Disordini dello Sviluppo Sessuale: quando dirlo ai genitori

Charmian A. Quigley, MBBS

LWPES/PAS Mini-corso

Baltimora, MD

2 maggio 2009

QUANDO DIRLO AL PAZIENTE?

SEMPRE

COME?

CON CALMA

Punti essenziali:

- Perché dirlo è un problema?
- Rivelazione vs. spiegazione
- Ruolo cruciale dei genitori
- Approccio generale alle discussioni
- Valore dei gruppi di supporto per i pazienti

Perché dirlo è un problema?

- È difficile dare delle cattive notizie
- Preoccupazione per le reazioni emotive del paziente
- Preoccupazione riguardo alla possibilità di ledere l'identità di genere e l'autostima del paziente
- Preoccupazione per il rapporto paziente/genitori
- Disagio del medico
- L'oggetto della rivelazione è il **SESSO**

Approcci storici alla rivelazione

J. Morris (1953):
"È scontato dire che non sarebbe saggio informare il paziente dello **stato reale delle cose** [...], è sufficiente dichiarare l'impossibilità di una gravidanza".

Perché non dire la verità? Cos'è la vergogna?

- **Cromosoma Y/Testicoli = "MASCHIO"**
- Corpo femminile con "parti" maschili
- Reminiscenze dell'approccio risalente

all'età vittoriana: le **variazioni sessuali**

sono un tabù ("don't ask, don't tell")

Cos'è la vergogna?

- **Ambiguità**: questa persona è un **maschio**, una **femmina** o una **via** di mezzo?

Conseguenze del nascondere la verità

- Atmosfera di segretezza
- Emarginazione ed isolamento
- Paure riguardo alla gravità di ciò che **NON** viene rivelato
- Sensazione di inadeguatezza e ripugnanza
- Vergogna

Rivelazione

- **J. Morris (1953)**: "È scontato dire che non sarebbe saggio informare il paziente dello **stato reale delle cose** [...], è sufficiente dichiarare l'impossibilità di una gravidanza".

- **J. Conn *et al* (2005)**: "La teoria secondo cui la rivelazione causerebbe danni inaccettabili non è più valida. Indiscutibilmente, il danno peggiore sarebbe quello provocato da una scoperta casuale della diagnosi da parte del paziente in un contesto inappropriato".

Rivelare/Rivelazione (definizioni)

- Rendere noto (specialmente qualcosa di segreto o di nascosto)
- Azione e risultato del rivelare o del rivelarsi
- Svelare qualcosa: una rivelazione

Rivelazione vs. Spiegazione

- Spiegare la realtà delle cose piuttosto che rivelare un segreto

Approccio generale

- Conoscere la famiglia
- Capirne paure, problemi e preoccupazioni

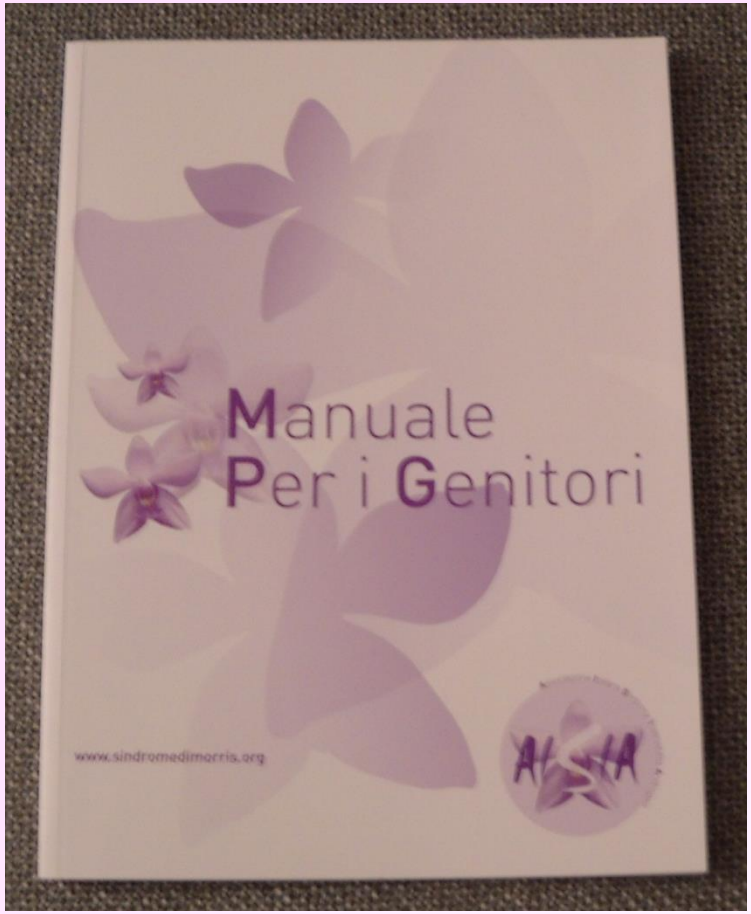
Problemi dei genitori

- Perdita della “normalità”
- Dolore
- Confusione
- Paura e ansia
- Depressione
- “Responsabilità genetica”
- Vergogna
- Atteggiamento iperprotettivo

Approccio generale

- Conoscere la famiglia
- Capirne problemi e preoccupazioni
- Correggere le informazioni sbagliate in loro possesso e guidarli nella confusione
- Fornire loro le informazioni e le parole di cui hanno bisogno
- Fornire fonti e risorse a cui attingere
- Informazioni sui gruppi di supporto
- Contatti con altre famiglie

Risorse



Disponibile su www.aisia.org

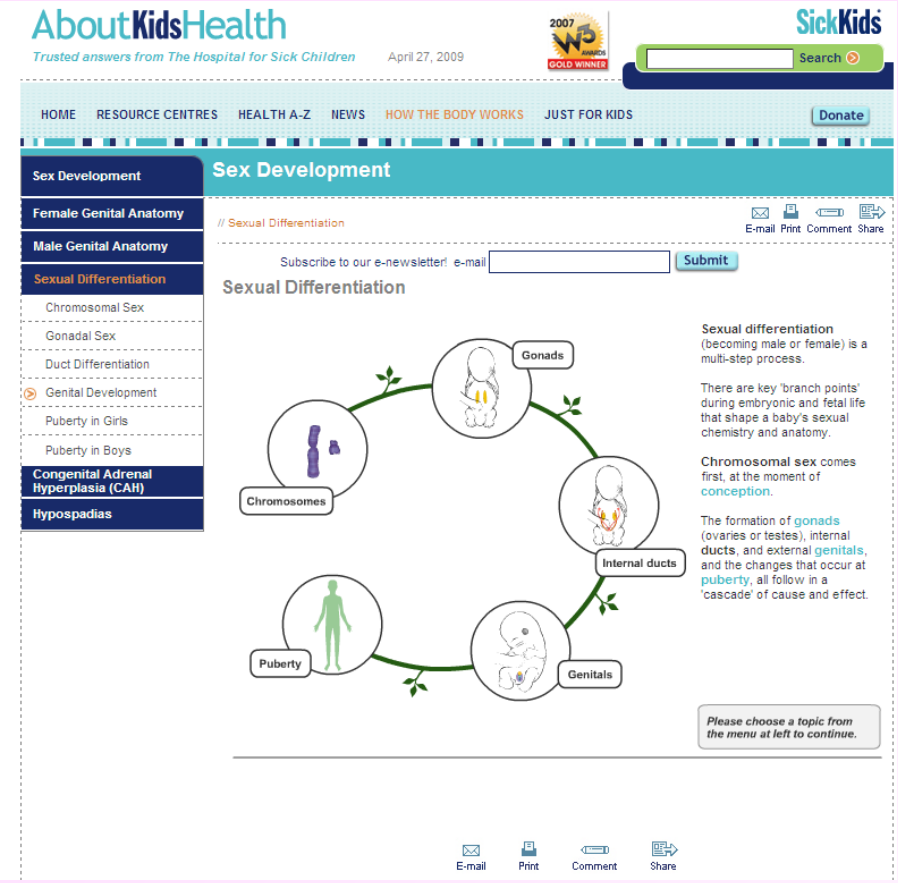
Risorse

Disponibile su www.aisia.org

Risorse

Disponibile su www.aisia.org

Risorse



http://www.aboutkidshealth.ca/En/HowTheBodyWorks/SexDevelopmentAnOverview/Pages/default.aspx

Ruolo dei genitori

- I genitori dovrebbero essere la prima fonte di informazione per i figli
- Dare voce ai genitori per aiutare i figli
- Dare informazioni al bambino lentamente nel corso degli anni
- Dettagli e parole adatti all'età del paziente
- Gli altri genitori possono essere d'aiuto

Ruolo dei genitori

- Spiegare semplicemente i fatti piuttosto che "rivelare" un segreto
- Ridimensionare il ruolo di cromosomi, gonadi e genitali
- Porre l'accento sulle somiglianze (piuttosto che sulle differenze) tra sviluppo maschile e femminile
- Spiegare l'idea di percorsi diversi per giungere al medesimo traguardo
  - Alcuni bambini percorrono la strada diretta, altri fanno una deviazione

Informazioni per i genitori

- Vostra figlia è nata con una condizione chiamata Sindrome da Insensibilità agli Androgeni (AIS)
- L'AIS è causata dall'alterazione di un gene coinvolto nello sviluppo sessuale, il gene recettore degli androgeni o gene AR
- Per via dell'alterazione di questo gene, lo sviluppo sessuale di vostra figlia presenta alcune differenze rispetto allo sviluppo di altre bambine

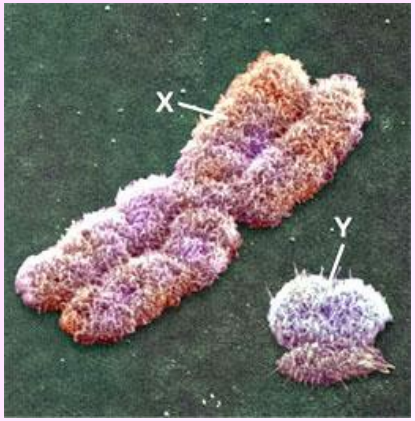
Informazioni

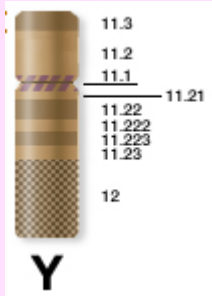
- Molte donne hanno due cromosomi X
- Per altre non è così:
  - 1 su 2.000 ha un solo cromosoma X (Turner)
  - 1 su 20.000 ha un cromosoma X e un cromosoma Y (AIS e altre)
- Molti uomini hanno un cromosoma X e un cromosoma Y
- Per altri non è così:
  - 1 su 500 ha due cromosomi X e un cromosoma Y (Klinefelter)
  - 1 su 100.000 ha due cromosomi X e nessun cromosoma Y (Maschi XX-)

Informazioni

- Essendo affetta da AIS, vostra figlia ha un cromosoma X e un cromosoma Y
- In media una bambina su 40.000 nasce con l'AIS
- Negli USA, ad esempio, vi sono circa 7.000 ragazze e donne con AIS
- ***Cosa comporta per una ragazza avere un cromosoma Y?***

Ridimensionare il ruolo del cromosoma Y





- I cromosomi sono soltanto dei pacchetti che contengono i nostri geni (DNA)
- Il cromosoma Y è fondamentalmente una "versione ridotta" del cromosoma X
- Il cromosoma Y contiene tanti geni importanti quanto il cromosoma X

Spiegare la genetica della determinazione del sesso

- Non è determinata soltanto dai cromosomi X e Y
- Sono almeno 20 i geni coinvolti nella determinazione del sesso (probabilmente centinaia)
- 3 "geni sessuali" conosciuti sul cromosoma X
- 1 "gene sessuale" conosciuto sul cromosoma Y
- Almeno 1 "gene sessuale" su ognuno dei due cromosomi 2, 3, 4, 5, 8, 9, 10, 11, 12, 17, 19, ecc.

Spiegare lo sviluppo sessuale

- **TUTTI** i bambini, indipendentemente dal sesso che svilupperanno, si formano a partire dalle medesime strutture interne ed esterne
- Allo stadio iniziale, le "gonadi" non sono né testicoli né ovaie
- I genitali non sono sviluppati, né in senso maschile né in senso femminile
- La determinazione del sesso nel feto dipende dall'effetto di una serie di geni, dunque non solo dai cromosomi X e Y

Informazioni

- Molte donne hanno le ovaie
- Per altre non è così:
  - Sindromi di Turner e di Swyer: gonadi streak
- Le donne con AIS non hanno le ovaie, ma dei testicoli ritenuti
- I testicoli e le ovaie sono simili dal punto di vista strutturale e funzionale

Informazioni

- Dato che il suo corpo non risponde agli ormoni maschili, vostra figlia ha sviluppato un fenotipo femminile
- Tuttavia, i testicoli ritenuti hanno bloccato lo sviluppo dell'utero
- Dato che le cellule non possono impiegare il testosterone, il corpo lo converte in estrogeni
- L'estrogeno rende possibile lo sviluppo del corpo in senso femminile durante la pubertà

Informazioni

- ***Che effetti avrà la sindrome su nostra figlia?***
- Sarà generalmente in buone condizioni di salute
- La pubertà potrebbe subire un ritardo
- Non comparirà il ciclo mestruale
- Non potrà avere figli naturali
- Avrà scarsa peluria pubica e ascellare
- La sua vagina potrebbe essere più piccola rispetto alla media (è necessario verificarlo una volta raggiunta l'età adatta), ma a ciò è comunque possibile rimediare

Spiegare alla bambina la sua condizione: consigli per i genitori

- **Fino ai 3 anni d'età**
  - Spiegare al bambino il concetto di diversità, per esempio il fatto che il corpo di ogni persona è diverso dagli altri per molti aspetti
  - Fornire esempi semplici
- **Infanzia**
  - Spiegare che non tutti hanno dei figli nel modo comunemente considerato "normale"
  - Alcune famiglie adottano dei bambini
  - Spiegare le caratteristiche degli organi sessuali/riproduttori e le differenze che intercorrono da persona a persona

Spiegare alla bambina la sua condizione: consigli per i genitori

- **Tarda infanzia** (soprattutto nel caso in cui il bambino abbia iniziato a studiare nozioni di biologia a scuola)
  - Alcune donne, per diversi motivi, non hanno il ciclo mestruale
  - Alcune donne non possono avere figli naturali
  - Come molte altre donne, non potrà avere una gravidanza
  - Vi sono altri modi per formare una famiglia

Spiegare alla bambina/ragazza la sua condizione

- **Tarda infanzia/primi anni di adolescenza**
  - Come tutte le donne con AIS, ha un cromosoma Y
  - Il cromosoma Y ha causato la formazione dei testicoli ritenuti
  - I testicoli hanno bloccato la formazione dell'utero
  - I testicoli producono ormoni maschili e ormoni femminili (così come le ovaie)
  - Il suo corpo non è in grado di recepire gli ormoni maschili, bensì solo gli ormoni femminili, per questo motivo ha sviluppato caratteristiche tipicamente femminili

Spiegare alla bambina/ragazza la sua condizione

- **Tarda infanzia/primi anni di adolescenza**
  - Evitare gli stereotipi e il riferimento ad attrici famose (non tutte le donne con AIS somigliano a delle modelle)
  - Non sminuire il peso che queste informazioni hanno sulla paziente
  - Non avere paura di piangere
  - Assicurarsi di essere capiti di volta in volta, chiedendo alla paziente di dirvi ciò di cui è a conoscenza

Il ruolo degli altri genitori/pazienti all'interno dei gruppi di supporto

- Gli altri genitori e pazienti sanno **ESATTAMENTE** come ci si sente
- Le ragazze con AIS instaurano un legame molto forte tra di loro
- I gruppi i supporto sono un luogo sicuro per parlare dei propri problemi e delle proprie preoccupazioni
- I gruppi forniscono delle strategie per affrontare questioni pratiche ed emotive
- Si condividono successi e insuccessi
- I gruppi di supporto sono un valido punto di riferimento

I gruppi di supporto per i genitori

- I genitori sono un valido supporto emotivo, ma non possono fornire consulenza medica
- Da un genitore alla madre di una bambina a cui è appena stata diagnosticata l'AIS:

  "Quello che so per certo è che parlare della sindrome diventerà più semplice nel corso degli anni perché sarai sempre più informata, imparerai ad accettarla, capirai con l'esperienza cosa fa trasalire le persone quando racconti loro qualcosa. Tua figlia, crescendo, sarà la prova vivente del fatto che non è così terribile come può sembrare. La sindrome non è così terribile come ci appare all'inizio."

Risorse

Associazione Italiana Sindrome Insensibilità Androgeni

- Home
- Chi siamo
- Cos'è l'A.I.S.
- Forme di A.I.S.
- Condizioni simili
- Dopo la diagnosi
- Gruppi di supporto

Venerdì 29 Giugno

Aggiornamento 24 Settembre 2010

DOPO LA DIAGNOSI

Comunicazione graduale | Aspetti psicologici | Scelte terapeutiche

Premessa

Affrontare una condizione come l'AIS rappresenta una grande sfida, una di quelle che ci rendono persone più forti e più evolute.
All'inizio, appena ricevuta la diagnosi, è normale provare confusione, rabbia, angoscia. Una volta superato il dolore iniziale, si deve affrontare il percorso che ci permetterà di tornare a vivere una vita quanto più possibile serena. E' un percorso lungo e anche difficile, ma non si può evitare. Condividerlo con persone care o che possono capirci è di grande aiuto. Tuttavia ciascuno deve trovare la sua strada e percorrerla in prima persona.
Cercare di rimuovere il problema, non volerci pensare, nascondere la verità ai figli, raccontare bugie, sono mezzi per rimandare i problemi, non per risolverli o evitarli. Solo dopo che si ha piena conoscenza di una situazione dolorosa, si può cominciare ad affrontarla passando per tutte le tappe necessarie.
In passato, e purtroppo ancora oggi a volte, alcuni medici e genitori assumevano un atteggiamento paternalistico e, nel tentativo fuorviante di evitare il conflitto interiore della paziente, nascondevano le informazioni sulle gonadi e sugli aspetti genetici. Tuttavia la maggior parte dei medici professionisti consigliano oggi di dire la verità e di fornire un supporto psicologico. Altrimenti, i pazienti potrebbero ricercare le informazioni sulla loro diagnosi nelle biblioteche o su Internet e portare questo fardello da sole e nel silenzio. Molte di loro

- Notizie utili
- Genitori
- Materiale informativo
- La ricerca
- Storie personali
- Libri, cinema, tv
- Link
- Contattaci

www.aisia.org