

*Presidenza del Consiglio dei Ministri*



**I DISTURBI DELLA DIFFERENZIAZIONE  
SESSUALE NEI MINORI:  
ASPETTI BIOETICI**

**25 febbraio 2010**

## PRESENTAZIONE

Il Comitato Nazionale per la Bioetica si occupa in questo parere delle patologie – che si possono manifestare nei bambini con diversi livelli di gravità e di frequenza – di ‘ambiguità sessuale’ (anche detti stati di ‘intersessualità’), ossia di sviluppo non armonico delle diverse componenti del sesso (genetico, gonadico, ormonale, fenotipico), ove risulta difficile per il medico e per i genitori ‘assegnare’ il sesso maschile o femminile.

Si tratta di una questione di considerevole interesse bioetico e biogiuridico e di particolare delicatezza, in quanto pone al centro della riflessione l’identità sessuale del minore (nelle diverse componenti fisica, psichica e sociale), le complesse decisioni di intervento sul corpo e sulla sua psiche da parte del medico, le modalità di consulenza ai genitori e agli stessi bambini quando raggiungono un sufficiente grado di consapevolezza, le implicazioni personali, sociali e giuridiche per i soggetti affetti da tali patologie.

Il parere, dopo un inquadramento storico e clinico del problema, mette in evidenza gli elementi principali delle linee guida bioetiche internazionali, al fine di cogliere i nodi problematici sul piano etico e giuridico, giungendo ad esprimere alcune importanti raccomandazioni condivise. Tra queste: ogni intervento medico nei casi di DDS deve avere come obiettivo quello di armonizzare elementi di disarmonia sul piano fisico-psichico e sociale; il medico deve porre particolare attenzione a livello diagnostico ad ogni segnale obiettivo (sin dalla fase di sviluppo prenatale) al fine di predisporre ogni possibile strumento terapeutico; ogni intervento sul corpo deve essere guidato dal principio del miglior interesse del bambino, evitando mutilazioni non necessarie (tali interventi andrebbero attuati solo in condizioni di urgenza, essendo preferibile attendere che il soggetto raggiunga una maturazione che consenta di esprimere il consenso); la famiglia e lo stesso minore (se in condizioni di comprendere) vanno adeguatamente sostenuti psicologicamente e la comunicazione deve essere attenta e graduale, predisponendo una appropriata consulenza.

Il CNB si sofferma in particolare sulla considerazione dei c.d. ‘casi eccezionali’ dove mancano indicazioni obiettive per l’assegnazione sessuale: in tali casi è auspicabile che i genitori insieme al medico facciano una scelta condivisa al fine di educare il bambino come maschio o femmina, ponendo comunque particolare attenzione all’emergere di inclinazioni spontanee. Sul piano giuridico il CNB ritiene che l’attuale normativa che regola la dichiarazione del sesso alla nascita (D.P.R. 3 novembre 2000) debba essere integrata con una “annotazione” riservata, fondata su rigorosa e completa certificazione medica della patologia di cui soffre il neonato, così da consentire in seguito – se necessario – una rettificazione dell’indicazione anagrafica attraverso una procedura più semplificata rispetto a quella prevista dalla legge vigente (che richiede il trattamento medico chirurgico in base alla normativa sulla rettificazione sessuale, Legge 14 aprile 1982).

Il documento è stato elaborato dal gruppo di lavoro coordinato dalla Prof.ssa Laura Palazzani: al gruppo hanno dato il loro contributo i Proff. Salvatore Amato, Carlo Flamigni, Francesco D’Agostino, Lorenzo d’Avack, Marianna Gensabella, Aldo Isidori, Assunta Morresi, Andrea Nicolussi, Maria Luisa Di Pietro, Giancarlo Umani Ronchi, Lucetta Scaraffia, Monica Toraldo di Francia, Grazia Zuffa. Si

ringrazia in modo particolare il Prof. Maurizio P. Faggioni, per le due audizioni nell'ambito del gruppo di lavoro e per i preziosi suggerimenti nella stesura del testo. Il parere è stato approvato nella seduta plenaria del 25 febbraio 2010 all'unanimità dei presenti: Proff. Salvatore Amato, Luisella Battaglia, Adriano Bompiani, Francesco D'Agostino, Lorenzo d'Avack, Antonio Da Re, Maria Luisa Di Pietro, Riccardo Di Segni, Emma Fattorini, Carlo Flamigni, Marianna Gensabella, Laura Guidoni, Aldo Isidori, Luca Marini, Assunta Morresi, Demetrio Neri, Andrea Nicolussi, Laura Palazzani, Vittorio Possenti, Lucetta Scaraffia, Monica Toraldo di Francia, Giancarlo Umani Ronchi, Grazia Zuffa.

Tra i membri assenti, hanno espresso la loro adesione i Proff. Luisella Battaglia, Stefano Canestrari, Roberto Colombo, Bruno Dallapiccola, Romano Forleo, Silvio Garattini, Alberto Piazza, Rodolfo Proietti.

Il Presidente  
Prof. Francesco Paolo Casavola

## DOCUMENTO

### 1. Definizione

Con la dizione “disturbi della differenziazione sessuale” (d’ora in poi DDS), si indica uno sviluppo disarmonico delle diverse componenti del sesso biologico che può condizionare anche la strutturazione dell’identità sessuale e l’assunzione del ruolo di genere.

Si parla anche di ambiguità sessuale o di intersessualità<sup>1</sup>. Nel passato sono state usate diverse espressioni come ‘androgino’ o ‘ermafrodita’, per indicare individui con la compresenza di elementi maschili e femminili<sup>2</sup>.

Si tratta di una questione di interesse bioetico e biogiuridico di particolare delicatezza, in quanto mette in gioco la salute del minore. Con ‘minore’ si indica il soggetto di età inferiore a 18 anni con riferimento ad una ampia fascia di età, che comprende il neonato, il bambino, l’adolescente: tale ampiezza cronologica esige una articolata riflessione bioetica che tenga conto delle diverse età, situazioni esistenziali e dei diversi livelli di consapevolezza. Il parere intende mettere in luce le problematiche dei DDS connesse al graduale costituirsi dell’identità sessuale, alle complesse decisioni di intervento sul corpo e sulla sua psiche, alle modalità di informazione e comunicazione tra i soggetti coinvolti (medico-genitori-minore, ove possibile), alle implicazioni personali, sociali e giuridiche. Altre problematiche emergono in relazione alla anticipazione della diagnosi di alcune patologie di DDS in fase prenatale che da un lato consentono la possibilità di nuove terapie in utero e dall’altra sollevano – in taluni casi – problematiche etiche nell’ambito della decisione relativa alla accettazione o interruzione di gravidanza. In questo ambito risulta di particolare importanza una adeguata consulenza genetica<sup>3</sup>.

Il CNB, sulla linea ‘puerocentrica’ tracciata dal precedente documento *Bioetica con l’infanzia* (1994), intende proporre una riflessione etica che mette al centro la dignità e l’interesse del minore nell’ambito di tale complessa questione oggetto di analisi.

---

<sup>1</sup> In inglese si usano le espressioni: intersex, middlesex. L’intersessualità va distinta dal transessualismo, in cui la dissonanza tra sesso biologico – definito in senso maschile o in senso femminile – e identità sessuata riconosce una genesi primariamente psicologica.

<sup>2</sup> L’*androgino* indica un essere bisessuato presente in alcuni miti; l’*ermafrodita* deriva dal mitico Ermafrodito, figlio di Hermes e di Afrodite, che ottenne dagli dei di poter fondere il suo corpo con quello dell’amata divenendo un essere ibrido, partecipe sia della natura maschile sia di quella femminile. Come questi termini dimostrano, il tema, che qui viene trattato come un problema bioetico in rapporto a determinati disturbi clinici, ha anche una storia antichissima e ampiamente diffusa. Diversi e numerosi miti rappresentano l’androginità come uno “status della realtà che precede la creazione e l’ordinamento del cosmo” (A. Di Nola, *Bisessualità e androginità*, in *Enciclopedia delle religioni*, Vallecchi, Firenze 1970, vol. I, col. 1144). La stessa Genesi (1, 27), parlando della creazione del primo essere umano, usa l’espressione “maschio e femmina li creò”, che potrebbe alludere, come sottolinea l’esegesi antica, ad un’androginità primordiale. L’antichità del tema e la sua radicalità simbolica aggiungono complessità alla discussione bioetica scientifica.

<sup>3</sup> Va ricordata la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano: Accordo tra il Ministro della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul documento recante “Linee guida per le attività di genetica medica” del 15 luglio 2004. In tale documento si ritiene che i test genetici debbano sempre essere accompagnati da una adeguata consulenza genetica.

## 2. Lo sviluppo sessuale

I fattori che concorrono allo sviluppo sessuale sono molteplici. I tre fattori fondamentali sono: 1. il corredo cromosomico dello zigote (46,XX nelle femmine; 46,XY nei maschi); 2. la differenziazione delle gonadi in ovaio e testicolo; 3. la differenziazione degli organi deputati alla riproduzione e allo sviluppo dei genitali esterni.

Il cromosoma sessuale Y fornisce il segnale per lo sviluppo della gonade maschile, indipendentemente dal numero dei cromosomi sessuali femminili (cromosoma X) presenti. L'assenza dell'Y orienta lo sviluppo dell'individuo in senso femminile. Pertanto, il sesso *genetico*, che si forma al momento del concepimento nell'assetto cromosomico 46,XX o 46,XY, può essere considerato il primo evento della determinazione sessuale di una persona.

Da esso consegue una serie di modificazioni che, a cascata, portano alla formazione della gonade femminile (ovaio) o maschile (testicolo) e perciò alla definizione del sesso *gonadico* della persona. Le gonadi, a loro volta, secernono ormoni che controllano lo sviluppo dei genitali esterni (*sesso fenotipico*). Vi sono anche altri livelli della espressione della sessualità somatica che concorrono alla differenza uomo/donna: ad es. i parametri emato-chimici e il tasso del metabolismo basale. Da questi eventi dipende il sesso *di allevamento* (*nurture*) e il sesso *psichico* (*genere, ruolo*).

Anche se la formula dei cromosomi sessuali viene già definita nello zigote, la differenziazione sessuale inizia nell'embrione umano solo dopo la 6<sup>a</sup> settimana. Fino a quel momento le gonadi sono identiche nei due sessi e sono presenti sia i precursori delle tube e dell'utero, i cosiddetti dotti di Müller, sia i precursori dei dotti efferenti maschili, i cosiddetti dotti di Wolff. Le gonadi indifferenziate si presentano come rigonfiamenti nella porzione centrale della cresta genitale. In presenza del fattore di determinazione testicolare (TDF), 42 giorni dopo il concepimento, compaiono i primi segnali dell'organizzazione del testicolo. In assenza del TDF, la gonade si sviluppa in senso femminile.

La comprensione delle fasi iniziali di questo complesso processo sono state definite negli anni '40 dagli esperimenti di castrazione animale, eseguiti da Jost. A seguito della rimozione delle creste genitali negli embrioni di coniglio, nella fase precedente la differenziazione della gonade, si osservò che i genitali interni ed esterni si sviluppavano in senso femminile, indipendentemente dal sesso genetico. Quando veniva inserito nella sede delle creste genitali asportate un cristallo di testosterone (l'ormone maschile prodotto dal testicolo), i genitali mascolinizzavano anche se persistevano i dotti di Müller e perciò l'utero e le tube. Questo risultato ha consentito di stabilire che il sesso di base è quello femminile; la virilizzazione è correlata alla secrezione del testosterone dai testicoli; il testosterone non è tuttavia sufficiente alla virilizzazione completa, ma è necessario anche l'ormone che inibisce le strutture mülleriane (AMH).

L'intuizione di Jost ha trovato larga conferma negli ultimi 25 anni, attraverso una serie di nuove acquisizioni compresa, tra l'altro: l'identificazione del gene SRY (*Sex determinig Region Y*), l'equivalente del TDF; la scoperta dell'ormone AMH, prodotto dalla cellule di Sertoli del testicolo, che inibisce le strutture mülleriane; l'evidenza della produzione del testosterone da parte delle cellule di Leydig del

testicolo e la sua riduzione a di-idrotestosterone (DHT), l'ormone che produce la virilizzazione a livello dei tessuti periferici, da parte dell'enzima  $\alpha$ -reduttasi. L'efficacia di questi ormoni dipende dalla integrità funzionale del recettore per gli androgeni (gene AR) nelle cellule bersaglio.

Questa cascata di eventi è completata dall'azione di altri geni presenti sui cromosomi non sessuali (autosomi) e sul cromosoma X, il cui corretto funzionamento è critico per ottenere la concordanza tra il sesso cromosomico, gonadico e fenotipico, nonché la funzione riproduttiva.

Il gene SRY è localizzato sul braccio corto del cromosoma Y. L'introduzione dell'omologo di questo gene (Sry) in un embrione di topo femmina, ne determina lo sviluppo in senso maschile. SRY gene codifica una proteina di 204 aminoacidi, che contiene una sequenza di 79 aminoacidi, conservata evolutivamente (HGM-box), presente nelle proteine ad elevata affinità per il DNA. SRY è espresso nelle creste genitali durante la differenziazione e in molti tessuti fetali, ma non nei tessuti dell'adulto. SRY si lega al promotore del gene che codifica l'ormone antimülleriano (AMH) e ne induce l'espressione, impedendo la formazione dei derivati dei dotti di Müller. Inoltre, controlla alcuni enzimi coinvolti nella steroidogenesi e perciò nella virilizzazione e inibisce DAX1, un gene localizzato sul cromosoma X, che a sua volta agisce da repressore della differenziazione sessuale. Il ruolo critico di SRY nella determinazione del sesso maschile è confermato dalla osservazione che le sue mutazioni causano la reversione del sesso. Le persone con questa mutazione possiedono un corredo cromosomico 46,XY, ma sono femmine sterili (sindrome di Swyers). Questa condizione origina non solo dalle mutazioni nella regione codificante o regolatrice del gene SRY, ma anche, e più comunemente, dalla perdita della porzione di braccio corto dell'Y che contiene il gene, per un errore durante l'appaiamento dei cromosomi sessuali X e Y nella spermatogenesi.

Il sesso fenotipico dell'embrione dipende perciò dalla determinazione del sesso gonadico, che è primitivamente correlata al complemento dei cromosomi sessuali e alla presenza/assenza del cromosoma Y. Nella specie umana, il cromosoma Y è il determinante del sesso maschile. In effetti, in presenza di un solo cromosoma X (corredo 45,X o monosomia X), il fenotipo è femminile e corrisponde alla sindrome di Turner (disgenesia gonadica con bassa statura; femmina sterile). Viceversa, il complemento sessuale XXY (47,XXY o sindrome di Klinefelter) e le sue varianti più complesse (48, XXXY; 49, XXXXY) danno origine ad un fenotipo maschile prevalentemente sterile. In presenza di un mosaicismo cellulare (coesistenza di linee cellulari geneticamente diverse) 45,X/46,XY, il fenotipo varia dal maschio sterile (quando prevale la linea XY) alla sindrome di Turner (disgenesia ovarica con bassa statura, quando prevale la linea X), con quadri intermedi di disgenesia delle gonadi e ambiguità dei genitali.

La reversione sessuale XY (da maschio a femmina) ha un'origine eterogenea. E' illustrativo l'esempio della femminilizzazione testicolare (cosiddetta sindrome di Morris), nella quale il soggetto 46,XY, per una mutazione nel gene AR (recettore per gli androgeni) è insensibile all'azione del testosterone e, pur avendo testicoli andoaddominali, sviluppa un fenotipo femminile, con vagina a fondo cieco, in assenza dell'utero e delle tube. Questa condizione può associarsi a gradi variabili di virilizzazione, quando l'insensibilità al testosterone è solo parziale. Altri quadri di ambiguità dei genitali esterni in soggetti 46,XY possono essere causati

dal difetto dell'enzima alfa-reduttasi, che trasforma il testosterone nella sua forma attiva di-idrotestosterone, che esita nell'ipospadia pseudovaginale perineoscrotale, oppure da altri deficit enzimatici nella cascata che porta alla sintesi del testosterone, come il difetto di 17-KS-reduttasi. Inoltre, circa tre quarti dei maschi 46,XY portatori di una mutazione del gene autosomico SOX9 presentano gonadi disgenetiche e genitali ambigui, fino alla reversione sessuale. Analogamente, le mutazioni con perdita di funzione del gene autosomico SF1 (*Steroidogenic Factor 1*), che regola la trascrizione di alcuni geni bersaglio coinvolti nella riproduzione, nella steroidogenesi e nella differenziazione sessuale maschile, producono nei soggetti a complemento XY un fenotipo femminile, con disgenesia gonadica, utero e strutture mülleriane normali, ipoplasia del surrene.

La reversione XX (da femmina a maschio) è molto rara. La forma più comune è legata alla traslocazione sul braccio corto dell'X della regione contenente il gene *SRY*. La reversione sessuale indipendente da *SRY* (soggetti *SRY*-negativi) è eccezionale ed è dovuta alla mutazione di alcuni geni autosomici.

Il sesso psichico, infine, risente dell'influenza sia di elementi di natura biologica (imprinting cerebrale) sia di natura educativo-relazionale.

### **3. DDS: classificazione e descrizione di alcuni quadri clinici**

Il sesso genetico, quello gonadico e quello fenotipico sono – come già detto – strettamente correlati e sono definiti dalle caratteristiche genomiche dell'individuo. E' implicito che un meccanismo così complesso come quello della determinazione e differenziazione sessuale è soggetto, con relativa frequenza, a mutazioni genetiche che esitano in quadri variabili di ambiguità o di disfunzione. Dal punto di vista fisico, lo sviluppo della dimensione corporea della sessualità parte da una struttura indifferenziata, per poi svilupparsi mediante fattori di differenziazione, l'azione degli ormoni sessuali e di specifici determinanti codificati nei cromosomi: tale processo inizia dalla fecondazione e termina con la pubertà, con lo sviluppo dei caratteri sessuali secondari. Si tratta di un progetto originariamente fissato dal patrimonio genetico e ricco di interrelazioni tra componenti diversificate. Se questo processo non si svolge in modo regolare, si possono produrre situazioni di disarmonia nello sviluppo degli organi sessuali<sup>4</sup>.

Questa condizione di disarmonia tra componente genetica, gonadica, duttale e fenotipica può sollevare importanti problematiche etiche al momento della decisione da parte di medici, chirurghi e genitori sulla c.d. 'attribuzione del sesso' o 'assegnazione del sesso', che richiede talora interventi di modificazione fisica e supporto psicologico per la strutturazione dell'identità sessuata.

La nuova classificazione dei DDS distingue<sup>5</sup>: 1. i DDS da anomalie dei cromosomi sessuali; 2. i DDS a cariotipo 46, XY; 3. i DDS a cariotipo 46, XX. Il primo gruppo comprende: la sindrome di Klinefelter a corredo 47, XXY e le

---

<sup>4</sup> D. Frimberger, J.P. Gearhart, *Ambiguous genitalia and intersex*, in "Urol. Int.", 2005, 75, pp. 291-297.

<sup>5</sup> I.A. Hughes, *Disorders of sex development: a new definition and classification*, in "Best Pract. Res. Clin. Endocrinol. Metab.", 2008, 22 (1), pp. 119-134.

varianti; la sindrome di Turner a corredo 45, XX e le varianti; le disgenesie gonadiche miste a corredo 45, X/46, XY; le chimere 46XX/46XY originate dalla fusione di due zigoti. Il secondo gruppo comprende: i disturbi dello sviluppo gonadico (testicolo); i disturbi della sintesi, della sensibilità e dell'azione degli androgeni; altri quadri patologici (ad esempio, la sindrome da persistenza dei dotti mulleriani, etc.). Il terzo gruppo comprende: disturbi dello sviluppo gonadico (ovaio); le sindromi con eccesso di androgeni; altre condizioni patologiche (ad esempio agenesia/ipoplasia mulleriana, etc.).

In modo esemplificativo vengono descritti, di seguito, i quadri clinici di alcuni DDS a cui si è fatto cenno anche nel paragrafo precedente in relazione alla loro origine.

Tra i DDS da anomalie dei quadri clinici i più noti sono: la sindrome di Klinefelter, la sindrome di Turner e le disgenesie gonadiche miste (alle quali si è fatto già cenno nel paragrafo precedente). Secondo altra classificazione, la sindrome di Klinefelter e la sindrome di Turner rientrano negli ipogonadismi primitivi congeniti con alterazione cromosomica<sup>6</sup>.

La sindrome di Klinefelter si associa al cariotipo 47,XXY, o più raramente ad un mosaicismo 46,XY/47,XXY. Nei soggetti con sindrome di Klinefelter, la biopsia testicolare evidenzia la presenza di tessuto fibroso con assenza della spermatogenesi in oltre il 90% dei casi. Il fenotipo è maschile con ginecomastia (sviluppo anomalo della ghiandola mammaria), genitali interni ed esterni normali e iposviluppo dei testicoli. La sindrome di Klinefelter si associa in genere a sterilità, anche se è possibile la produzione di una bassa percentuale di spermatozoi in circa il 7% dei casi.

La sindrome di Turner è caratterizzata dal corredo cromosomico 45,X (monosemia X, definita anche 45,XO) o da un mosaicismo (45,X/46,XX) o da difetti strutturali dell'X (delezioni, isocromosoma del braccio lungo, cromosoma adv anello). Le persone affette dalla sindrome sono fenotipicamente femmine, con ovaie disgenetiche, ipoplasia dell'utero e delle tube, non presentano maturazione puberale, menarca, non producono gameti femminili e mostrano ipoplasia dei caratteri sessuali secondari. I genitali esterni mantengono un aspetto infantile, la statura è bassa, il torace è deformato; raramente è presente deficit intellettivo.

Le disgenesie gonadiche miste si associano a mosaicismo genetico, alterazioni del tessuto gonadico, ambiguità dei genitali esterni, ritardo puberale, amenorrea primaria nei soggetti a fenotipo femminile, aumento dei tumori testicolari nei soggetti a fenotipo maschile. Nelle disgenesie gonadiche, i caratteri fenotipici e – in particolare – lo sviluppo dei genitali esterni non sono di solito discordanti con le altre componenti del sesso, fatta eccezione per alcune forme di disgenesia gonadica mista.

Nei DDS a cariotipo 46,XY e 46,XX il sesso fenotipico può contrastare variabilmente con il sesso gonadico e la strutturazione dell'identità sessuata può non corrispondere al sesso gonadico. Mentre nel passato si distingueva lo 'pseudormafroditismo maschile' e lo 'pseudoermafroditismo femminile', a seconda

---

<sup>6</sup> L.S. De Groot, S.L. Jameson, *Endocrinology*, IV edizione, Saunders Co., 2001; *La sindrome di Klinefelter*, Atti della Commissione SIAMS per le malattie rare, Padova febbraio 2010.

della presenza di gonadi maschili o femminili, oggi è stata proposta una nuova classificazione maggiormente adeguata ai diversi quadri clinici<sup>7</sup>.

I DDS a cariotipo 46,XY comprendono – come già detto – quadri clinici diversificati, caratterizzati dall'incompleta o assente virilizzazione dei genitali interni ed esterni in soggetti a cariotipo 46,XY e gonadi maschili. Tra le varie forme di DDS a cariotipo 46,XY, ricordiamo solo l'insensibilità periferica totale agli androgeni e il deficit di 5 alfa-reduttasi.

La insensibilità periferica totale agli androgeni è la cosiddetta *sindrome di Morris*, conseguenza della completa e alterata funzionalità dei recettori per gli androgeni a livello degli organi genitali e dei tessuti periferici. Di conseguenza il soggetto non va incontro a quelle trasformazioni che nei maschi sono mediate dagli androgeni e perciò presentano un fenotipo femminile con genitali esterni femminili, vagina a fondo cieco, agenesia dell'utero, dotti genitali interni non differenziati, gonadi maschili, di solito ritenute nell'addome, nel canale inguinale o nelle grandi labbra. E' assente il menarca, la ghiandola mammaria ha uno sviluppo normale<sup>8</sup>, sono assenti i peli pubici e ascellari. Queste persone non possono essere virilizzate con le terapie ormonali. La terapia consiste nella asportazione dei testicoli ritenuti, per prevenire il rischio di degenerazione tumorale delle gonadi e nella somministrazione di estrogeni. Le dilatazioni della vagina consentono di ottenere una vita sessuale soddisfacente. Il fenotipo e l'identità sessuale di queste persone è femminile<sup>9</sup>.

Non solo il fenotipo, ma anche il livello di forza muscolare è analogo a quello delle donne, ossia ai soggetti geneticamente femminili: ciò comporta la rilevanza di un trattamento analogo (si pensi al problema della possibile discriminazione in ambito sportivo).

Esistono – come già detto – anche diverse forme di resistenza parziale agli androgeni (*sindrome di Lubs*, di *Rosewater*, di *Reifenstein*, ecc.): in questi quadri è presente ambiguità dei genitali esterni alla nascita e mascolinizzazione parziale alla pubertà, con alterazioni fenotipiche variabili.

Il deficit dell'enzima 5 alfa-reduttasi (*sindrome di Imperato-McGinley*) impedisce la formazione di un importante derivato del testosterone, il deidrotestosterone, responsabile dell'evoluzione in senso maschile dei genitali esterni (il testosterone induce l'evoluzione maschile dei genitali interni). Queste persone sono maschi genetici, che presentano – alla nascita – genitali esterni ambigui con mancata chiusura delle pieghe labio-scrotali e agenesia del sacco scrotale. I genitali interni sotto il controllo del testosterone evolvono in senso maschile. I testicoli sono di solito ritenuti nei canali inguinali e sono presenti

---

<sup>7</sup> Si veda: A. Dreger, C. Chase, A. Sousa et al., *Changing the nomenclature/taxonomy for intersex: A scientific and clinical rationale*, in "Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism", 2005, 18, pp. 729-733; C. Chase (ed.), in "Chrysalis: Journal of Transgressive Gender Identities", Fall/Winter, 1997; cfr. *Consensus statement on management of intersex disorders*, 2006.

<sup>8</sup> Cfr. J.M. Morris, *Syndrom of testicular feminization in male pseudo-hermaphrodites (82 cases)*, in "American Journal of Obstetrics and Gynaecology", 1953, 95, pp. 1192-1211. Tale sviluppo è reso possibile dall'azione dell'estradiolo, ormone tipicamente femminile prodotto in piccole quantità dal testicolo anche nel maschio normale e che – in questo caso – svolge una azione marcatamente femminilizzante perché non contrastato dagli ormoni maschili.

<sup>9</sup> A.B. Wisniewski, C.J. Migeon, H.F. Meyer-Bahlburg et al., *Complete androgen insensitivity syndrome: longterm medical, surgical, and psychosexual outcome*, in "The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism", 2000, 50, pp. 2664-2669.

ipospadia e un piccolo tratto di vagina a fondo cieco. Questo fenotipo porta spesso all'assegnazione anagrafica femminile e una educazione corrispondente. Alla pubertà, in concomitanza con l'aumento dei livelli del testosterone plasmatico, i genitali esterni virilizzano progressivamente, aumenta il volume del pene, i testicoli discendono e crescono le masse muscolari: questa trasformazione evidenzia la condizione di DDS. Gli effetti della trasformazione fisica sull'identità sessuale sono variabili, ma si assiste per lo più a una nuova identificazione in senso maschile<sup>10</sup> fino alla possibile fertilità nella vita adulta.

I DDS a cariotipo 46,XX comprendono diversi quadri clinici, caratterizzati dalla presenza di genitali esterni ambigui in soggetti a corredo cromosomico 46,XX. Tra le forme da eccesso di androgeni si ricorda l'iperandrogenismo fetale da difetti di alcuni enzimi prodotti dai surreni 21-idrossilasi, 11-idrossilasi, 3-HSD, da iperandrogenismo materno, quello iatrogeno (da progestinici o androgeni) o da tumori virilizzanti dell'ovaio o del surrene.

La forma più diffusa di DDS a cariotipo 46,XX con iperandrogenismo è l'iperplasia congenita dei surreni da deficit dell'enzima 21-idrossilasi, che è coinvolto nel metabolismo del cortisolo: questa condizione determina, a partire dalla vita prenatale, una iperproduzione di androgeni con conseguente virilizzazione dei genitali esterni. Le alterazioni dello sviluppo dei genitali sono variabili, dal fenotipo femminile con ipertrofia clitoridea, al fenotipo francamente maschile con fusione completa delle grandi labbra, che può simulare uno scroto vuoto, con marcata ipertrofia clitoridea, che fa pensare ad un pene ipospadico o addirittura normale, avendosi talora un meato unico, uretrale e vaginale, all'estremità dei genitali maschili. Di solito si sviluppano normalmente sia l'utero che le tube. Le ovaie conservano per qualche tempo la loro potenzialità funzionale e ciò spiega la ripresa dell'attività ovarica normale in seguito ad opportune terapie o, più di rado, spontaneamente. L'aspetto somatico delle pazienti varia in rapporto alla virilizzazione dei genitali esterni: da un aspetto poco o affatto virilizzato, ad un fenotipo con corporatura mascolina, che alla pubertà presenta arti brevi e muscolosi, apparato pilifero abbondante, con barba e baffi, assenza dello sviluppo mammario, disposizione del grasso di tipo maschile, voce bassa e roca. Nei casi di iperplasia surrenale congenita per deficit di 21-idrossilasi (malattia genetica, che può essere sospettata quando in una famiglia ci sono stati casi precedenti e dunque diagnosticabile anche in fase prenatale<sup>11</sup>), la somministrazione di cortisone può essere effettuata anche prima della nascita con, in genere, buoni risultati<sup>12</sup>: solo nei casi più gravi è necessario ricorrere a interventi chirurgici per eliminare l'ipertrofia clitoridea o altri aspetti virilizzati dei genitali esterni, consentendo una vita sessuale soddisfacente ed evitando la difficoltà di strutturazione di identità sessuale legata alla virilizzazione. Alcuni soggetti non trattati o trattati in maniera inadeguata, in genere assumono un'identità sessuale

---

<sup>10</sup> J. Imperato-McGinley et al., *Androgens and the evolution of male gender identity among male pseudohermaphrodites with 5 $\alpha$ -reductase deficiency*, in "New England Journal of Medicine", 1979, 300, pp. 1233-1237.

<sup>11</sup> O, comunque, può essere diagnosticata alla nascita con un esame del sangue del neonato.

<sup>12</sup> M.G. Forest, H. Betuel, M. David, *Prenatal treatment in congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency: up-date 88 of the French multicentric study*, in "Endocr. Res.", 1989, 15, pp. 277-301; J. Travitz, D.L. Matzger, *Antenatal treatment for classic 21-hydroxylase forms of congenital adrenal hyperplasia and the issues*, in "Genet. Med.", 1999, 1, pp. 224-230.

maschile e possono trovare un discreto equilibrio psichico; spesso ricorrono al chirurgo per accentuare le sembianze virili dei genitali esterni.

Una forma particolare di DDS è il DDS ovotesticolare, nel quale coesistono le strutture (non funzionanti) dell'ovaio e del testicolo. I genitali esterni possono essere ambigui o differenziati in senso maschile o, più spesso, femminile; lo sviluppo delle vie genitali interne è costantemente ambisessuale ed è per lo più presente l'utero o un suo rudimento: questo spiega l'osservazione di mestruazioni che, nei soggetti con fenotipo maschile, si presentano come ematurie cicliche. Possono essere presenti caratteri sessuali secondari del sesso opposto in un soma prevalentemente maschile o femminile. L'impulso sessuale è per lo più scarso o assente; l'identità sessuale può essere ambigua<sup>13</sup>.

#### 4. L'“assegnazione del sesso” come problema: breve *excursus*

L'identificazione dei DDS si è modificata in funzione dei cambiamenti nel modo di considerare la differenza sessuale e dello sviluppo delle conoscenze e tecnologie biomediche.

Tradizionalmente il sesso era considerato una realtà antropologica primariamente corporea finalizzata alla procreazione: i dati somatici costituivano il criterio fondamentale per la determinazione del sesso di appartenenza. L'unica possibilità per affrontare il problema era quella della normalizzazione sociale ed univoca ad un sesso, quello prevalente sul piano biologico. Solo nei casi di assoluta ambiguità (i c.d. 'ermafroditi perfetti') si faceva riferimento alla percezione soggettiva<sup>14</sup>. Nel XVI secolo, con la nascita della scienza biologica<sup>15</sup> si affermarono criteri di identificazione sessuale più rigorosi in riferimento alla specificità anatomico-fisiologica del maschio e della femmina. Per il sesso maschile divenne criterio discriminante la presenza dei testicoli, per il sesso femminile il riscontro dei flussi mestruali o la presenza dell'utero<sup>16</sup>.

Dalla seconda metà del XIX secolo, le scoperte fisiologiche nella definizione dei caratteri sessuali, condussero a riconoscere nelle gonadi l'elemento determinante del sesso vero della persona. Perciò alla maggior parte degli individui con ambiguità genitali, possedendo gonadi o maschili o femminili, il sesso poteva essere attribuito senza indugi; soltanto nei rarissimi casi di ermafroditi veri (con tessuti gonadici dei due sessi) si parlava propriamente di 'sesso incerto' e quindi si cercava il sesso prevalente. La medicina ottocentesca riusciva così a

---

<sup>13</sup> Pochi gli studi a lungo termine. Tra questi: C. Elliott, *Why can't we go on as three?*, in "Hastings Center Report", 1998, May-June, pp. 36-39; F.M. Slijper, S.L. Drop, J.C. Molenaar et al., *Long-term psychological evaluation of intersex children*, in "Arch. Sex. Behav.", 1998, 2, pp. 125-144.

<sup>14</sup> Ulpiano (D. 1, 5, 10) introduce il criterio del sesso prevalente, valutato in base all'aspetto corporeo.

<sup>15</sup> Oltre al rilievo attribuito, in sede canonistica, alla perizia medica. Per una trattazione sistematica della questione sul piano storico e teorico nell'ambito del diritto canonico cfr. P.A. d'Avack, *Cause di nullità e di divorzio nel diritto matrimoniale canonico*, Firenze 1952, p. 91 ss.

<sup>16</sup> Il ruolo delle ovaie come agenti di femminilizzazione non era stato intuito e tanto meno la loro funzione ovulogenetica, e, in ogni caso, esse restavano fuori dalle possibilità investigative della medicina del tempo: questo spiega perché si ricorresse ad altri indici di femminilità.

rimuovere il disagio derivante dall'ambiguità sessuale e ad assegnare ogni soggetto con certezza ad uno dei due sessi<sup>17</sup>.

È a partire dalla metà del XX secolo che fu introdotto il criterio del sesso genetico per la identificazione sessuale.

Oggi, alla luce della recente evoluzione delle conoscenze scientifiche e delle tecnologie, il quadro della identificazione dei DDS è estremamente composito. E' emersa la consapevolezza che la sessualità di una persona non è riducibile ad un solo aspetto, per quanto rilevante: la sessualità ha componenti fisiche (somatiche, anatomo-fisiologiche, gonadiche e genetiche) e psichiche. Pertanto l'assegnazione del sesso' (per la registrazione anagrafica e l'identificazione sessuale) nei casi di DDS deve tenere in considerazione: a) gli *indici somatici* (sesso fenotipico e gonadico): l'aspetto dei genitali è determinante per la registrazione anagrafica, la possibilità di una vita sessuale soddisfacente e l'elaborazione psichica della auto-identificazione sessuale; il sesso *gonadico* è rilevante per l'*imprinting* cerebrale (o sessualizzazione cerebrale), l'elaborazione ormonale e la fecondità; b) gli *indici psichici*, intesi come identità personale e ruolo sociale<sup>18</sup>.

## 5. Il trattamento dei DDS: linee della riflessione bioetica e biogiuridica

Nella pratica clinica si presentano, in genere, due situazioni diverse che richiedono riflessioni e scelte differenziate: la diagnosi precoce (alla nascita o nei primissimi anni di vita) o la diagnosi tardiva (in un minore adolescente, ma anche in un soggetto adulto), spesso nel corso di esami per verificare il ritardo o l'irregolarità di maturazione sessuale (nell'adolescenza) o le cause di una sterilità (in età adulta). Il trattamento medico dei DDS su minori ha subito modificazioni nel corso della storia<sup>19</sup>: se nel passato i bambini in tali condizioni non venivano operati, a partire dagli anni '50 dello scorso secolo la pratica medica ha iniziato a prevedere anche l'intervento chirurgico e ha, successivamente, seguito diversi indirizzi.

5.1. Negli anni '50 si diffonde *la teoria di J. Money* che ha avuto una incidenza nell'ambito della elaborazione delle linee guida bioetiche successivamente richiamate in questo parere. Money afferma la irrilevanza della identità sessuale genetica e gonadica, nella convinzione che l'identità sessuale (definita "di genere" per distinguerla dalla identità corporea) derivi dalla strutturazione psichica quale conseguenza indotta dall'educazione familiare e dalla socializzazione. A suo parere, lo sviluppo dell'identità di genere è una sorta di 'imprinting psichico' che si completa entro due anni e mezzo dalla nascita e che

---

<sup>17</sup> Su questo punto: A. Dromurat Dreger, *Hermaphrodites and the medical invention of sex*, Harvard University Press, Cambridge 1998.

<sup>18</sup> A. Isidori, *L'etica degli stati intersessuali*, in AA.VV., *Sindrome da insensibilità agli androgeni (CAIS/PAIS)*, giornata di studio, riunione del collegio delle scuole di specializzazione in endocrinologia e malattie metaboliche di Roma, Fondazione Fatebenefratelli, Roma 23 maggio 2009.

<sup>19</sup> A.D. Dreger, *A history of intersexuality: from the age of gonads to the age of consent*, in "J. Clin. Ethics", 1998, 9, pp. 345-349.

può essere mutato più tardi solo con gravi rischi per l'equilibrio psichico<sup>20</sup>. La prospettiva di Money segna il passaggio dal criterio somatico (o della prevalenza somatica) al criterio pragmatico, ossia al criterio della assegnazione sessuale da parte del medico sulla base della praticabilità chirurgica: nei casi di ambiguità, essendo la ricostruzione di genitali maschili funzionanti complessa, si preferiva l'assegnazione del soggetto al sesso femminile, crescendolo in tal senso, a prescindere dalla considerazione degli indici fisici (ma anche della eventuale infertilità o della possibilità della soddisfazione sessuale).

L'indicazione di Money era pertanto quella di assegnare precocemente, per favorire l'allevamento (*nurture*) "orientato", anche con interventi demolitivi e ricostruttivi e con eventuale terapia ormonale in età puberale.

Va ricordato che dal secondo dopoguerra, le elaborazioni più accorte della psicologia del profondo – pensiamo, per tutti, a W.R. Bion o a D. Winnicot<sup>21</sup> – hanno cercato proprio di capire le influenze dell'inconscio e della formazione culturale, senza assolutamente negare la componente genetica nella costruzione della identità sessuale.

Il modello sostenuto da Money è stato oggetto di critiche<sup>22</sup> per quanto riguarda la plasmabilità dell'identità di genere. Evidenze cliniche e scientifiche hanno messo in discussione il modello della malleabilità assoluta del genere. A livello clinico<sup>23</sup>, il grave disagio di alcuni dei casi curati (maschi femminilizzati hanno chiesto di ri-mascolinizzarsi) ha messo in evidenza la problematicità della assegnazione sessuale sulla base dei criteri adottati<sup>24</sup>. A livello scientifico, la

---

<sup>20</sup> Cfr. A.D. Dreger, *Ambiguous sex or ambivalent medicine? Ethical issues in the treatment of intersexuality*, in "Hastings Center Report", 1998, May-June, pp. 24-35.

<sup>21</sup> D. Winnicot, *Gioco e realtà*, prefazione di R. Gaddini, Armando, Roma 1974 e *Sulla natura umana*, R. Gaddini (a cura di) Cortina, Milano 1990; W.R. Bion, *Seminari italiani*, Borla, 1985 e *Attention and interpretation*, Tavistok Publications, London 1970.

<sup>22</sup> Tra le critiche sono rilevati i possibili danni della pratica chirurgica (perdita di capacità riproduttiva, infezioni, dolore, disagio, incontinenza); il possibile rafforzamento della percezione sociale di 'anormalità sessuale'; l'asimmetria nel trattamento di maschi e femmine (la scelta di assegnazione della sessualità maschile veniva misurata in base alla possibilità di avere soddisfazione sessuale; la scelta della assegnazione femminile in base alla capacità copulativa). K. Kipnis, M. Diamond, *Pediatric ethics and the surgical assignment of sex*, in "The Journal of Clinical Ethics", 1998, 9, 4, pp. 398-410; H.G. Beh, M. Diamond, *An emerging ethical and medical dilemma: should physicians perform sex assignment surgery on infants with ambiguous genitalia?*, in "Mich. J. Gender Law", 2000, 7, pp. 7-38.

<sup>23</sup> Reiner riporta uno studio su 27 bambini: 25 maschi che sono stati cresciuti come femmine, 14 si sono dichiarati maschi. W. Reiner, *To be male or female: that is the question*, in "Arch. Pediatr. Adolescent Med.", 1997, 151, p. 224; Id., *Case study: sex reassignment in a teenage girl*, in "J. Am. Acad. Child. Adolesc. Psychiatry", 1992, 35 (6), pp. 799-803; Id., *Sex assignment in the neonate with intersex or inadequate genitalia*, in "Am. J. Dis. Child.", 1990, p. 1044; Id., *Androgen exposure in utero and the development of male gender identity in genetic males reassigned at birth*, Presented at international Behavioural Development Symposium 2000, May 25-27, 2000; Id., *Gender identity: study questions 'sex reassignment'*, in "Health Med.", May 16, 2000, A17.

<sup>24</sup> E' noto il caso di due gemelli di sesso maschile, uno dei quali John, a causa di un incidente operatorio a 18 mesi rimase privo di genitali. Money decise di femminilizzarlo (chiamandola Joan) e propose ai genitori di crescerla come una bambina. Ma Joan rivelò sempre segni di disagio; all'età di 13 anni scoprendo la verità decise di riassumere il sesso maschile, sottoponendo il corpo a molteplici interventi per eliminare i segni di femminilizzazione. L'alterazione dell'equilibrio psichico lo portò a suicidarsi all'età di 38 anni. Money ha pubblicizzato il caso come prova empirica della sua teoria. In verità, va detto, che il bambino è stato educato fino a 18 mesi come un maschio e solo ad un anno e mezzo femminilizzato: pertanto il disagio sembrerebbe confermare non tanto la

scoperta della rilevanza dell'esposizione prenatale agli ormoni sessuali non solo per l'imprinting ipotalamico, ma anche per la identificazione psichica del bambino mostrano come non solo i fattori psichici esterni (familiari, sociali e culturali) sono determinanti, ma anche fattori biologici svolgono un ruolo nella definizione della immagine corporea. Tali evidenze mostrano la problematicità di una assegnazione del sesso (con conseguenti interventi chirurgici di alterazione della corporeità) che sia frutto di una decisione esterna, basata sul criterio medico della praticabilità chirurgica<sup>25</sup> o sul criterio soggettivo della preferenza da parte dei genitori<sup>26</sup>. Emerge pertanto l'esigenza di individuare l'identità sessuale in una complessa interazione tra dimensioni somatiche e psichiche, irriducibili univocamente al solo fattore culturale-sociale (determinismo socioculturale e ambientale).

Il modello di Money è stato invece ripreso e valorizzato per quanto attiene alla considerazione della necessità, a seguito della diagnosi di DDS, di una assegnazione precoce, dunque di intervenire chirurgicamente in tempi rapidi per ragioni mediche e psico-sociali. Tale linea è sostenuta sulla base delle seguenti considerazioni: a) vivere con ambiguità sessuale comporta un trauma psichico, che rende i soggetti incapaci di acquisire una identità sessuale armonica; b) vivere con ambiguità sessuale implica una difficoltà di accettazione da parte dei genitori e della società. In base ad una prolungata esperienza psico-pedagogica risulta fondata l'osservazione di Money relativa alla esigenza di una tempestività nell'intervento di assegnazione sessuale, per una educazione chiara sin dall'inizio (o comunque prima possibile). Questa linea di pensiero dedica particolare attenzione alle modalità comunicative, ritenendo sia fondamentale che la verità sia appresa, dai genitori e dagli stessi bambini, con modalità non traumatiche, dunque con la doverosa cautela<sup>27</sup>.

5.2. Le linee guida elaborate da M. Diamond e H.K. Sigmundson (1997)<sup>28</sup> prendono le distanze da Money e si propongono come innovative. Tali linee cercano di armonizzare l'identità sessuale con la vita sessuale adulta e la fertilità, nel tentativo di orientare il trattamento terapeutico e l'educazione tenendo conto di diversi fattori nella scelta del sesso: del fenotipo prevalente, del cariotipo, dell'eventuale fertilità, della funzionalità sessuale, dell'influsso ormonale nella

---

tesi della plasmabilità del genere, quanto la tesi della rilevanza della pressione educativa più precoce nell'identificazione sessuale. Cfr. J. Colapinto, *As nature made him. The boy who was raised as a girl*, New York 2001. Una revisione critica della teoria di Money è di S.J. Kessler, *Lessons from the intersexed*, New Brunswick (NJ) 1998. Vi sono altri casi riportati in letteratura: cfr. S.J. Bradley, G.D. Oliver, A.B. Chernick, K.J. Zucker, *Experiment of nurture: ablation penis at 2 months, sex reassignment at 7 months, and a psychosexual follow-up in young adulthood*, in "Pediatrics", 1998, 102 (1), p. 9.

<sup>25</sup> M.L. Di Pietro, *Aspetti clinici, bioetici e medico-legali della gestione delle ambiguità sessuali*, in "Medicina e Morale", 2000, 50, pp. 51-83; B. Dallapiccola, *Genetica della determinazione sessuale*, in "I Quaderni di Scienza e Vita", 2007, 2, p. 11 e ss.

<sup>26</sup> Cfr. K. Kipnis, M. Diamond, *Pediatric ethics and the surgical assignment of sex*, cit.

<sup>27</sup> American Academy of Pediatrics Policy Statement, *Timing of elective surgery on the genitalia of male children with particular reference to risks, benefits, and psychological effects of surgery and anesthesia*, 1996, 97, pp. 590-594.

<sup>28</sup> M. Diamond, H.K. Sigmundson, *Management of intersexuality. Guidelines for dealing with persons with ambiguous genitalia*, in "Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine", 1997, 151, pp. 1046-1050. Cfr. anche degli stessi autori, *Sex reassignment at birth: long-term review and clinical implications*, in "Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine", 1997, 151, p. 298.

sessualizzazione cerebrale (soprattutto per i maschi), ritenendolo un criterio che incide in modo rilevante sulla prevedibilità della identità sessuale. E' raccomandata una attenta valutazione diagnostica prima e subito dopo la nascita da parte di endocrinologi pediatri, radiologi e urologi per evitare diagnosi tardive; è consigliata la scelta del sesso sulla base della diagnosi, e non sulla base della funzionalità sessuale o della apparenza esteriore. E' indicata la necessità di un continuo supporto alla famiglia (e al soggetto stesso) per garantire una adeguata e leale informazione calibrata sulla capacità di comprensione<sup>29</sup>, che consenta di condividere la scelta di porre al centro il trattamento medico ritenuto oggettivamente più appropriato a prescindere dal desiderio di 'normalizzazione' sociale e di incoraggiare all'accoglienza; è indicata la confidenzialità rispetto alla famiglia e il rispetto del corpo nei confronti del soggetto. Sono consigliati trattamenti invasivi non per ragioni estetiche (funzionali all'apparire normale), ma solo terapeutiche. Nei casi estremi e rari in cui la diagnosi non sia possibile e la predizione sia incerta, è raccomandata la posticipazione dell'intervento, la scelta di un nome che possa essere utilizzato al maschile o al femminile e di una educazione che lasci spazio alle inclinazioni spontanee e alla libera espressione sia maschile sia femminile, senza forzature, affinché sia il soggetto stesso (nella misura in cui abbia raggiunto una sufficiente consapevolezza e maturazione sotto il profilo cognitivo-emotivo) ad essere coinvolto nella decisione che riguarda elementi così delicati e cruciali della identificazione personale oltre che della sua salute. Si ammette anche la possibilità che l'individuo possa rifiutare l'intervento chirurgico e possa accettare la propria condizione di coesistenza della discordanza organica tra le varie componenti del sesso.

5.3. Le *Linee guida della Intersex Society of North America* (2006)<sup>30</sup> ribadiscono la necessità del criterio diagnostico nelle ambiguità sessuali e della rilevanza accanto agli indici somatici e funzionali anche della individuazione dei fattori genetici e endocrini in fase prenatale<sup>31</sup>; propongono la doverosità di interventi medici e chirurgici solo di fronte ad una reale, attuale e imminente minaccia per l'integrità fisica del soggetto e a fronte di indici empirici o predittivi certi, non forzando il paziente verso una 'normalizzazione' sociale (al solo fine di assecondare i desideri dei genitori) che potrebbe provocargli danni (l'enfasi sulla 'normalizzazione' provoca un senso di colpa e vergogna nei genitori e un senso di rifiuto nei confronti dei bambini). Tali linee guida invitano, nei casi in cui non si manifesti una urgenza medica o non vi siano elementi obiettivi per la decisione, a ritardare gli interventi chirurgici e a posticipare i trattamenti ormonali per consentire una partecipazione attiva del soggetto alla decisione (qualora ciò si renda possibile data l'età dello stesso), sia in riferimento alla propria percezione della

---

<sup>29</sup> Nelle linee guida si insiste sulla necessità che si evitino espressioni stigmatizzanti (quali: anormalità) e si usino espressioni accoglienti (ad es. rarità).

<sup>30</sup> Intersex Society of North America (ISNA), *Clinical guidelines for the management of disorders for sex development in childhood*, Consortium on the Management of Disorders of sex development, 2006.

<sup>31</sup> W.G. Reiner, *Assignment of sex in neonates with ambiguous genitalia*, in "Current Opinion in Pediatrics", 1999, 11, pp. 363-365. Cfr. anche S. Kessler, *Lessons from the intersex*, cit.; S. Creighton, C. Minton, *Post vaginal surgery in childhood should be deferred*, in "Br. Med. J.", 2001, 323, pp. 1264-1265.

identità sessuale, che in riferimento al bilanciamento dei rischi e benefici dell'intervento. In tal senso le linee guida centrate sul 'benessere del paziente' raccomandano la promozione di un atteggiamento di accoglienza nei confronti del soggetto e della famiglia alla quale va comunicata la verità, evitando ogni forma di stigmatizzazione (usando terminologie appropriate e non oggettificanti, evitando fotografie o atteggiamenti di 'curiosità'), garantendo un adeguato aiuto psicosociale, mediante anche la formazione di équipes multidisciplinari che sappiano affrontare tali casi (costituite da pediatri, endocrinologi, ginecologi, urologi, genetisti, da psicologi e psichiatri, da assistenti sociali e infermieri). Secondo questa prospettiva, non è la modificazione chirurgica del bambino (per adeguarlo ai parametri 'normali') che può alleviare l'ansia dei genitori o favorire l'accettazione sociale, ma semmai un appropriato sostegno e supporto psicologico ed educativo, nella scelta quale essa sia (femminile, maschile o di conservazione – nei casi estremi e rari – della condizione di ambiguità).

5.4. Il *Consensus Statement on Management of Intersex Disorders* (2006)<sup>32</sup>, pur non abbandonando del tutto la linea ispirata a Money, tiene conto della non completa plasmabilità dell'identità sessuale e del ruolo della sessualizzazione cerebrale, proponendo le seguenti indicazioni: attenzione nell'uso della nomenclatura, per garantire la precisione scientifica, la comprensibilità da parte del soggetto (nella misura in cui sia riscontrabile una sufficiente consapevolezza cognitivo-emotiva) e della famiglia, evitando confusioni e stigmi; importanza di una attenta valutazione del neonato nella diagnosi e patogenesi (con riferimento ai dati genetici, all'aspetto dei genitali per l'autoidentificazione del corpo, alla possibilità chirurgica, al mantenimento della fertilità e alle vedute della famiglia, oltre alle circostanze culturali); formazione di una équipe multidisciplinare in grado di affrontare la situazione. Si ritiene opportuna una assegnazione precoce del sesso sulla base di una attenta valutazione diagnostica che tenga conto delle indicazioni obiettive, ritenendo che ogni soggetto debba ricevere una assegnazione sessuale al fine di evitare i danni possibili di una educazione ambigua.

5.5. Accanto a queste linee bioetiche, è rilevante sul piano biogiuridico ricordare<sup>33</sup> la *decisione della Corte costituzionale della Colombia* (1999)<sup>34</sup>. La sentenza costituzionale ammette che i genitori possano esprimere il consenso ad un trattamento purché sia garantito che sia solo nell'interesse del bambino e non

---

<sup>32</sup> P.A. Lee, C.P. Houk, S. Faisal Ahmed, A. Hughes, *Consensus statement on management of intersex disorders*, in "Pediatrics", 2006, pp. 488-500. Documento elaborato nell'ambito dell'International Consensus Conference on Intersex, organizzato da Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society e dalla European Society for Paediatric Endocrinology.

<sup>33</sup> Oltre alle linee guida, va ricordato che la Consensus Conference sugli Stati intersessuali (Chicago, 2005) e l'International Meeting on Anomalies of Sex Differentiation (Roma, 2006) hanno richiamato l'attenzione sui problemi medico-legali, con particolare riferimento alle ipotesi di colpa professionale o riguardanti il consenso, situazioni per ora di scarso rilievo in Italia e non oggetto del presente parere. Sul tema si veda R. Cecchi, G. Marrocco, *Stati intersessuali e questioni medico-legali*, in "Rivista Italiana di Medicina Legale", 2009, 1, p. 101 ss.; J. Greenberg, *Legal aspects of gender assignment*, in "The Endocrinologist", 2003, 13, 3, p. 279.

<sup>34</sup> Sentencia SU-337/99, May 12, 1999, and T.551/00, Aug. 2, 1999. Cfr. anche la Sentencia T-477/95, [www.isna.org/colombia](http://www.isna.org/colombia).

nel loro interesse. Per assicurare ciò si rende necessario un consenso informato “qualificato, chiaro, esplicito e fondato sul pieno riconoscimento delle conseguenze del trattamento e delle possibilità alternative (con riferimento anche alla possibile posticipazione dell’intervento) e “persistente” (ossia ripetuto nel tempo) che garantisca l’interesse del bambino (con adeguato supporto psicologico)<sup>35</sup>.

Solo gli interventi medicalmente necessari possono essere praticati, ossia gli interventi giustificati in ragione della integrità fisica e della salute del minore, anche in relazione al dolore fisico comportato dalla gravosità dell’intervento e ai rischi connessi: non si possono praticare interventi solo per ragioni psico-sociali (non accettazione emotiva da parte dei genitori di una in-definizione sessuale; esigenza da parte dei genitori di normalizzazione biologica per una accettazione sociale). Per gli interventi di cui non ci siano dati sui benefici o sulla potenziale dannosità per il bambino (a livello fisico e psichico) o che siano irreversibili, si esige il consenso del soggetto stesso (ove il consenso informato va graduato in base alla maturità riscontrabile nel bambino)<sup>36</sup>. La sentenza costituzionale su tali basi pertanto limita la capacità di medici e genitori di intervenire chirurgicamente per alterare i bambini con tali patologie, ritenendo il consenso dei genitori invalido se non orientato al miglior interesse oggettivo del bambino<sup>37</sup>.

## 6. Raccomandazioni bioetiche del CNB

6.1. Il CNB sottolinea la delicatezza bioetica delle decisioni nei casi di ambiguità sessuale di minori, essendo in gioco il problema del fondamento della differenziazione sessuale, e della strutturazione dell’identità sessuale, quale elemento indispensabile dell’identità personale, individuale e relazionale di ogni soggetto. Il Comitato ritiene importante che ogni scelta in questa peculiare situazione sia adeguatamente ponderata, valutando caso per caso, in funzione del ‘riconoscimento’ dell’identità sessuale nell’ambito di una considerazione globale del soggetto, bilanciando in una sintesi dinamica i dati biologici (nel caso di neonati) e gli aspetti biologico-psicologici (nel caso di minori con sufficiente livello di consapevolezza), con l’obiettivo di *armonizzare elementi di disarmonia*. La concezione della sessualità come realtà strutturante della persona nella sua unitotalità, modalità di esistere, di entrare in relazione, di essere nel mondo, impedisce di ricorrere ad un criterio *esclusivamente* fisico-biologico, così come impedisce di prescindere dalle dimensioni corporee del sesso a favore esclusivamente di quelle psichiche.

---

<sup>35</sup> Si veda A. D. Dreger (ed.), *Intersex in the age of ethics*, Frederick (MD) 1999; S.E. Sytsma (ed.), *Ethics and intersex*, Springer, New York 2006 (International Library of Ethics, Law and the New Medicine, vol. 29); Intersex Society del Nord America (ISMA); S.E. Preves, *Intersex and identity: the contested self*, Rutgers University Press, South Brunswick NJ 2003.

<sup>36</sup> La Corte si basa sugli studi di: A.D. Dreger, cit.; J. Schober; M. Diamond; G.L. Warne, *Advances and challenges with intersex disorders*, in “Reproduction, Fertility and Development”, 1998, 10 (1), pp. 79-86.

<sup>37</sup> La prima sentenza ritiene invalido il consenso informato dei genitori per l’intervento di un bambino di due anni perché non “qualificato e persistente”; nel secondo caso di un bambino di otto anni perché già maturo per decidere.

L'armonizzazione deriva dalla interazione tra dimensione biologica e socio-culturale (contro il determinismo biologico da un lato e il determinismo socio-culturale dall'altro), riconoscendo la rilevanza della componente biologica, ma anche l'intervento di fattori esterni (psicologici e ambientali) – presenti nelle fasi di sviluppo del minore che consentono il raggiungimento e l'espressione di un sufficiente grado di consapevolezza –, pur senza sapere 'quanto' e 'come' essi interagiscano, nella ormai consolidata evidenza 'che' interagiscano. La sessualità non è "neutra" alla nascita, anche se il bambino/la bambina sono all'inizio del loro percorso di identificazione sessuale: vi sono elementi biologici (genetici, gonadici, ormonali, fenotipici) che si intrecciano con fattori ambientali (sociali e familiari, quali la rappresentazione dei genitori circa l'identità sessuale del figlio/figlia).

6.2. Il CNB ritiene che debbano essere previste le misure necessarie per una *diagnosi medica precisa e precoce* (se possibile nella fase prenatale, altrimenti nella fase immediatamente post-natale), dei DDS mediante test genetici, analisi ormonali, attenzione alle caratteristiche fenotipiche. La diagnosi precoce deve essere accompagnata dallo studio delle cause dei DDS per potere, nei limiti del possibile, evitarle. E' raccomandabile che i medici, a fronte di dubbi diagnostici al momento della nascita, precisino in modo descrittivo nella cartella clinica quanto rilevato. Vanno inoltre opportunamente formati i medici, adeguando al tempo stesso le strutture sanitarie di riferimento, al fine di prevenire che imperizie tecniche siano responsabili di forme di DDS.

Nei casi di diagnosi prenatale è indispensabile attuare tutti gli interventi terapeutici possibili e disponibili. Nei casi di diagnosi precoce post-natale, il CNB ritiene che la scelta, da parte del medico insieme ai genitori, di intervenire o non intervenire (chirurgicamente e/o con terapie ormonali) debba essere guidata – nell'esclusivo interesse del minore – da criteri obiettivi (emergenti da complete indagini diagnostiche), senza trascurare, quando è possibile, criteri estrinseci (quali, la facilità tecnica). Si deve tener inoltre conto della accertata rilevanza dei fattori ormonali nella sessualizzazione cerebrale quali elementi predittivi della identificazione sessuale. La scelta se intervenire o non intervenire deve essere guidata dai seguenti criteri: criterio terapeutico e di urgenza medica, gradualità, prevedibilità di beneficio e minimizzazione del danno (inteso in senso fisico e psichico) nella prospettiva di conseguire, all'interno di una situazione di patologia organica, la maggior armonia possibile. In particolare gli interventi irreversibili o difficilmente reversibili devono avere motivazioni oggettive sul piano medico. La programmazione degli interventi medico-chirurgici sul corpo, deve avere come obiettivo non solo la modificazione della struttura somatica in funzione della 'normalizzazione biologica', ma l'aiuto alla persona a porre le condizioni affinché possa realizzare nel miglior modo possibile se stessa nell'armonia fisica e psichica. Tali interventi non solo sono leciti, ma anche doverosi se rappresentano l'unica via ragionevole e praticabile da percorrere per garantire – nella misura del possibile – alla persona le condizioni future per giungere ad una armonica identificazione, comprendendo fra le stesse anche l'esercizio della futura attività sessuale.

La compresenza di elementi sessuali discordi, se non è conforme al progetto di essere uomo o donna, rende lecito rimuovere ciò che impedisce la realizzazione, almeno parziale, di questa armonia. Va ponderato un equilibrio tra

indici somatici (sesso fenotipico o aspetto corporeo e sesso gonadico in riferimento alla fecondità e all'imprinting cerebrale) e indici psichici (prevedibili o attuali).

6.3. Il CNB ritiene che tali interventi devono prevedere, necessariamente, un *consenso informato*, che nasca da una consulenza adeguata che offra informazioni complete ai genitori (rispettandone la emotività) e al minore (se nella condizione di riceverle). In particolare, se tali interventi sono demolitivi ed irreversibili (o reversibili, con pesanti interventi di ricostruzione corporea)<sup>38</sup>.

E' importante nell'ambito della consulenza che sia posta attenzione alle definizioni e alle nomenclature, che non mettano in evidenza in modo brutale aspetti non conosciuti (dai genitori o dagli stessi soggetti, se raggiunta una sufficiente consapevolezza) rispettando la complessità del problema (sia sul piano scientifico che esistenziale). La scelta del medico deve essere condivisa dai genitori (responsabili della successiva educazione del bambino) e – nella misura del possibile – dal minore, i cui interessi devono sempre essere posti al centro della considerazione etica.

La Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina<sup>39</sup> (1997) prevede la necessità di tenere conto, insieme con l'età e la maturazione, della volontà del minore. Anche se formalmente l'espressione della volontà spetta ai genitori che ne hanno legale responsabilità, il consenso sostanziale del minore – che è il soggetto centrale del rapporto terapeutico – va ricercato e adeguatamente sostenuto nell'ambito di una dinamica relazionale complessa, che coinvolge, oltre ai genitori, il medico.

Se la scelta dei genitori risultasse, per qualche motivo, non rispondente ai dati clinici e diagnostici o i genitori chiedessero interventi 'di fatto' impossibili, la loro volontà non potrebbe essere seguita perché non adeguata al "miglior interesse" del minore: il medico ha il compito, certamente delicato, di far comprendere ai genitori le ragioni delle scelte mettendo in evidenza gli aspetti biomedici e psico-sociali.

6.4. Il CNB ritiene che eccezionalmente in alcuni *casi più difficili* (ossia i casi in cui non emergono dati obiettivi per la assegnazione sessuale<sup>40</sup>), può non essere opportuno passare immediatamente a interventi chirurgici demolitivi e/o ricostruttivi perché potrebbero rivelarsi non compatibili con l'effettiva evoluzione della identità sessuale. Non è sempre facile spiegare la situazione ai genitori e, soprattutto, giustificare loro un eventuale ritardo nella definizione chirurgica del sesso fisico. La definizione chirurgica, però, non può essere dettata dalla "fretta" nella rettificazione del sesso per preferenze individuali o aspettative sociali. Il medico ha il dovere nella consulenza di far comprendere ai genitori che in alcuni

---

<sup>38</sup> Nel caso di dissenso fra i genitori la legge italiana prevede la possibilità di ricorso al giudice tutelare che attribuirà la facoltà di scegliere al genitore ritenuto più idoneo a decidere per il bene del minore.

<sup>39</sup> Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e della dignità dell'essere umano nei confronti delle applicazioni della biologia e della medicina: Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina (Oviedo, 4 aprile 1997): art. 6 c. 2 "Il parere di un minore è preso in considerazione come un fattore sempre più determinante, in funzione della sua età e del suo grado di maturità".

<sup>40</sup> Si tratta – ad esempio – dei rari casi di 'ovotesticular DDS' sopra descritti.

casi estremi potrebbe essere necessaria una *vigile attesa* (dettata dalla difficoltà di stabilire a priori il grado di sessualizzazione del cervello e di predire la probabilità di accettazione del sesso da parte del minore).

Nei casi di intervento posticipato, nella decisione andrà gradualmente coinvolto anche il minore – in base al raggiungimento di una sufficiente consapevolezza – poiché, soprattutto nei casi più difficili, la scelta del medico e dei genitori potrebbe contrastare con l'identità sessuata che si va strutturando. In questi casi eccezionali di ambiguità genitale (quando alla nascita i dati obiettivi non sono sufficienti) emerge la problematicità, per i genitori, relativamente alla scelta educativa. Il CNB ritiene opportuno che l'educazione sia orientata in senso maschile o femminile, ponendo grande attenzione all'osservazione delle inclinazioni spontanee e all'emergere graduale della consapevolezza sessuale del minore.

Il CNB, a fronte di tale complessità e problematicità, ritiene importante che la decisione relativa alla assegnazione sessuale sia condivisa tra entrambi i genitori e i medici e adeguatamente supportata sul piano psicologico. Si ritiene inoltre necessario che il minore – quando possibile – debba essere ascoltato e accompagnato da adeguato supporto psicologico fino all'epoca postpuberale.

Nei casi in cui il soggetto abbia già sviluppato una identità sessuata congruente con il sesso fenotipico che è opposto a quello genetico e gonadico e non manifesta il desiderio di correzione del sesso, l'informazione diretta al paziente della situazione deve essere data con molta cautela in quanto potrebbe essere destabilizzante per il suo equilibrio psichico<sup>41</sup>.

Tuttavia la verità va detta: la menzogna potrebbe solo incrinare il rapporto di fiducia con i familiari e con il medico e potrebbe far nascere la convinzione di essere affetti da una patologia così "ripugnante" che si evita anche di parlarne.

6.5. E' doveroso, secondo il CNB, riflettere soprattutto sui casi di ambiguità genitale nei quali alla nascita i dati obiettivi non sono sufficienti per l'attribuzione sessuale e sulla conseguente formalizzazione legale – nei tempi brevi previsti dalla legge italiana – della dichiarazione di nascita<sup>42</sup>. Si tratta di casi nei quali è elevata la possibilità di assumere decisioni che potrebbero non trovare corrispondenza nelle dinamiche dello sviluppo psicofisico del bambino e che potrebbero giustificare successivamente una richiesta di cambiamento del sesso anagrafico.

---

<sup>41</sup> E.G. Howe, *Intersexuality: what should careproviders do now*, in "J. Clin. Ethics", 1998, 9, 4, pp. 337-334.

<sup>42</sup> In Italia il D.P.R. 3 novembre 2000 n. 396 (art. 30) richiede che la *dichiarazione di nascita* sia fatta entro 3 giorni dal parto presso la direzione sanitaria dell'ospedale o casa di cura dove è avvenuto il parto o entro 10 giorni presso l'Ufficio di Stato Civile del Comune ove il bimbo è nato o del comune di residenza dei genitori. Nella dichiarazione è richiesta anche esplicitamente l'indicazione del "sesso del bambino" (art. 29) e il nome di quest'ultimo deve corrispondere al sesso (art. 35). Se la dichiarazione è fatta dopo più di 10 giorni dalla nascita (dichiarazione tardiva, art. 31), l'ufficiale dello stato civile può riceverla solo se il dichiarante indica espressamente le "ragioni del ritardo". Il dichiarante deve indicare le ragioni del ritardo e di tale ritardo viene data segnalazione al Procuratore della Repubblica. Nei casi di "omessa dichiarazione" o di dichiarazione tardiva senza indicazione delle "ragioni del ritardo", l'ufficiale dello stato civile ne riferisce al Procuratore della Repubblica per il promovimento del "giudizio di rettificazione" (art. 32).

Nell'ambito del dibattito biogiuridico è stata avanzata la proposta di registrare all'anagrafe i bambini in cui risulta incerta l'attribuzione del sesso *come tali*, evitando quindi la loro iscrizione come maschi o come femmine<sup>43</sup>. Tale ipotesi è inaccettabile sulla base di alcuni argomenti: in primo luogo si verrebbe ad istituzionalizzare legalmente, ma in modo ben poco trasparente e surrettizio, un *tertium genus* anagrafico, che non ha alcun riconoscimento normativo nel nostro ordinamento e che provocherebbe pesanti alterazioni nel suo equilibrio sistemico; in secondo luogo in tal modo si attiverebbe, anche se contro ogni buona intenzione, una vera e propria stigmatizzazione legale della persona, dalle conseguenze psicologiche e sociali imprevedibili, ma indubbiamente altamente rischiose; inoltre si tratta – riguardo a tali disturbi, anomalie e patologie – di ipotesi che proprio al contrario di una specifica identità di genere, manifestano una situazione di incertezza nell'assegnazione sessuale e sull'incertezza non ha senso costruire un'identità terza.

Il CNB ritiene opportuno che il legislatore preveda (compatibilmente con il principio di indisponibilità dello status civile), nel momento dell'iscrizione anagrafica ufficiale del neonato come maschio o come femmina, la possibilità che l'ufficiale di stato civile registri un'"annotazione", fondata su rigorosa e completa certificazione medica, non dell'incerta attribuzione sessuale del neonato, ma della *patologia* di cui egli soffre. Tale annotazione, assolutamente riservata e rigorosamente rispettosa della privacy del minore, potrebbe consentire al magistrato competente, ove si giungesse ad una migliore e diversa valutazione clinica del caso, di autorizzare, su richiesta della stessa persona interessata, una rettificazione dell'indicazione anagrafica (a causa di erronea attribuzione alla nascita), a seguito di procedure più semplificate rispetto a quelle oggi richieste dalla legge vigente<sup>44</sup>.

## 7. Conclusioni

A seguito di queste riflessioni cliniche, etiche e giuridiche, il CNB auspica:

1. che nel caso in cui la diagnosi sia possibile sulla base di parametri medico-clinici obiettivi e aggiornati, sia riconosciuto l'interesse preminente del bambino ad

---

<sup>43</sup> J. Butler, *Undoing gender*, Routledge, New York 2004, tr. it., *La disfatta del genere*, Meltemi, Roma 2006, p. 81.

<sup>44</sup> Per i casi di DDS sopra descritti risulta più opportuna la rettificazione anagrafica anziché la rettificazione del sesso, regolata dalla Legge 14 aprile 1982, n. 164, *Norme in materia di rettificazione di attribuzione di sesso*. Tale legge non distingue in modo esplicito i casi di transessualismo dai casi di DDS. Nei casi di DDS ove risulta difficile l'assegnazione sessuale con certezza alla nascita, ai quali è comunque attribuita una identità sessuale maschile o femminile, è indispensabile verificare nel tempo lo sviluppo della identità sessuale fisica e psichica (che può essere congruente a quanto dichiarato o può avvenire anche in opposizione a quanto dichiarato anagraficamente). La legge esige un accertamento del sesso fenotipico e una congruenza tra sesso fenotipico e sesso anagrafico-sociale: nei casi di DDS il sesso fenotipico si può definire nella crescita e può non esigere un trattamento chirurgico, se non per finalità migliorative estetiche o funzionali. Per questa ragione risulta opportuno, nel caso specifico di DDS, riferirsi alla rettificazione anagrafica (nei casi di erronea attribuzione alla nascita), piuttosto che alla rettificazione del sesso.

essere cresciuto (in armonia con la diagnosi ricevuta) in senso maschile o femminile;

2. che nei casi di ambiguità genitale assoluta (quando alla nascita manchino dati obiettivi), sia opportuna una assegnazione sessuale condivisa tra i genitori e i medici e una conseguente educazione in senso maschile o femminile, con il necessario sostegno psicologico e con particolare attenzione all'eventuale emergere di una identità sessuale diversa da quella inizialmente assegnata;

3. che eventuali interventi chirurgici non causino al bambino mutilazioni non necessarie e non comportino, nella misura del possibile, la perdita della fecondità potenziale e le condizioni per una possibile attività sessuale soddisfacente; che sia assicurata la valutazione scrupolosa dell'intero quadro clinico da parte dei medici, che tenga conto, ma non ne sia vincolato, di fattori ambientali, sociali e culturali;

4. che nel caso di una posticipazione di eventuali interventi chirurgici, in attesa che il soggetto sia in grado di esprimere un consenso, sia garantito un adeguato supporto psicologico al minore nella strutturazione della propria identità sessuale;

5. che quando, nel contesto di una ambiguità dello sviluppo sessuale, emergesse una discrepanza tra sesso assegnato e sviluppo dell'identità sessuale, sia facilitata in via legislativa – dopo i dovuti accertamenti medici e garantendo il necessario supporto psicologico – il cambiamento del sesso anagrafico;

6. che sia incentivata la ricerca in questo campo (per lo sviluppo delle conoscenze delle cause di tali patologie e delle possibilità terapeutiche); che sia effettuata con competenza scientifica la diagnosi di tali patologie e la predisposizione di ogni possibile intervento terapeutico, quando necessario;

7. che, vista la rilevanza di una diagnosi e di un trattamento precoci per la salute del minore, sia assicurato il rispetto del principio di equità nell'accesso alle più avanzate metodiche diagnostiche e strumentali, adoperandosi anche per superare le differenze qualitative esistenti tra le strutture sanitarie presenti nel territorio nazionale;

8. che sia sempre posta una speciale attenzione alla consulenza e al consenso informato nei confronti dei genitori e del minore (quando possibile); che – a tal fine – si promuova una formazione del personale sanitario che sappia, oltre alla competenza scientifica e tecnica, porre una specifica attenzione alla dimensione psicologica nei confronti del paziente e della famiglia;

9. che siano incentivati studi a lungo termine con particolare riferimento ai casi clinici complessi al fine di rilevare elementi ulteriori che possano offrire un contributo per le difficili decisioni in tale ambito.