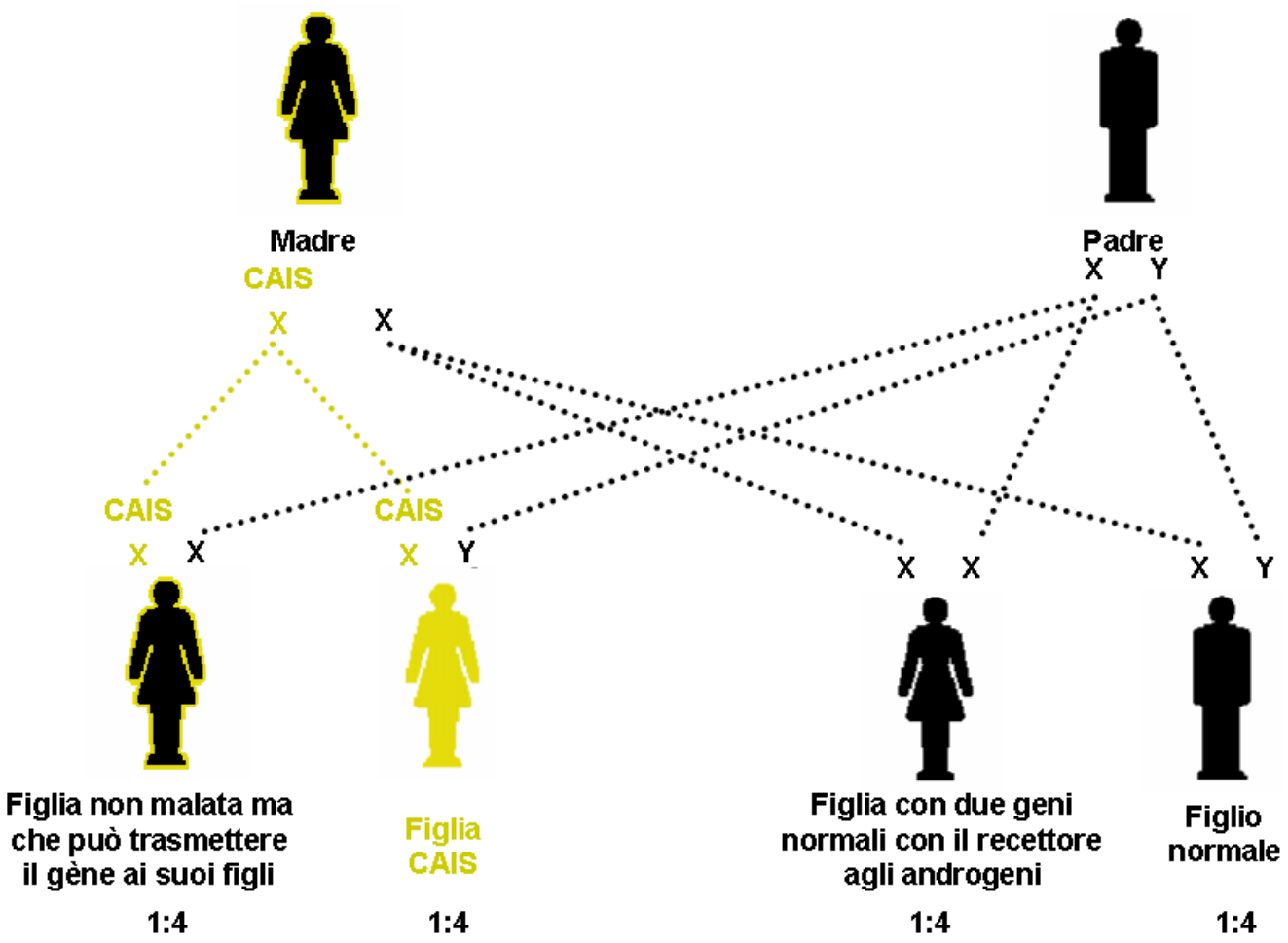


Figura 5: Diagramma genetico che mostra come una madre che è portatrice del gene CAIS su uno dei due cromosomi X può trasmetterlo ai suoi figli. La probabilità di avere una figlia CAIS è di 1 su 4 per ogni gravidanza.

LA DIAGNOSI DEL CAIS

I segnali fisici che fanno sospettare il CAIS sono diversi a seconda dei casi, ciò spiega che l'età al momento della diagnosi può variare.

Il segnale più ricorrente è una pallina (ernia) inguinale, che può essere riscontrata tanto in un neonato quanto in una giovane ragazza dall'aspetto normale. Quando si va ad intervenire chirurgicamente sull'ernia si trova un testicolo.

Quando le ernie passano inosservate o sono inesistenti, si può arrivare a non rendersi conto di niente finché la ragazza non diventa adolescente, quando le prime mestruazioni non arrivano e non ci sono peli pubici né ascellari, anche se lo sviluppo dei seni è normale.

Per confermare la diagnosi si effettua un test del sangue per identificare la composizione cromosomica XY.

Si può misurare l'attitudine dei testicoli a produrre gli androgeni su dei campioni di sangue prelevati 72 ore dopo l'iniezione di un ormone chiamato "gonadotropina corionica umana" o hCG, che stimola i testicoli.

Questa dimostra la presenza dei testicoli piuttosto che delle ovaie. Questo test è ugualmente utile per distinguere il CAIS da altre malattie in cui una donna XY presenta dei testicoli che non possono produrre androgeni. Un'ecografia permette di stabilire che non c'è presenza di utero.

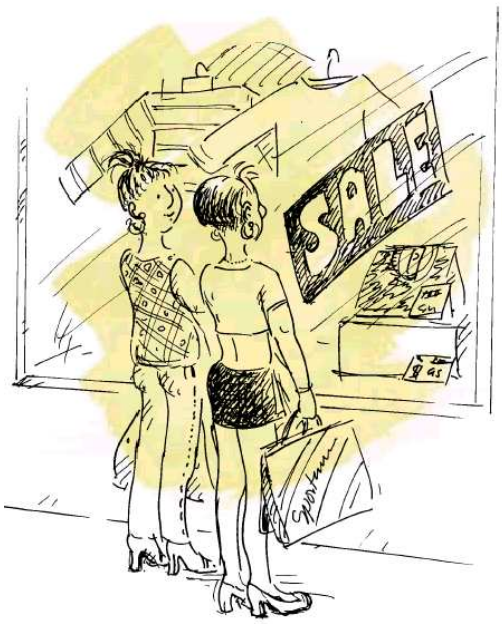
I CAMBIAMENTI ORMONALI
DURANTE L'INFANZIA E L'ADOLESCENZA

Durante l'infanzia, i testicoli sono inattivi. Quando una giovane donna compie 11 o 12 anni, questi sono stimolati da alcuni ormoni prodotti dall'ipofisi, ghiandola situata a ridosso del cervello. I testicoli si ingrossano progressivamente, e la quantità di androgeni che questi producono aumenta poco a poco fino al livello osservato negli uomini adulti. Allo stesso tempo l'organismo trasforma una parte degli androgeni in estrogeni, e questo provoca lo sviluppo dei seni e l'allargamento del bacino.
Cosicché la figura diventa quella propria di una donna.

La trasformazione degli androgeni in estrogeni è un processo normale nell'organismo e non è specifico delle ragazze CAIS.

Sono numerosi i ragazzi che durante l'adolescenza osservano un ingrossamento temporaneo del seno. Comunque, i ragazzi rispondono poi bene agli androgeni e questo sembra inibire lo sviluppo ulteriore dei seni.

Contrariamente a molte adolescenti le ragazze CAIS hanno una bella pelle senza brufoli. In effetti, l'acne compare quando le ghiandole sebacee della pelle sono stimolate dagli androgeni, e ciò è impossibile in una ragazza CAIS.



LA CHIRURGIA PER LE RAGAZZE CAIS

L'asportazione dei testicoli

I testicoli che restano nell'addome, soprattutto quando sono sovrastimolati dall'ipofisi, possono degenerare in cancro. Ciò succede al 9% delle donne CAIS, ma praticamente mai durante la pubertà.

A questo proposito, la maggior parte degli specialisti pensa che il rischio di tumore dopo la pubertà è troppo elevato, pertanto raccomanda la rimozione delle gonadi prima dei 20 anni. Il periodo migliore per questa operazione è una questione di scelta personale: alcune famiglie decidono che è preferibile fare questa operazione quando la bambina è ancora piccola, negli Stati Uniti per esempio, si raccomanda spesso di non procedere alla rimozione che dopo la pubertà. E' probabile che questa sia l'opzione migliore per la stima del sesso nella giovane donna, che potrà vedere i suoi seni ed il suo corpo femminile svilupparsi spontaneamente, senza dover ricorrere ad un trattamento ormonale, grazie alla conversione naturale degli androgeni prodotti dalle gonadi in estrogeni. L'operazione dunque avrà luogo dopo che la ragazza sarà informata del suo stato, e dopo che le sia stata data la possibilità di discuterne. L'alternativa, ovvero la rimozione durante l'infanzia, è spesso valutata per ridurre il rischio di tumore (che inquieta molto i genitori), e perché sia i genitori che i medici ritengono che la ragazza sarà meno traumatizzata se non è costretta a prendere parte alla decisione riguardante la rimozione dei suoi testicoli.

La rimozione dei testicoli si rende necessaria in tenera età per i bambini affetti da AIS in forma parziale e che sono cresciuti come ragazze, per evitare un loro sviluppo maschile. Per queste ragazze si propone anche un'operazione destinata a ridurre le dimensioni del clitoride e a separare le labbra.

La vagina

Abitualmente la lunghezza della vagina di una donna AIS non supera i 6 cm di lunghezza, che sono i due terzi della lunghezza media, ma a volte può essere molto più corta. Bisogna dunque visitare le ragazze CAIS per valutare la lunghezza della vagina. Talvolta si può effettuare un'operazione per allungare la vagina, ma la sua lunghezza aumenta ugualmente con dei rapporti sessuali regolari. Prima di essere sessualmente attiva la ragazza può utilizzare dei dilatatori per ottenere poco a poco un allungamento.

ASSENZA DEI PELI PUBICI E DELLE ASCELLE

La presenza di peli che le donne XX hanno sulle zone genitali e sotto le braccia è legata all'azione degli androgeni prodotti dalle ghiandole surrenali e dalle ovaie. Le donne CAIS, in genere, non hanno per nulla dei peli in queste due zone, oppure hanno una pelosità molto rada. Questa assenza di pelosità è una caratteristica che nessun trattamento medico può modificare, ma le donne possono prenderla positivamente. Infatti la pelosità pubica è una caratteristica molto variabile ed alcune donne non hanno che veramente pochi peli.

Parimenti sembra che le madri delle donne CAIS abbiano meno peli delle donne che non sono portatrici del gene CAIS, dunque si può dire onestamente che questa è una caratteristica presente "nella famiglia". Inoltre c'è da considerare che alcune donne scelgono di radersi il pube! Altre hanno invece una malattia denominata "Alopecia Totalis" che blocca la crescita dei peli e dei capelli. In altri termini esistono numerose ragioni diverse dall'AIS per non avere dei peli pubici, e per alcune persone questa assenza di peli è vissuta come erotica!

I TRATTAMENTI ORMONALI SOSTITUTIVI

Tutte le donne CAIS con più di dodici anni di età a cui sono state asportate le gonadi devono assumere un supplemento di estrogeni, all'inizio per stimolare lo sviluppo del seno, dei fianchi e degli organi genitali, e poi per favorire il depositarsi del calcio nelle ossa. Molte donne AIS sono alte poiché il cromosoma Y trasporta i geni relativi ad un'altezza elevata. Il trattamento con gli estrogeni accelera l'arresto della crescita nelle placche di crescita (le zone di cartilagine di crescita poste alle estremità delle ossa dei bambini) è può essere utilizzato per evitare un'altezza che possa risultare eccessiva. Inoltre, il trattamento sostitutivo agli estrogeni permette di ridurre il rischio di malattie cardiache nelle donne dopo la menopausa. Per questa ragione, ed anche perché il trattamento previene l'osteoporosi, le donne CAIS devono assumere gli estrogeni per tutta la loro vita.

Gli estrogeni sono disponibili in numerose forme. Più frequentemente vengono assunti giornalmente sotto forma di compresse, ma i cerotti transdermici diventano sempre più diffusi.
Si possono anche piazzare dei piccoli impianti, della grandezza di una compressa, sotto la pelle, in anestesia locale. Questi devono essere sostituiti ogni 6 mesi, e la cosa non piace a tutte le donne. Milioni di donne prendono ogni giorno degli estrogeni poiché è un componente delle pillole contraccettive.

Per alcune donne gli estrogeni possono avere degli effetti secondari, come l'aumento di peso, la ritenzione idrica, delle nausee e delle emicranie. Le donne che prendono delle forti dosi di estrogeni hanno un rischio accresciuto di trombosi venosa profonda (per la formazione di coaguli nelle vene dei polpacci), ma le donne CAIS non hanno bisogno di forti dosi!

Le pillole anticoncezionali abituali contengono tutte un secondo ormone (progesterone) che causa la modificazione della superficie interna dell'utero e trattiene le mestruazioni. Le donne che non hanno utero non hanno bisogno di progesterone, ed è preferibile per loro non prenderlo, poiché i progestenici hanno degli effetti secondari come la depressione, sbalzi di umore e dolori addominali.

I CONSIGLI ED IL SOSTEGNO

Attualmente, si stanno sviluppando i modi migliori per affrontare i problemi sociali e psicologici generati dall'AIS, e numerose difficoltà sono già state superate. In genere i genitori tendono a conservare il segreto, e le donne colpite dalla malattia non sanno come gli altri possano reagire. La gente non conosce l'esistenza dell'AIS poiché il problema non è posto nei media.

I genitori dei bambini che hanno appena ricevuto una diagnosi

Una diagnosi concernente gli organi genitali e riproduttivi è particolarmente difficile da comprendere, da discutere, da ammettere.

Siccome la maggior parte delle famiglie non ha mai sentito parlare di questo tipo di malattia, chiede in generale aiuto ai propri medici per trovare le parole e le idee giuste. Le famiglie cercano dei mezzi per gestire le loro emozioni, in generale un grande dolore, la tristezza e la collera. "Perché io?" e "Perché mia figlia?" sono delle reazioni abituali e naturali.
Idealmente la diagnosi dell'AIS dovrebbe essere elaborata rapidamente, ed uno specialista dovrebbe essere disponibile per parlare al più presto con i genitori. Spesso ciò non avviene, ed i genitori si scontrano con incertezze e ritardi che provocano confusione e angoscia. E' spesso d'aiuto parlare di questi sentimenti con un professionista che conosca bene la malattia. L'assistenza ai genitori li aiuterà a dare i nomi giusti e i pensieri per tutte le forti emozioni che sono state suscitate. I genitori passano inevitabilmente per tappe difficili man mano che si adattano ad una diagnosi che ha delle conseguenze sullo sviluppo e sulla procreazione futura dei loro figli.

Per i parenti delle ragazze più grandi ed adolescenti

Quando i genitori sentono che è arrivato il momento di parlare alla propria figlia del suo stato, loro possono aiutarla a comprendere progressivamente la natura dell'AIS. In fin dei conti questo dovrebbe poter rinforzare la loro relazione con lei. I genitori sono afflitti da un dilemma: "Come e quando affrontare il discorso? Debbono dare tutte le informazioni insieme e presto o aspettare che il giudizio della figlia sia sufficientemente formato per capire la verità?" La tendenza attuale è che la ragazza ha il diritto di sapere, ma che bisognerebbe dare delle informazioni per tappe per aver modo di adattarle al suo livello di sviluppo ed alla capacità di comprendere ciò che le è stato detto.

Le bambine da 6 a 11 anni

Fino all'età di 11 anni, la maggior parte dei bambini hanno una capacità ridotta di pensare a lungo termine. Sarà in generale sufficiente porgere una spiegazione semplice sulle ragioni della visita da un medico. Se i genitori sono inquieti per le domande o il comportamento della loro bambina, dovrebbero consultare uno psicologo che abbia l'esperienza di dare consigli ai genitori e ai bambini malati di AIS.

Le adolescenti

Le ragazze in generale acuiscono la capacità di ragionare e di pensare in termini filosofici all'età di circa 12 anni, ma questa è molto variabile da persona a persona. Sarà solo a questo stadio di acquisita capacità critica che una ragazza AIS sarà capace di comprendere una discussione sulla natura complessa del suo stato e del funzionamento interno del suo corpo.

Le adolescenti sono costantemente influenzate da pressioni esterne, per essere "conformi" ad un certo modello. E' preferibile per le ragazze AIS capire quali sono le loro differenze prima che queste pressioni diventino troppo forti. A scuola, gli adolescenti apprendono in generale cosa sono i geni ed i cromosomi verso l'età di 15-16 anni, ed è meglio che le ragazze siano informate della loro diagnosi prima di questa età.

Le donne adulte

E' difficile per molte donne AIS accettare le conseguenze della malattia sulla loro vita e sulle loro relazioni.

Tutte le malattie sollevano dei sentimenti complessi nelle persone colpite e nei membri della loro famiglia, e le relazioni familiari possono talvolta diventare difficili poiché ogni membro della famiglia reagisce ai problemi a modo suo. Poiché si tratta di una malattia genetica le donne AIS possono avere delle sorelle, delle cugine o delle zie ugualmente colpite, che potranno portar loro aiuti e consigli.

Numerose donne AIS si sposano e adottano dei bambini. Loro sanno dall'inizio, ed anche i loro partners, che non potranno rimanere incinte, e pianificano le loro carriere e le loro vite di conseguenza.

Ciò sarà senza dubbio meno penoso dell'esperienza del 10% di coppie che scoprono dopo molti anni di matrimonio che l'uno o l'altro è sterile. Si incontrano delle donne AIS in tutte le fasce sociali.

Le donne che lo desiderano hanno accesso ai servizi di sostegno. Quando è necessario, il medico può orientare la sua paziente verso uno psicoterapeuta o un assistente sociale. Molte donne hanno trovato molto utile incontrare delle altre donne AIS.

LA STORIA DI SHERRI

Nell'Agosto del 1997, l'autore ha incontrato Sherri Groveman, rappresentante del gruppo di sostegno AIS degli Stati Uniti, quando lei fu invitata a Sidney per intervenire alla riunione scientifica annuale del gruppo di pediatri endocrinologi d'Australia e Asia. Ecco la sua storia, raccontata con le sue parole.

Il mio arrivo in questo mondo 38 anni fa fu una festa per la mia famiglia, perché ero la prima figlia femmina dopo due maschi. Ma appena dopo 10 giorni dalla mia nascita, apparvero delle ernie e l'operazione che fu allora realizzata rivelò che avevo dei testicoli. Ulteriori esami confermarono la diagnosi. Io avevo l'AIS.

Come a molte donne AIS cresciute in tempi meno chiari, non mi era stata detta la verità sulla mia malattia. Ho dovuto così sbrogliarmela da sola in una biblioteca medica all'età di 20 anni. La cosa che mi ha fatto più soffrire è il fatto che la mia famiglia non mi abbia detto nulla sulle mie gonadi o sui miei cromosomi. Io penso che con un sostegno familiare e dei consigli non vi è nessuna ragione perché una donna AIS sia distrutta per il fatto di sapere la verità. Detto questo, è chiaro che ogni giovane donna che conosce la verità passi un periodo di sofferenza. A mio avviso si tratta di un aspetto normale e sano il fatto di non rassegnarsi ad un handicap, qualunque esso sia.

E' condannabile che i medici (e talvolta i genitori) ignorino le difficoltà incontrate da una giovane donna che non ha il ciclo mestruale (che nella nostra società rappresenta una tappa rituale nel crescere di una donna), né pelosità pubica. Questi problemi potrebbero sembrare minori, ma in realtà si tratta di vere sorgenti d'angoscia per quelle di noi che devono confrontarcisi. Io mi ricordo di tutte le mie compagne che parlavano di mestruazioni, e mi sentivo esclusa da queste discussioni, preoccupandomi del fatto che loro non capissero che io ero diversa. Ancora oggi io ho paura che qualcuno mi veda nuda sotto la vita, poiché temo che resti scioccato dall'assenza di peli pubici.

Io spero altresì che i medici seguano le ricerche sul problema della lunghezza della vagina. Questo è stato un vero problema per me, e sono delusa dal fatto che poco si faccia al riguardo, quando la comunità medica spende tanto denaro ed energie per sviluppare delle nuove terapie per la sterilità. Per fortuna questo non è un problema per noi tutte, ma per quelle di noi che hanno una vagina corta, è estremamente importante.

Certamente il fatto di non poter avere dei figli biologici mi ha ugualmente rattristato. Ma io ho scelto di impegnare tutta le mie energie nella carriera e nelle amicizie… In questo

momento ho molte amiche AIS che hanno adottato dei figli, e li hanno cresciuti egregiamente. Queste donne, che hanno sudato per superare i loro problemi, sono particolarmente adatte per aiutare i loro figli a superare i problemi psicologici dell'adozione.

Curare tutte le cicatrici emotive risultanti dall'AIS è stato un lungo percorso per me. Ma la cosa più importante per riuscirci è stata la mia partecipazione ai gruppi di sostegno. Incontrare altre donne che hanno avuto la mia stessa esperienza, ed avere un gruppo di amiche che sapessero cosa significasse affrontare problemi simili ai miei, mi è stato utile più di ogni cosa. Io mi sento molto più a mio agio con tutta la problematica dell'AIS.

Io adesso ho detto a molti amici intimi di avere l'AIS, ed ogni volta mi trovo a sorprendermi di come queste amicizie si rinforzino. In effetti, ho realizzato che divider il mio segreto più intimo con degli amici li ha resi liberi a loro volta di dividere i loro più grandi segreti con me.

E' fantastico che esista questo gruppo di sostegno per diffondere le informazioni più recenti sull'AIS, e costituire un sostegno psicologico e d'incoraggiamento. Io adesso ho delle amiche che hanno l'AIS nel mondo intero, e questo è stato un altro grande vantaggio di partecipare ad un gruppo. Noi parliamo, noi ridiamo, noi piangiamo, e si creano dei legami. Incontrare delle donne brillanti, interessanti e che non si sentono escluse per il solo fatto di avere l'AIS, mi ha permesso di comprendere come gli altri possano vedere me stessa. E mi sono trovata libera di un fardello enorme!

Per strano che possa sembrare, in fin dei conti penso che l'AIS sia stata una benedizione nella mia vita. Io penso di essere una persona più intuitiva e più attenta agli altri a causa delle sofferenze personali che ho sopportato. L'AIS mi ha forzato a basare la mia identità di donna sulla mia forza di carattere e sul mio calore umano piuttosto che su degli attributi fisici più superficiali. Come dico spesso, se io non avessi avuto l'AIS, sarei stata come i miei due fratelli maggiori XY, ma poiché Dio mi ha senza dubbio voluto donna: l'AIS è stato il cammino che ho dovuto percorrere per arrivarci.

Se voi che leggete queste parole avete l'AIS, o fate parte della famiglia di qualcuno che ne è affetto, vi tendo la mano in segno di benvenuto, e spero di incontrarvi un giorno.

Sherri Groveman

I gruppi di sostegno

Un gruppo di sostegno internazionale per le persone colpite dall'AIS e le loro famiglie è stato costituito già da alcuni anni. Numerose informazioni sono pervenute da parte di donne adulte colpite dalla malattia, per aiutare i medici a trovare i mezzi migliori che possano servire a loro volta a sostenere le giovani ragazze e le giovani donne nell'affrontare questa diagnosi.

Le lettere d'informazione che sono state regolarmente pubblicate hanno permesso degli scambi di esperienze di vita.

Alcuni gruppi di sostegno si sono costituiti in diversi paesi.

Le loro coordinate sono costantemente aggiornate sul **sito internet del gruppo internazionale, il cui indirizzo è:**

http:/www.medhelp.org/www/ais/

Questo sito contiene anche numerose informazioni utili e disponibili in molte lingue.

Il sito internet del **gruppo italiano** è il seguente:

www.sindromedimorris.net

e-mail: info@sindromedimorris.org

genitori@sindromedimorris.org