

Sommario

Lo scopo di questa guida è quello di offrire un supporto ai professionisti clinici nella valutazione iniziale e nella diagnosi dei bambini con sospetti disturbi dello sviluppo sessuale e di fornire un quadro di standardizzare per la pratica clinica in tutto il Regno Unito.

La guida non fornisce informazioni sulla gestione clinica di una condizione, una volta che la diagnosi sia stata confermata.

E' di fondamentale importanza che un bambino con un sospetto disturbo dello sviluppo sessuale venga valutato da un team multidisciplinare esperto.

Raccomandazioni principali

- Bambini o adolescenti con un sospetto DSD dovrebbero essere trattati da un team multidisciplinare di esperti accessibile a livello regionale. Come minimo, il team deve includere specialisti in endocrinologia, chirurgia e / o urologia, psicologia clinica, radiologia, infermieri e, per i neonati, neonatologia.
- Una persona di contatto principale dovrebbe essere assegnata ad ogni famiglia, nella maggioranza dei casi, questo sarà l'endocrinologo pediatrico. La famiglia dovrebbe essere informata sulle opportunità di sostegno a sua disposizione e dotata dei dettagli sul modo di contattare questo personale. I familiari dovrebbero anche essere resi consapevoli di tutte le tappe del processo per diagnosticare e gestire il DSD, con l'obiettivo ultimo di raggiungere il benessere a lungo termine.
- L'accesso al supporto specialistico psicologico durante e dopo il processo diagnostico è fondamentale sia per la persona colpita che per i genitori. Inoltre, a tutti gli adolescenti con DSD che hanno bisogno di un intervento medico / chirurgico dovrebbe essere offerto di routine il sostegno psicologico. I tempi e le modalità di

condivisione delle informazioni dovrebbe essere impostati dalla famiglia, discussi in modo riservato e rispettati

- I test specifici utilizzati per diagnosticare un DSD possono variare da paziente a paziente. Tuttavia, come minimo, il team multidisciplinare dovrebbe prendere in considerazione l'aspetto esteriore del paziente, l'anatomia interna, il patrimonio genetico e il profilo ormonale. Gli obiettivi più importanti del periodo di valutazione iniziale sono il sostegno al bambino affetto e ai genitori, l'assegnazione del sesso di allevamento (nei neonati) e l'esclusione della possibilità di eventuali problemi medici precoci.
- Gruppi di pazienti possono fornire un importante supporto psicologico e informazioni alle persone colpite e alle loro famiglie. I recapiti dei gruppi di sostegno pertinenti dovrebbero essere fornite di routine dagli operatori sanitari al momento della diagnosi.
 - Tutto il personale medico coinvolto nella cura di un paziente con un DSD dovrebbe avere accesso ad un team regionale DSD. Il team ha la responsabilità di educare altro personale sanitario (compresi i medici di famiglia) e dovrebbe avere un forum regolare dove ci si incontra per discutere i casi e rivedere le proprie prestazioni.
 - Contribuendo ai registri delle malattie nazionali ed internazionali, i team regionali DSD hanno un ruolo importante nello svolgimento del controllo e della ricerca sui risultati a lungo termine di queste malattie rare.