

Disforia di genere e dintorni

GIANLUCA TORNESE¹, MASSIMO DI GRAZIA^{1,2}, ANNA ROIA³, GIOVANNA MORINI³, DORA COSENTINI³, MARCO CARROZZI³, ALESSANDRO VENTURA^{1,2}

¹UCO di Clinica Pediatrica, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

²Dipartimento Clinico di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute, Università di Trieste

³SC di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

Cosa fare quando un bambino si sente femminuccia e vuole giocare con le bambole? O se una bambina si sente un maschio e non vuole mai indossare un vestitino? Che suggerimenti dare ai genitori? Come intervenire? Anche se i bambini e gli adolescenti con disforia di genere sono rari, possono rappresentare un dilemma per il pediatra o il medico di medicina generale. Ecco una breve guida per fare un po' di chiarezza e avere qualche strumento in più per affrontare queste situazioni.

Nella pratica quotidiana di un pediatra può capitare di raccogliere le confidenze di un genitore preoccupato per i comportamenti e/o gli interessi atipici di suo figlio o sua figlia in riferimento a ciò che ci si attenderebbe in un maschio o in una femmina, rispettivamente.

La pediatra chiede, a un nuovo assistito di 6 anni, di fare un disegno della sua famiglia. Utilizza questa opportunità per parlare con la mamma da sola. In risposta alla domanda: "C'è qualcos'altro che vorrebbe dirmi di Samuele?", la madre dice di essere preoccupata per la sua tendenza a "fare le cose come le bambine". Chiede frequentemente alla madre se può mettersi i suoi vestiti; in qualche occasione, lo ha anche trovato con uno dei suoi vestiti addosso. Preferisce giocare con le amichette della sorella piuttosto che con gli amici maschi. Una volta si è anche truccato coi trucchi della madre. La madre lo descrive come "effeminato, con maniere e movimenti corporei che sono più tipici di una femmina che non di un maschio della sua età"¹.

Con questa storia concreta, nel 2001 la rivista *Pediatrics* affrontava il caso impegnativo di un bambino con uno sviluppo atipico dell'identità di genere.

Come viene accennato nello stesso articolo, quando un pediatra si trova davanti a una condivisione simile da

ABOUT GENDER DYSPHORIA

(*Medico e Bambino* 2016;35:437-444)

Key words

Gender variant, Gender non-conformity, Transgender, Pubertal suspension, LHRH analog

Summary

Gender identity is a dimension of sexual identity and refers to persistent personal conception of oneself as male or female. Gender identity development is not always in accordance with the biological sex, therefore - even from an early age - some children do not identify themselves with the gender assigned at birth (gender variance). In some cases this condition may be accompanied by discomfort (gender dysphoria). Paediatricians are often the first contact these children/adolescents have with the health care system, therefore they should be able to answer the questions of their families and when they identify a possible gender dysphoria should address this issue easily, finding any associated psychosocial problems.

parte del genitore, ci sono generalmente due tipi di atteggiamenti: 1) la preoccupazione del genitore viene minimizzata dicendo che questo tipo di comportamento è solo una "fase" che verrà superata ovvero il comportamento del bambino viene "normalizzato" dicendo che tutti i bambini si comportano in modo simile; oppure 2) il pediatra esplora in modo più dettagliato le preoccupazioni dei genitori ed eventualmente suggerisce l'invio a specialisti con competenze specifiche che possano aiutare la famiglia.

Il presente articolo vuole fornire alcuni strumenti al pediatra per saper affrontare con serenità e competenza eventuali richieste di aiuto da parte di genitori come la mamma di Samuele.

DI COSA STIAMO PARLANDO?

Partiamo con alcune definizioni di base che servono per fare chiarezza ed evitare sovrapposizioni di concetti distinti (*vedi anche Box 1*)².

L'identità di genere è la specifica dimensione dell'identità individuale legata alla percezione soggettiva della propria mascolinità/femminilità, ossia il genere a cui una persona si sente di appartenere. Solitamente i bambini consolidano la propria identità di genere verso i 3-4 anni ("sono un maschio e lo sarò per sempre", "sono una bambina e da grande diventerò una donna"), e intorno ai 5-6 anni la maggior parte di essi sembra avere una intensa necessità di comportarsi secondo quanto si con-

Box 1 - INTENDIAMOCI SULLE PAROLE

Sesso biologico	Appartenenza al sesso maschile o femminile determinata dai cromosomi sessuali e dagli ormoni che determinano il sesso gonadico e fenotipico	<i>"A quale sesso corrisponde la biologia del mio corpo?"</i>
Identità di genere	Percezione che ognuno ha del proprio sentirsi maschio o femmina	<i>"A quale categoria sento di appartenere intimamente e psicologicamente?"</i>
Ruolo di genere	Insieme delle aspettative e ruoli su come gli uomini e le donne si debbano comportare in una data cultura e in un dato periodo storico	<i>"Che cosa penso di dover fare/voglio fare, e che cosa ci si aspetta da me, in quanto maschio o in quanto femmina?"</i>
Orientamento sessuale	Attrazione erotica e affettiva per i membri del sesso opposto (eterosessualità), dello stesso sesso (omosessualità) o entrambi (bisessualità)	<i>"A quale sesso e/o genere appartengono le persone che mi attraggono emotivamente, affettivamente e fisicamente?"</i>

sidera appropriato al gruppo dei maschi o delle femmine (per esempio scegliendo compagni di gioco dello stesso sesso)³. Generalmente lo sviluppo dell'identità di genere è in accordo col **sexso biologico**, ma non sempre.

È importante non confondere l'identità di genere con il **ruolo di genere**, ossia tutto ciò che si fa per esprimere agli altri l'appartenenza a un determinato sesso, le norme comportamentali associate al genere in un dato gruppo o sistema sociale, e che è in gran parte frutto di consuetudini sociali apprese a cui ci si può conformare o meno⁴. Per esempio, ci possono essere bambini a cui non piace fare la lotta oppure bambine a cui non piace mettere la gonna, senza che questo interferisca affatto con il loro percepirsi come maschi o femmine, rispettivamente.

Allo stesso modo non bisogna confondere l'identità di genere con l'**orientamento sessuale**, ossia l'attrazione emotiva, affettiva e fisica che, in particolare dalla pubertà in poi, si prova verso persone del sesso opposto (eterosessualità), dello stesso sesso (omosessualità) o di entrambi i sessi (bisessualità). Per esempio, un ragazzo omosessuale non ha la convinzione né il desiderio di essere femmina, ma possiede invece un'identità di genere maschile congruente con il sesso biologico di appartenenza.

Ovviamente identità di genere, ruolo di genere e orientamento sessuale sono tra loro strettamente intrecciati,

ma hanno una loro autonomia e interagiscono in modo molto complesso⁴.

In alcuni casi l'identità di genere si può sviluppare in modo variante o atipico. È possibile, cioè, che a partire da un'età più o meno precoce l'identità di genere non coincida con il genere assegnato alla nascita. Parliamo, ad esempio, di un bambino che vuole vestirsi con abiti femminili, oppure di una bambina che rifiuta nettamente di essere considerata una femmina.

Si parla di **varianza di genere (VG)** o **non conformità di genere** quando l'identità di genere o il ruolo di genere di un individuo si differenzia dalle norme culturali comuni per una persona di un determinato sesso⁵. Ci sono bambini che crescono desiderando un abbigliamento, giochi e attività che non coincidono con lo stereotipo di genere che ci aspetteremmo da loro. La loro esperienza di sé, però, non si discosta dalla maggioranza delle bambine o dei bambini con cui crescono, si sentono maschi a cui non piace fare la lotta, o femmine a cui non piace mettere la gonna. Questi bambini, cioè, si esprimono in maniera differente dalla maggioranza, ma non soffrono per essere identificati secondo il loro sesso di nascita.

Quando però l'incongruenza tra la propria identità di genere e il genere assegnato alla nascita (e il ruolo associato a quel genere e/o a quelle caratteristiche sessuali primarie o secondarie) si accompagna a sofferenza, malessere e stress, allora si parla di **di-**

sforia di genere (DG)^{6,7}. La parola "disforia" significa infatti "difficoltà di sopportare" (dal greco "dys", male + "pherein", sopportare). La presente dizione ha sostituito dal 2013 (con la pubblicazione del DSM-5) la vecchia terminologia di "disturbi dell'identità di genere", ponendo appunto l'attenzione non tanto sull'incongruenza esistente tra sesso biologico e identità di genere, quanto sul distress percepito ovvero sulla condizione emotiva che accompagna tale discrepanza, non sull'identità in sé, quanto sulla disforia come problema clinico⁸. Uno dei criteri necessari per diagnosticare la DG secondo il DSM-5 è appunto che la condizione sia *"associata a sofferenza clinicamente significativa o a compromissione del funzionamento in ambito sociale, scolastico o in altre aree importanti"* (Box 2 e 3)⁸. Inoltre, per la diagnosi è indispensabile che la condizione sia persistente nel tempo, *"della durata di almeno 6 mesi"* (quindi non viene fatta solo per una occasione in cui ci si è vestiti con abiti del genere opposto). I restanti criteri, divisi in base all'età, sono riportati nei Box 2 e 3.

Susanna è una ragazza di 9 anni che arriva in ambulatorio con i suoi genitori in un soleggiato mercoledì pomeriggio nel mese di giugno. Vestita con abbigliamento sportivo, indossa scarpe da ginnastica bianche lucide e un taglio di capelli corto: ha l'aspetto di un ragazzo. Secondo i suoi genitori, Susanna ha sempre preferito giocare con le macchinine e i soldatini del fratello piuttosto che con le bambole che le sono state regalate per i suoi compleanni. A Susanna non era mai piaciuto indossare abiti femminili. Al primo giorno di scuola materna, quando aveva 3 anni di età, era in lacrime e inconsolabile quando aveva dovuto indossare un vestitino blu a pois bianchi. Quella era stata anche la prima volta in cui aveva dichiarato che voleva essere un bambino, qualcosa che ha continuato a ripetere. Oltre a queste dichiarazioni, di tanto in tanto Susanna chiedeva ai suoi genitori quando il suo pene avrebbe cominciato a crescere e diceva che non voleva diventare una donna e avere seni in futuro. Nella scuola dell'infanzia, e più tardi nella scuola

Box 2 - CRITERI DIAGNOSTICI DSM-5 PER LA DISFORIA DI GENERE NEL BAMBINO

- A.** Una marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo e il genere assegnato, della durata di almeno 6 mesi, che si manifesta attraverso almeno 6 dei seguenti criteri (di cui uno deve essere necessariamente il criterio 1):
1. Un forte desiderio di appartenere al genere opposto o insistenza sul fatto di appartenere al genere opposto (o a un genere alternativo diverso dal genere associato)
 2. Nei bambini (genere assegnato) una forte preferenza per il travestimento con abbigliamento tipico del genere opposto o per la simulazione dell'abbigliamento femminile; nelle bambine (genere assegnato) una forte preferenza per l'indossare esclusivamente abbigliamento tipicamente maschile e una forte resistenza a indossare abbigliamento tipicamente femminile
 3. Una forte preferenza per i ruoli tipicamente legati al genere opposto nei giochi del "far finta" o di fantasia
 4. Una forte preferenza per giocattoli, giochi o attività stereotipicamente utilizzati o praticati dal genere opposto
 5. Una forte preferenza per i compagni di gioco del genere opposto
 6. Nei bambini (genere assegnato) un forte rifiuto per giocattoli, giochi e attività tipicamente maschili e un forte evitamento dei giochi in cui ci si azzuffa; nelle bambine (genere assegnato) un forte rifiuto di giocattoli, giochi e attività tipicamente femminili
 7. Una forte avversione per la propria anatomia sessuale
 8. Un forte desiderio per le caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie corrispondenti al genere esperito
- B.** La condizione è associata a sofferenza clinicamente significativa o a compromissione del funzionamento in ambito sociale, scolastico o in altre aree importanti

Box 3 - CRITERI DIAGNOSTICI DSM-5 PER LA DISFORIA DI GENERE NELL'ADOLESCENTE (E NELL'ADULTO)

- A.** Una marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo e il genere assegnato, della durata di almeno 6 mesi, che si manifesta attraverso almeno 2 dei seguenti criteri:
1. Una marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo e le caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie (oppure, in giovani adolescenti, le caratteristiche secondarie attese)
 2. Un forte desiderio di liberarsi delle proprie caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie a causa di una marcata incongruenza con il genere esperito/espresso di un individuo (oppure, nei giovani adolescenti, un desiderio di impedire lo sviluppo delle caratteristiche sessuali secondarie attese)
 3. Un forte desiderio per le caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie del genere opposto
 4. Un forte desiderio di appartenere al genere opposto (o un genere alternativo diverso dal genere assegnato)
 5. Un forte desiderio di essere trattato come appartenente al genere opposto (o un genere alternativo diverso dal genere assegnato)
 6. Una forte convinzione di avere i sentimenti e le reazioni tipici del genere opposto (o di un genere alternativo diverso dal genere assegnato)
- B.** La condizione è associata a sofferenza clinicamente significativa o a compromissione del funzionamento in ambito sociale, scolastico o in altre aree importanti

primaria, aveva sempre giocato con i bambini. Era sempre stata una bambina attiva, le piaceva arrampicarsi sugli alberi, giocare a giochi con la palla e non aveva mai avuto interesse a giocare con le bambine della sua classe. Ai genitori di Susanna non importava che i comportamenti, interessi e preferenze della loro figlia fossero diversi da quelli delle altre ragazze. Tuttavia, da un paio

di mesi, erano preoccupati per il peggioramento dei risultati scolastici e di una certa frequenza e regolarità nel suo essere triste o addirittura depressa. Dopo una lite a scuola riguardo ad un campo scuola, durante la quale Susanna ha detto che avrebbe preferito morire piuttosto che dormire in camera con le altre ragazze invece che con i ragazzi, i genitori hanno contattato il loro medico di fami-

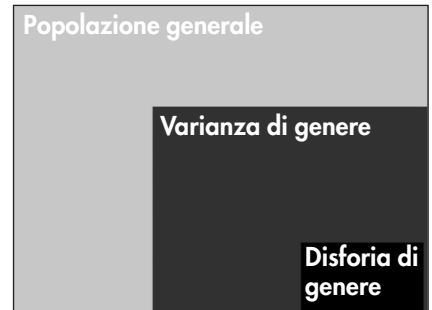


Figura 1. Rappresentazione grafica della differenza tra varianza di genere e disforia di genere.

glia, che l'ha inviata al centro specializzato nelle disforie di genere⁹.

Soltanto alcune tra le persone con una VG, quindi, presentano una DG nella loro vita. Pertanto non deve essere diagnosticato come tale il comportamento di quei bambini che semplicemente non si adattano allo stereotipo culturale di mascolinità o femminilità (Figura 1). I bambini con DG non sentono di appartenere al genere assegnato loro alla nascita, alcuni addirittura sentono intensamente di appartenere al genere opposto a quello cui sono stati assegnati alla nascita e possono esprimere disforia anatomica: sono bambini che dichiarano di sentirsi femmine e che esprimono disgusto per i loro organi genitali esterni e che desiderano possano scomparire, oppure bambine che dichiarano di sentirsi maschi, che non vogliono vedere il seno crescere, che rifiutano le mestruazioni.

Immagina cosa proveresti se ti svegliassi la mattina e ti trovassi nel corpo di un uomo, con una voce da uomo e una faccia da uomo che ti si riflette allo specchio, con la barba e i baffi; immagina se il tuo seno sparisse, e ti trovassi all'improvviso un pene e dei testicoli. Non temeresti di star impazzendo? Questa cosa terribile è quello che mi succede tutti i giorni, ed è peggio di quanto tu possa mai immaginare¹⁰.

Il DSM-5 prevede anche la specificazione della DG "con o senza disturbo della differenziazione sessuale (DSD)". I DSD sono frequentemente associati a VG fino alla prima infanzia; tuttavia, nella maggior parte dei casi, ciò non

porta a DG. Infatti, quando una persona con DSD diventa consapevole della sua condizione, spesso vive un'incertezza riguardo al proprio genere piuttosto che la ferma convinzione di appartenere a un dato genere. Tuttavia, la presenza di DG e l'eventuale transizione di genere variano molto a seconda del tipo di DSD, della sua severità e del genere assegnato¹¹.

DI CHE NUMERI PARLIAMO?

Non esistono ancora studi epidemiologici formali sulla prevalenza della **varianza di genere nell'infanzia**. Una stima della prevalenza della VG può essere tratta sulla base di studi in cui è stata utilizzata la *Child Behavior Checklist* (CBCL)¹², un questionario compilato dai genitori ampiamente utilizzato per misurare problemi emotivi e comportamentali nei bambini da 4 a 11 anni (*Tabella I*)¹³⁻¹⁵. Da questi campioni normativi si evince una prevalenza che va dall'1% a oltre il 10% in base alla domanda che viene posta (*"si comporta come se fosse del sesso opposto"* oppure *"vuole essere del sesso opposto"*), al sesso e alla popolazione studiata. In Italia è stato condotto uno studio su 350 bambini in età prescolare (3-5 anni) attraverso la somministrazione della *Gender Identity Interview for Children* che ha mostrato una prevalenza di VG del 5,2% nei maschi e del 3,9% nelle femmine³.

Per quanto riguarda la prevalenza della **disforia di genere nell'infanzia**, le informazioni derivano da un solo studio del 2002 sull'ereditarietà dei disturbi dell'identità di genere in un campione di

bambini e adolescenti (età 4-17 anni) in coppie di gemelli (96 monozigoti e 61 dizigoti)¹⁶: in base a questo studio il tasso di prevalenza sarebbe del 2,3%.

Rispetto alla prevalenza della **disforia di genere nell'adolescenza** (e nell'età adulta), gli studi basati su campioni clinici indicano che la DG è relativamente rara (circa 1:7400-1:100.000 nei nati maschi e 1:30.400-1:400.000 nelle nate femmine)¹⁷. Anche in questo caso, questi numeri sono probabilmente una sottostima della prevalenza reale, dal momento che la maggior parte degli studi si basa sulle visite in servizi specializzati per la DG e non tiene in considerazione gli individui che sperimentano forme meno estreme di DG e/o che non fanno domanda di interventi medici¹⁸.

Esiste inoltre, in linea generale, un problema "epidemiologico" di base causato dalla diversità nelle definizioni e nelle classificazioni, nonché nelle metodologie utilizzate per la diagnosi, che rende difficile il confronto tra studi che possono essere anche molto disomogenei tra loro: basti pensare che solo dal 1975 l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha previsto nell'ICD-9 una classificazione specifica, seguita nel 1980 dal DSM-III¹⁹, con terminologie e criteri diagnostici che si sono comunque modificati nel tempo, fino agli attuali ICD-10 e DSM-5.

PERCHÉ SUCCEDUE?

Non esistono ipotesi eziologiche conclusive, sebbene vi sia un accordo generale sul fatto che la DG debba es-

sere considerata un quadro complesso in cui intervengono fattori di diversa natura: biologici, psicologici e socio-culturali²⁰. Per questo è fondamentale che l'intervento con bambini e adolescenti che presentano DG preveda la presenza di un'équipe multidisciplinare.

A prova dell'importanza dei fattori biologici nella costruzione dell'identità di genere c'è l'esempio del *deficit di 5-alfa-reduttasi*: se manca tale enzima per un difetto genetico, i genitali interni e il cervello (essendo sensibili al testosterone) si sviluppano in modo normale, ma i genitali esterni (che richiedono il diidrotestosterone, prodotto proprio dalla 5-alfa-reduttasi a partire dal testosterone) non si mascolinizzano e si sviluppano in senso femminile o intermedio fra i due sessi²¹. Al momento della pubertà, però, gli androgeni in circolazione sono sufficienti affinché anche il tessuto dei genitali esterni possa rispondere e allora sembrerà che il giovane muti di sesso, passando da bambina a ragazzo. Un cambiamento nell'identità di genere da femminile a maschile durante l'adolescenza è riportato nella maggioranza dei soggetti, sebbene siano stati allevati originariamente come femmine²².

Allo stesso modo, nei DSD è stata dimostrata una buona correlazione tra il grado di virilizzazione dei genitali (secondo gli stadi di Prader) e l'identità/ruolo di genere²³; ciò farebbe pensare che l'androgenizzazione cerebrale in epoca fetale abbia un ruolo importante. Nella *sindrome adrenogenitale*, per esempio, caratterizzata da virilizzazione in soggetti femminili, oltre che una percentuale di orientamento bi- o omosessuale correlata con il grado di androgenizzazione prenatale²⁴, esiste un'aumentata prevalenza di DG: il 5,2% se cresciuti come femmine e il 12,1% se cresciuti come maschi²⁵.

Queste evidenze farebbero pensare che gli esseri umani nascono con una predisposizione di genere che tende a portarli a rifiutare assegnazioni di genere non congruenti con essa⁴, ma ovviamente ciò non significa che tutto possa essere limitato al puro aspetto biologico/ormonale.

INFORMAZIONI SULLA VARIANZA DI GENERE PER BAMBINI DA 4 A 11 ANNI

		Paesi Bassi	Nord America
Punto 5 "Si comporta come se fosse del sesso opposto"	M	2,6%	4,8%
	F	5%	10,6%
Punto 110 "Vuole essere del sesso opposto"	M	1,4%	1%
	F	2%	3,5%

Nota. Campioni normativi del CBCL olandese e nordamericano. Le percentuali si riferiscono ai genitori che ai punti in questione hanno risposto 1 o 2, dove 0 = non vero, 1 = qualche volta, 2 = molto vero. NB: nelle versioni del CBCL anteriori al 2001 erano presenti due voci legate alla varianza di genere, il punto 5 e il punto 110, attualmente è presente solo quest'ultimo.

Tabella I

SI TRATTA DI UNA COSA PASSEGGERA?

Per molti bambini l'esperienza di una VG è un'esperienza transitoria e con la pubertà la maggior parte di loro svilupperà la percezione di appartenere al genere assegnato alla nascita, come dimostrano i pur pochi dati epidemiologici.

Una buona parte di loro esprimerà in futuro un **orientamento omosessuale o bisessuale**. In uno studio condotto attraverso questionario su una coorte non selezionata di quasi diecimila giovani adulti americani (età 19-27 anni, di cui 80% eterosessuali, 15% prevalentemente eterosessuali, 5% omosessuali o bisessuali) sono stati definiti dei percentili della VG nell'età prepuberale prendendo in considerazione e pesando, secondo un punteggio predefinito, alcuni elementi richiamati dall'infanzia (età <11 anni): i tipi di personaggi reali o immaginari preferiti dal/la bambino/a, i giochi praticati e il ruolo assunto in prima persona nei diversi giochi, i giocattoli preferiti e, infine, i sentimenti di mascolinità/femminilità. Sebbene la VG (definita come valori > 90° percentile) fosse fortemente associata all'orientamento sessuale in età giovane adulta (tra gli omosessuali quasi il 70% aveva avuto una VG in infanzia contro il poco più del 10% degli eterosessuali), la maggioranza dei giovani con VG in infanzia erano poi risultati essere eterosessuali (in particolare: 59,6% eterosessuali, 24,5% prevalentemente eterosessuali, 2,2% eterosessuali che avevano avuto partner dello stesso sesso, 4,2% bisessuali, 9,5% omosessuali) (Figura 2)²⁶.

La DG presente durante l'**infanzia** non continua necessariamente fino al raggiungimento dell'età adulta; la VG nei bambini può anche continuare nell'età adulta, ma questi comportamenti non indicano necessariamente che i bambini siano affetti da DG e che necessitino di trattamento⁷. Negli studi di follow-up sui bambini di età prepubere (principalmente maschi) che erano stati indirizzati a cliniche per la valutazione della DG, la disforia era continuata fino all'età adulta solo per il 6-23% di essi^{27,28}. Altri studi più recenti, comprendenti anche femmi-

ne, hanno mostrato un 12-27% di persistenza della DG fino all'età adulta^{29,30}. Al contrario, negli **adolescenti** la persistenza in età adulta della DG pare essere maggiore. In uno studio di follow-up su 70 adolescenti con diagnosi di DG che avevano ricevuto terapia farmacologica per frenare la pubertà, tutti hanno poi proseguito il percorso di riattribuzione di sesso a partire dalle terapie ormonali femminilizzanti/mascolinizzanti³¹.

Dal punto di vista clinico sarebbe importante riuscire a discriminare prima dell'inizio della pubertà tra quei bambini che continueranno a manifestare DG (*"persisters"*) e quelli in cui invece la DG scomparirà (*"desisters"*)¹¹, ma attualmente non è chiaro quando e come la DG in infanzia persista o desista in adolescenza e in età adulta.

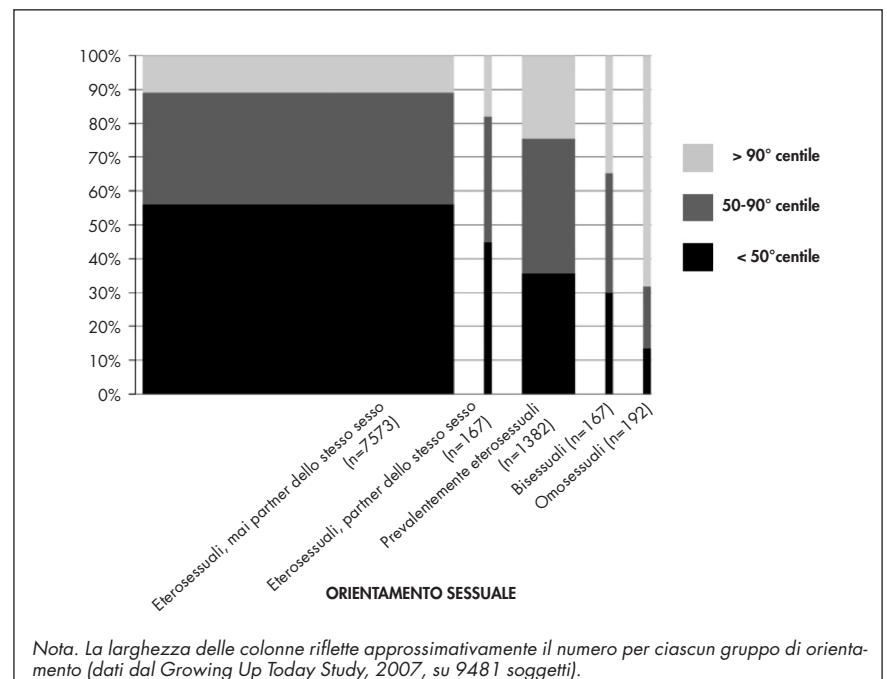
COSA SUCCEDDE IN PUBERTÀ?

La pubertà è un periodo cruciale per il consolidamento dell'identità di genere e, nel caso di DG nell'infanzia, per la verifica del superamento o della persistenza della disforia.

In uno studio olandese di follow-up³² gli adolescenti con diagnosi di DG in infanzia hanno indicato retrospettivamente il periodo tra 10 e 13 anni come cruciale, in cui sono diventati consapevoli della persistenza o della scomparsa della loro DG. I fattori che hanno contribuito a un aumento o a una diminuzione della loro DG erano:

- 1) i cambiamenti fisici associati alla pubertà;
- 2) i cambiamenti dell'ambiente sociale e il fatto di essere trattati più apertamente come membri del genere assegnato;
- 3) la scoperta della sessualità.

Come già accennato, nella maggior parte dei bambini la DG sparirà prima della pubertà o con il suo inizio senza conseguenze sull'esperienza di genere futura (*"desisters"*). Tuttavia, in alcuni la pubertà può essere terrificante: la comparsa dei caratteri sessuali secondari, infatti, può comportare un aumento del livello di sofferenza dettata dal vissuto di essere nel "corpo sbagliato", proprio quando il corpo è parte integrante del percorso evolutivo e identitario (*"persisters"*).



Nota. La larghezza delle colonne riflette approssimativamente il numero per ciascun gruppo di orientamento (dati dal Growing Up Today Study, 2007, su 9481 soggetti).

Figura 2. Varianza di genere prima degli 11 anni e orientamento sessuale nei giovani (da voce bibliografica 26, modificata).

Molti adolescenti e adulti con DG, tuttavia, non riferiscono VG nell'infanzia³³. In un campione italiano, il 14,1% delle nate femmine e il 33,8% dei nati maschi riporta la comparsa di DG dopo i 12 anni³⁴. La DG può pertanto comparire - in maniera inaspettata - anche in adolescenza, in relazione alla percezione della mancanza di corrispondenza tra la rappresentazione di sé e l'esperienza del corpo che va modificandosi. Proprio in adolescenza, quando il contesto relazionale e sociale risulta particolarmente stigmatizzante, è presente un maggiore rischio suicidario nei ragazzi che presentano DG rispetto alla popolazione generale^{35,36}.

Con la pubertà emerge anche il cambiamento della proporzione della DG tra i sessi: mentre nei bambini sotto i 12 anni la proporzione maschio/femmina va da 6:1 a 3:1³⁷, negli adolescenti con DG la proporzione maschio/femmina si avvicina a 1:1³⁸. Queste differenze tra i sessi nell'infanzia potrebbero essere spiegate dal fatto che la VG è socialmente meno accettata nei bambini che nelle bambine: i bambini ricevono più rimproveri delle bambine per comportamenti atipici, ed è stato recentemente osservato che per fare diagnosi nei maschi, rispetto alle femmine, è sufficiente un numero significativamente minore di comportamenti non conformi a quelli attesi per il proprio sesso biologico.

PERCHÉ PARLARNE?

Bambini e adolescenti con VG possono sperimentare difficoltà di relazione significative con gli adulti e con i pari e possono diventare vittime di persecuzioni, soffrire dinamiche di stigma e marginalizzazione che possono avere diversi effetti negativi sul benessere psicologico e la qualità della vita. Alcuni studi suggeriscono che ci sia un aumentato rischio di disturbi psichiatrici e di suicidio, di difficoltà nelle relazioni intrafamiliari, di isolamento e rifiuto da parte dei pari età, di disadattamento sociale³⁹⁻⁴¹. Questi studi hanno peraltro il limite di essere stati condotti sempre su casistiche poco numerose e piuttosto selezionate (in genere comunità di omo-

sessuali e transessuali), e i loro risultati non sono di fatto generalizzabili alla popolazione generale.

Indicazioni più precise vengono, invece, dallo studio americano già citato²⁶, nel quale sono stati definiti i percentili di VG in età prepubere: la presenza di sentimenti e comportamenti tipici del sesso opposto fortemente espressi prima degli 11 anni (> 90° centile) è risultata associata a un **rischio significativamente aumentato di abuso** (non solo sessuale, ma anche fisico e psicologico) e **di disturbi psichiatrici** (disturbo post-traumatico da stress, depressione, ansia) a prescindere dall'orientamento sessuale finale. I pediatri (così come i genitori, gli insegnanti e chiunque si curi dei bambini) sono chiamati a tener presente questi dati perché l'identificazione dei bambini a rischio di ogni forma di abuso può facilitarne la prevenzione, o quantomeno può permettere un intervento adeguato se l'abuso è già avvenuto.

In un altro studio su 97 adolescenti americani con DG (età media 14,8 anni, comunque < 21 anni) che si erano rivolti a un centro di riferimento con la precisa richiesta di cambiare sesso, quasi la metà aveva in precedenza presentato disturbi di tipo psichiatrico, comprendenti **automutilazione** (20%) e **tentato suicidio** (10%)⁴². Nella maggioranza dei casi il grado di sviluppo pubere era troppo avanzato, tanto da aver portato all'acquisizione di caratteri sessuali secondari non più modificabili (sagoma corporea, altezza definitiva e sviluppo del seno nelle nate femmine; struttura della faccia e dello scalpo, poma di Adamo, voce e caratteristiche scheletriche nei nati maschi), rendendo di fatto inutile anche una strategia di "attesa" come la terapia soppressiva della pubertà con analoghi dell'LHRH.

COSA SI PUÒ FARE?

Ciò che si può fare nello studio di un pediatra è certamente sconsigliare alla famiglia di utilizzare atteggiamenti svalutanti, punizioni o indurre sentimenti come la vergogna con l'obiettivo di modificare i comportamenti dei figli: i bambini/ragazzi potrebbero adattarsi e ri-

spondere alle richieste familiari modificando il loro ruolo di genere, ma l'identità di genere è resistente agli interventi familiari o sociali e, se è presente una DG, questa persisterà ugualmente e sarà minata alla radice la fiducia in se stessi dei bambini e dei ragazzi⁴³.

In caso di bambini o adolescenti con VG, oltre a riservare un tempo dedicato per l'ascolto dei dubbi e delle perplessità delle famiglie, questi andranno indirizzati verso un **centro specialistico** dedicato alla presa in carico dei bambini e degli adolescenti in cui operi una équipe multidisciplinare integrata costituita da psicologi, neuropsichiatri infantili, endocrinologi pediatri, in grado di prendere in carico la DG e le problematiche familiari che possano attivarsi. In uno studio americano, il numero di ragazzi che si erano presentati all'ospedale di Boston per DG era quadruplicato dal periodo in cui a occuparsene era il reparto di endocrinologia in maniera non dedicata (media di 4,5 pazienti/anno) a quando si è costituito un servizio specifico con équipe multidisciplinare (media di 19 pazienti/anno) e anche la nostra esperienza è sovrapponibile a quella descritta. L'offerta di un ambulatorio apertamente e dichiaratamente dedicato a questi temi e che sia punto di riferimento è certamente indispensabile per accompagnare ragazzi e famiglie⁴².

Nonostante non ci siano posizioni univoche, la pratica clinica e la ricerca negli ultimi due decenni hanno reso possibile la creazione di modelli condizi di assistenza a favore dei bambini, degli adolescenti e delle loro famiglie che prevedono un programma integrato di interventi psicologici, sociali e medici. Il nostro gruppo - in collaborazione e confronto con tutte le realtà italiane che si occupano di DG in età evolutiva - fa riferimento alle linee guida dell'ONIG (Osservatorio Nazionale Identità di Genere), secondo cui la presa in carico deve porre l'attenzione al sostegno alle famiglie, al/la giovane, al lavoro con l'ambiente sociale, essendo attenti alla delicatezza del percorso evolutivo di questi/e giovani, sottolineando la necessità di procedere con una attenta valutazione multidisciplinare di ogni singolo caso per una presa in carico graduale, in armonia con le tappe di sviluppo.

Nel presente articolo non prendiamo in considerazione le modalità dell'accompagnamento psicologico che include anche la fase diagnostica iniziale in base ai criteri DSM-5 e a questionari specifici. È comunque prevista una valutazione diagnostica multidisciplinare con cui è possibile definire la presenza o meno di una DG, ma anche di eventuali psicopatologie in comorbilità.

E QUANDO CI SI AVVALE DELL'INTERVENTO MEDICO?

L'utilizzo degli **analoghi dell'LHRH** (che determinano il blocco della produzione di estrogeni o di testosterone, contrastando quindi lo sviluppo dei caratteri sessuali secondari) è preso in considerazione in casi accuratamente selezionati^{34,44}. Gli attuali criteri per l'eleggibilità alla soppressione della pubertà includono un esordio precoce della DG che deve essere intensificata e non diminuita durante le prime fasi della pubertà (pertanto l'adolescente dovrebbe aver raggiunto lo stadio 2-3 di Tanner), l'assenza di problemi psicosociali interferenti con la diagnosi o il trattamento e una buona comprensione delle conseguenze della riassegnazione di genere sulla vita futura⁴³⁻⁴⁵. L'intervento con bloccanti ipotalamici, usato in alcuni centri da ormai quasi 15 anni, è reversibile; pertanto, può essere considerato come un modo per prendere tempo e permettere al bambino con DG di valutare meglio il proprio destino riducendo anche, nel frattempo, il rischio di incorrere in complicanze psichiatriche^{44,46}. Il trattamento stesso può essere considerato come una fase di diagnosi estesa se riduce il distress che i cambi del corpo in pubertà stavano causando. Se un adolescente desidera ancora iniziare il percorso di riassegnazione di genere, all'età di 16 anni può essere indotta la pubertà con estrogeni o testosterone per sviluppare i caratteri sessuali secondari del genere percepito⁴⁷.

Nello studio longitudinale che ha valutato la prima coorte di adolescenti che hanno ricevuto la terapia frenante e che consisteva poi in 55 giovani adulti transgender, è stato dimostrato che non solo la DG si è completamente risolta, ma

che il benessere complessivo risultava simile o addirittura migliore rispetto ai giovani adulti di pari età della popolazione generale⁴⁸, dimostrando una netta differenza rispetto a tutte le precedenti segnalazioni con alti tassi di malattie psichiatriche, suicidi e comportamenti autolesionistici^{49,50}. Il *National Institute of Health* (NIH) statunitense ha appena finanziato uno studio prospettico che valuterà l'effetto della terapia frenante su un campione di 280 adolescenti con DG seguiti per almeno 5 anni⁵¹.

Il trattamento con analoghi dell'LHRH nei ragazzi con DG è fonte di dibattito; tuttavia bisognerebbe tener conto che ritardare il trattamento fino all'età adulta o anche fino alla tarda adolescenza potrebbe avere conseguenze psicologiche negative e che pertanto non trattare gli adolescenti con DG non rappresenta un'opzione neutrale^{34,47,51}.

Uno studio recente⁵² ha valutato su 73 bambini con età media di 7,7 anni l'effetto della transizione "sociale" (i bambini venivano chiamati con un nuovo nome, i pronomi/aggettivi venivano declinati di conseguenza, l'abbigliamento e le acconciature erano concordi al genere desiderato). Questi bambini supportati nella loro identità di genere avevano tassi notevolmente più bassi di psicopatologia di tipo internalizzante rispetto ad altre casistiche di bambini che non avevano effettuato questo tipo di transizione e tassi di depressione e ansia praticamente comparabili alla popolazione generale.

Queste evidenze scientifiche hanno completamente ribaltato la visione per cui il desiderio di cambiare sesso veniva considerato solo uno dei sintomi di una psicopatologia generalizzata che portava adulti e adolescenti transgender ad avere livelli più elevati di morbidità psicologica; al contrario, i tassi più alti di ansia, depressione, suicidi tra le persone transgender sembrano essere legati proprio al pregiudizio, alla discriminazione e allo stigma vissuti da bambini per l'incongruenza tra sesso biologico e identità di genere⁵³.

CONCLUSIONI

C'è qualcosa di nuovo che il pediatra e/o il medico di medicina generale sono

MESSAGGI CHIAVE

- ❑ Identità di genere, ruolo di genere, orientamento sessuale e sesso biologico sono concetti strettamente intrecciati tra loro, ma che hanno una loro autonomia.
- ❑ La varianza di genere non è un evento raro in età pediatrica: in molti casi rappresenta un'esperienza transitoria che muta con l'avvio della pubertà.
- ❑ La disforia di genere (caratterizzata da sofferenza, malessere e stress per l'incongruenza tra identità di genere e genere assegnato alla nascita) è invece più rara e necessita della presa in carico da parte di Centri specialistici con approccio multidisciplinare, con la possibilità anche di interventi di tipo medico.
- ❑ Indipendentemente dall'outcome finale, tutti i bambini con varianza di genere hanno un aumentato rischio di abusi (non solo sessuali, ma anche fisici e psicologici) e di disturbi psichiatrici; pertanto i pediatri sono chiamati a identificare precocemente i casi a rischio per facilitarne la prevenzione o per permettere un intervento adeguato e precoce se l'abuso è già avvenuto.
- ❑ Il pediatra deve riservare un tempo dedicato all'ascolto dei dubbi e delle perplessità delle famiglie, sconsigliare alla famiglia gli atteggiamenti svalutanti, le punizioni, l'induzione di sentimenti come la vergogna, e indirizzare a un Centro specialistico dedicato per l'età evolutiva.

chiamati a imparare: essere attenti a identificare i bambini e gli adolescenti con VG o DG, saper rispondere alle domande delle famiglie, affrontando la questione semplicemente ma seriamente, cercando gli eventuali problemi psicosociali associati (tra cui l'abuso, il disturbo post-traumatico da stress, le difficoltà a scuola, la depressione o le crisi di ansia). L'invio a un centro di riferimento offrirà una buona rete di sicurezza per esplorare l'orientamento, il ruolo e l'identità di genere e trovare le migliori modalità di accompagnamento⁵⁴.

Indirizzo per corrispondenza:

Gianluca Tornese

e-mail: gianluca.tornese@burlo.trieste.it

Bibliografia

1. Stein MT, Zucker KJ, Dixon SD. Sammy: gender identity concerns in a six-year-old boy. *Pediatrics* 2001;107 (Suppl. 1):850-4.
2. Ferrari F, Ragaglia EM, Righiano P (a cura di). *Gender: che cos'è e cosa non è*. 2015. <http://www.sipsis.it/wp-content/uploads/2015/12/Gender-cos%27A8-e-cosa-non-%27A8.pdf>.
3. Dettore D, Ristori J, Casale S. *GID and gender-variant children in Italy: A study in pre-school children*. *J Gay Lesbian Ment Health* 2010;15(1):12-29.
4. Dettore D, Antonelli P, Ristori J. *L'identità sessuale e di genere: definizione e sviluppo*. In: Dettore D, Ristori J, Antonelli P (a cura di). *La disforia di genere in età evolutiva*. Roma: ALPES Italia Ed, 2015.
5. Institute of Medicine (US) Committee on Lesbian GB and THI and RG and O. *The Health of Lesbian, Gay, Bisexual, and Transgender People*. Washington, DC: National Academies Press, 2011.
6. Fisk NM. Editorial: Gender dysphoria syndrome—the conceptualization that liberalizes indications for total gender reorientation and implies a broadly based multi-dimensional rehabilitative regimen. *West J Med* 1974;120(5):386-91.
7. Coleman E, Bockting W, Botzer M, et al. Standards of care for the health of transsexual, transgender, and gender-nonconforming people, version 7. *Int J Transgenderism* 2011;13:165-232.
8. American Psychiatric Association. *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM-5)*. 5ª ed. Milano: Raffaello Cortina Editore, 2014.
9. Steensma TD. From Gender variance to gender dysphoria: psychosexual development of gender atypical children and adolescents. *May* 2013.
10. Giordano S, Vettori N. *Aspetti etici e giuridici del trattamento medico degli adolescenti con disforia di genere*. In: Dettore D, Ristori J, Antonelli P (a cura di). *La disforia di genere in età evolutiva*. Roma: ALPES Italia Ed, 2015.
11. Bandini E. *Disforia di genere: diagnosi, fenomenologia, andamento nel tempo e frequenza*. In: Dettore D, Ristori J, Antonelli P (a cura di). *La disforia di genere in età evolutiva*. Roma: ALPES Italia Ed, 2015.
12. Achenbach TM, Edelbrock CS. *Manual for the child behavior checklist and revised child behavior profile*. Department of Psychiatry of the University of Vermont. Burlington, 1983.
13. Verhulst F, van der Ende J, Koot H. *Handleiding Voor de CBCL/4-18 [Manual for the CBCL/4-18]*. Rotterdam, Netherlands, 1996.
14. Achenbach TM, Edelbrock CS. Behavioral problems and competencies reported by parents of normal and disturbed children aged four through sixteen. *Monogr Soc Res Child Dev* 1981;46(1):1-82.
15. Zucker KJ, Bradley SJ, Sanikhani M. Sex differences in referral rates of children with gender identity disorder: some hypotheses. *J Abnorm Child Psychol* 1997;25(3):217-27.
16. Coolidge FL, Thede LL, Young SE. The heritability of gender identity disorder in a child and adolescent twin sample. *Behav Genet* 2002;32(4):251-7.
17. Zucker KJ, Lawrence AA. *Epidemiology of gender identity disorder: recommendations for the standards of care of the world professional association for transgender health*. *Int J Transgenderism* 2009;11(1):8-18.
18. Cohen-Kettenis PT, Pfäfflin F. The DSM diagnostic criteria for gender identity disorder in adolescents and adults. *Arch Sex Behav* 2010;39(2):499-513.
19. American Psychiatric Association. *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM-III)*. Milano: Masson, 1983.
20. Diamond M. Sex and gender are different: sexual identity and gender identity are different. *Clin Child Psychol Psychiatry* 2002;7(3):320-34.
21. Imperato-McGinley J, Guerrero L, Gautier T, Peterson RE. Steroid 5alpha-reductase deficiency in man: an inherited form of male pseudohermaphroditism. *Science* 1974;186(4170):1213-5.
22. Cohen-Kettenis PT. Gender change in 46,XY persons with 5-alpha-reductase-2 deficiency and 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiency. *Arch Sex Behav* 2005;34(4):399-410.
23. Chowdhury TK, Chowdhury MZ, Mili F, Hutson JM, Banu T. Gender identity shows a high correlation with Prader score in patients with Disorders of Sex Development (DSD) presenting in mid childhood. *Pediatr Surg Int* 2014;30(5):527-32.
24. Meyer-Bahlburg HFL, Dolezal C, Baker SW, New MI. Sexual orientation in women with classical or non-classical congenital adrenal hyperplasia as a function of degree of prenatal androgen excess. *Arch Sex Behav* 2008;37(1):85-99.
25. Dessens AB, Slijper FME, Drop SLS. Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav* 2005;34(4):389-97.
26. Roberts AL, Rosario M, Corliss HL, Koenen KC, Austin SB. Childhood gender nonconformity: a risk indicator for childhood abuse and posttraumatic stress in youth. *Pediatrics* 2012;129(3):410-7.
27. Cohen-Kettenis PT. Gender identity disorder in DSM? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2001;40(4):391.
28. Zucker KJ, Bradley SJ. *Gender identity disorder and psychosexual problems in children and adolescents*. New York: Guilford Press, 1995.
29. Drummond KD, Bradley SJ, Peterson-Badali M, Zucker KJ. A follow-up study of girls with gender identity disorder. *Dev Psychol* 2008;44(1):34-45.
30. Wallien MSC, Cohen-Kettenis PT. Psychosexual outcome of gender-dysphoric children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2008;47(12):1413-23.
31. de Vries AL, Steensma TD, Doreleijers TA, Cohen-Kettenis PT. Puberty suppression in adolescents with gender identity disorder: A prospective follow-up study. *J Sex Med* 2011;8(8):2276-83.
32. Steensma TD, Kreukels BP, de Vries AL, Cohen-Kettenis PT. Gender identity development in adolescence. *Horm Behav* 2013;64(2):288-97.
33. Landén M, Wålinder J, Lundström B. Clinical characteristics of a total cohort of female and male applicants for sex reassignment: a descriptive study. *Acta Psychiatr Scand* 1998;97(3):189-94.
34. Fisher AD, Ristori J, Bandini E, et al. Medical treatment in gender dysphoric adolescents endorsed by SIAMS-SiE-SIEDP-ONIG. *J Endocrinol Invest* 2014;37(7):675-87.
35. Stieglitz KA. Development, risk, and resilience of transgender youth. *J Assoc Nurses AIDS Care* 2010;21(3):192-206.
36. Skagerberg E, Parkinson R, Carmichael P. Self-harming thoughts and behaviors in a group of children and adolescents with gender dysphoria. *Int J Transgenderism* 2013;14(2):86-92.
37. Zucker KJ. Gender identity development and issues. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 2004;13(3):551-68, vii.
38. Cohen-Kettenis PT, Pfäfflin F. *Transgenderism and intersexuality in childhood and adolescence: making choices*. SAGE Publications, 2003.
39. Alanko K, Santtila P, Witting K, et al. Psychiatric symptoms and same-sex sexual attraction and behavior in light of childhood gender atypical behavior and parental relationships. *J Sex Res* 2009;46(5):494-504.
40. Plöderl M, Fartacek R. Childhood gender nonconformity and harassment as predictors of suicidality among gay, lesbian, bisexual, and heterosexual Austrians. *Arch Sex Behav* 2009;38(3):400-10.
41. D'Augelli AR, Grossman AH, Starks MT. Childhood gender atypicality, victimization, and PTSD among lesbian, gay, and bisexual youth. *J Interpers Violence* 2006;21(11):1462-82.
42. Spack NP, Edwards-Leeper L, Feldman HA, et al. Children and adolescents with gender identity disorder referred to a pediatric medical center. *Pediatrics* 2012;129(3):418-25.
43. Vance SR, Ehrensaft D, Rosenthal SM. Psychological and medical care of gender nonconforming youth. *Pediatrics* 2014;134(6):1184-92.
44. Hembree WC, Cohen-Kettenis PT, Delemarre-van de Waal HA, et al. Endocrine treatment of transsexual persons: An endocrine society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab* 2009;94(9):3132-54.
45. Delemarre-van de Waal HA, Cohen-Kettenis PT. Clinical management of gender identity disorder in adolescents: a protocol on psychological and paediatric endocrinology aspects. *Eur J Endocrinol* 2006;155(Suppl. 1):S131-S137.
46. de Vries AL, Steensma TD, Doreleijers TA, Cohen-Kettenis PT. Puberty suppression in adolescents with gender identity disorder: a prospective follow-up study. *J Sex Med* 2011;8(8):2276-83.
47. Cohen-Kettenis PT, de Vries AL. *Interventi precoci con adolescenti con disforia di genere*. In: Dettore D, Ristori J, Antonelli P (a cura di). *La disforia di genere in età evolutiva*. Roma: ALPES Italia Ed, 2015.
48. de Vries AL, McGuire JK, Steensma TD, Wagenaar EC, Doreleijers TA, Cohen-Kettenis PT. Young adult psychological outcome after puberty suppression and gender reassignment. *Pediatrics* 2014;134(4):696-704.
49. Grossman AH, D'Augelli AR. Transgender youth and life-threatening behaviors. *Suicide Life Threat Behav* 2007;37(5):527-37.
50. Grossman AH, D'Augelli AR. Transgender youth: invisible and vulnerable. *J Homosex* 2006;51(1):111-28.
51. Reardon S. Largest ever study of transgender teenagers set to kick off. *Nature* 2016;531(7596):560.
52. Olson KR, Durwood L, DeMeules M, McLaughlin KA. Mental health of transgender children who are supported in their identities. *Pediatrics* 2016;137(3):1-8.
53. [No authors listed] Does changing gender make children happier? *Arch Dis Child* 2016;101(5):460.
54. Meyer WJ. Gender identity disorder: an emerging problem for pediatricians. *Pediatrics* 2012;129(3):571-3.