



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA

Sede Amministrativa: Università degli Studi di Padova

Dipartimento di Filosofia, Sociologia, Pedagogia e Psicologia Applicata (FISPPA)

---

CORSO DI DOTTORATO DI RICERCA IN SCIENZE SOCIALI  
INTERAZIONI, COMUNICAZIONE E COSTRUZIONI CULTURALI  
CICLO XXX

**DI FRONTE ALLA VARIAZIONE**

**Racconti di madri e padri di giovani con differenti caratteristiche del sesso**

**Coordinatore:** Ch.mo Prof. Devi Sacchetto

**Supervisore:** Ch.ma Prof.ssa Ines Testoni

**Dottoranda:** Marta Prandelli

## INDICE

ABSTRACT .....	I
RINGRAZIAMENTI .....	III
INTRODUZIONE .....	1

### **PARTE 1: CONTESTO STORICO E CORNICE SOCIOCULTURALE**

VARIAZIONI DELLE CARATTERISTICHE DEL SESSO .....	9
1.1 Definire un corpo per delineare un modello .....	14
1.2 Incidenza e descrizione dei quadri clinici.....	34
AMBIENTE SOCIALE E COSTRUZIONE DELLA SCELTA.....	59
2.1 La costruzione del sesso biologico.....	62
2.2 La gestione clinica della variazione .....	78
2.3 Diritti e doveri: il punto di vista della normativa e della giurisprudenza .....	86
IMPOSTAZIONE, DIREZIONE E TAPPE DELLA RICERCA.....	102
3.1 Riflessioni iniziali e orientamento degli obiettivi .....	105
3.2 La prospettiva indossata .....	109
3.3 La pratica della ricerca .....	112

### **PARTE 2: LE BASI DELLA RICERCA**

REVISIONE DELLA LETTERATURA .....	116
4.1 Le revisioni della letteratura precedenti .....	119
4.2 Preparazione del corpus: la ricerca sistematica della letteratura.....	122
4.3 Riferimenti terminologici: etichette e definizioni nei diversi studi.....	129
4.4 Analisi del corpus: luoghi e partecipanti, obiettivi e scelte metodologiche.....	137
4.5 Lo sguardo del ricercatore: autori, autrici e i gruppi di ricerca.....	166

4.6 Stato dell'arte: i risultati degli studi .....	185
4.7 Considerazioni finali .....	207

### **PARTE 3: LA PRAGMATICA DELLE BIOGRAFIE**

LA PAROLA AI GENITORI.....	217
5.1 I racconti di vita in prospettiva dialogica .....	219
5.2 La danza dell'incontro: il contatto con i genitori .....	225
5.3 La trascrizione e l'analisi delle narrazioni raccolte.....	228
5.4 La comunicazione .....	231
5.5 La gestione della diagnosi .....	244
5.6 I fattori controversi.....	259
CONCLUSIONI .....	279
6.1 Dall'esplorazione all'azione: indicazioni operative per un approccio olistico .....	280
6.2 La fine del percorso, l'inizio della riflessione.....	285
BIBLIOGRAFIA .....	287
APPENDICE A .....	304
APPENDICE B.....	305
APPENDICE C.....	308
APPENDICE D .....	312
APPENDICE E.....	317
APPENDICE F .....	322
APPENDICE G .....	323

## ABSTRACT

Essere in attesa di diventare genitore comporta spesso essere posti di fronte alla domanda: “è un maschio o una femmina?”, la cui risposta non è mai del tutto ovvia. La definizione del sesso e del genere di un/a neonato che nasce con una variazione dello sviluppo del sesso biologico, conosciuta anche come *Intersex* o *Disorder of Sex Development*, è un processo sociale e medico estremamente complesso, che ha impegnato individui, famiglie, attivisti, professionisti della salute, scienziati sociali, gruppi di sostegno e giuristi in un dibattito ventennale che ancora non ha saputo dare una risposta certa a questa domanda. Attualmente non esiste un consenso sulle linee guida di intervento e, all'interno della pratica medica, il passaggio da una *optimal gender policy* a un modello incentrato sul paziente sembra tardare a compiersi, lasciando i genitori senza strumenti in un momento in cui è spesso richiesto loro di affrontare decisioni rapide, vincolanti per il futuro del neonato con poche ore di vita.

La crescente attenzione per la questione Intersex/DSD ha evidenziato la necessità di avviare ricerche che supportino il benessere psicosociale dei pazienti e delle loro famiglie, promuovendo lo sviluppo di studi longitudinali e programmi psicoeducativi che permettano di non vivere più il momento della diagnosi come emergenziale. Nel campo della ricerca psicosociale, sono ancora pochi gli studi condotti nel contesto italiano che hanno indagato le modalità con cui i genitori apprendono, comunicano e vivono la situazione del/la proprio/a figlio/a.

Attraverso una revisione della letteratura e un'indagine esplorativa basata su 38 racconti di vita di madri e padri italiani, la presente ricerca mostra quali sono le azioni e le reazioni dei genitori di fronte alla diagnosi del/la figlio/a, individuando nello specifico tre tematiche centrali: le modalità comunicative, le prescrizioni e le proscrizioni derivanti dalle categorie implicite di

sessu e genere e le opinioni sulle operazioni chirurgiche e le etichette diagnostiche. Tali risultati mostrano la necessità di strutturare un approccio olistico che promuova il supporto globale del genitore, affinché diventi a sua volta promotore della salute fisica, mentale, sociale e ambientale del/la figlio/a.

## RINGRAZIAMENTI

Manterrò la lista breve, ricordando che ho potuto aggiungere questo piccolo tassello grazie ai molti altri precedenti.

Ringrazio innanzitutto le mamme e i papà che mi hanno permesso di entrare nelle loro vite per qualche ora, condividendo emozioni e storie che sono entrate dentro scavando in profondità. Il mio impegno ora è quello di restituirvi tutto quello che ho sentito e visto in questi 4 anni. A questo ringraziamento si lega anche la riconoscente gratitudine verso le associazioni che mi hanno permesso di entrare nel loro mondo e di dialogare con i loro presidenti, così come i due ospedali che mi hanno concesso di capire che qualcosa è cambiato. In particolare grazie ai dottori e alle specializzande dei due ospedali in cui ho potuto svolgere l'etnografia, per aver condiviso con me non solo il lato medico, ma anche un lato umano fatto di impegni, scadenze, limiti e circostanze difficili che non hanno mai ostacolato il vostro modo di essere a disposizione delle famiglie.

Grazie a quell'isola felice che è stata per me Guildford: a Peter, per avermi permesso di svolgere un tirocinio che ha influenzato del tutto il mio modo di fare ricerca, a Sebastian, Rai, Orla, Mona, Tove, Katherine e David per le serate al pub a discutere di epistemologia, metodologia e femminismo, per le pause caffè e per essere sempre stati accoglienti. Un grazie speciale a Patrice, per essere il mio faro nella notte in un mondo di numeri e statistiche e per essere un amico sincero.

Grazie a Daniela, Claudia, Anna, Franco, Michela, Alessandro, Sabina e a chiunque mi abbia portato a comprendere con maggiore chiarezza cosa vuol dire Intersex nel contesto italiano.

Grazie anche ai docenti, ai ricercatori e ai tecnici padovani che mi hanno permesso di crescere come ricercatrice accompagnandomi nei sistemi del mondo accademico. Grazie ad Ines per

aver permesso questa crescita consapevole attraverso un confronto sempre diretto a tutela della mia ricerca. Grazie inoltre per aver creato un ambiente di ricerca dove ho potuto conoscere persone uniche sperimentando per la prima volta la messa in condivisione di idee, a partire dai primi incontri negli anni di formazione magistrale. Grazie a Salvatore per essere stato un co-relatore di fatto, per i continui rimbocchi e la capacità di comprendere, nonostante il mio scetticismo e le mie paure. Grazie al collegio docenti del corso di dottorato, per avermi permesso di svolgere il ruolo di rappresentante ascoltando sempre il punto di vista dei dottorandi e delle dottorande.

Ringrazio di cuore i giovani ricercatori e le giovani ricercatrici che ho conosciuto durante questi anni, soprattutto i dottorandi e le dottorande del corso di Scienze Sociali dell'Università di Padova che hanno vissuto con me un percorso interdisciplinare, confermando che la condivisione di diversi punti di vista porta sempre ad un arricchimento personale e all'ampliamento dei propri confini esistenziali ed intellettuali. Uscendo dal generico, non posso non ringraziare Pollo, per il rocambolesco inizio e l'improbabile continuazione di percorso, nonché per lo scambio di punti di vista last minute. Grazie a Ciccio, Renato, Carlotta, Francesca, Alice, Valentina, Fabio, Fulvio e Jessica per aver affrontato il viaggio e i suoi ostacoli insieme. Un grazie speciale a David e Greta, per ciò che ci ha unito, ma soprattutto per ciò che ci contraddistingue. Ritengo preziosa la condivisione di ogni momento, specialmente all'inizio della nostra conoscenza forzata. Apprezzo sicuramente l'etica della ricerca condivisa, ma ancora di più quelle peculiarità che hanno reso i nostri momenti di lavoro unitario così arricchenti. Infine, grazie ad Alma, Chiara, Edoardo, Francesco, Dario, Francesca e Maddalena per aver reso possibili quelle ricerche trasversali che non avrei mai potuto concludere senza il loro apporto e per aver messo alla prova anche quel lato del percorso accademico che spesso è lasciato in secondo piano: l'insegnamento,

l'autocritica e la condivisione della passione per la ricerca. Come relatrice dei vostri lavori, vi ringrazio per esservi affidati a me e per avermi permesso di scoprire ed apprezzare l'altra faccia della medaglia. Ringrazio in questa sede specialmente Francesca e Maddalena per aver contribuito alla conclusione dell'analisi della letteratura presentata nel Capitolo 3 e per aver creato per qualche mese un bellissimo team di ricerca.

Infine grazie alla mia famiglia per aver sopportato e supportato. Grazie mamma per aver mantenuto il tuo ruolo di correttrice di bozze fin dalla mia tesina delle medie e per avermi permesso di arrivare fino a qui. Grazie alle mie sorelle, con cui ho la fortuna di condividere il vero percorso, per aver nutrito così tanto la mia capacità critica.

A Gabriele, per avermi dato un punto e per aver assecondato ogni ritardo, ogni richiesta, ogni giornata dedicata al lavoro e ogni momento di confronto e riflessione. Grazie.

A chiunque si accinga a leggere le prossime pagine: grazie per la vostra attenzione che avvalora il primario intento divulgativo di questo lavoro.



## INTRODUZIONE

*Quando il mondo cessa di essere il luogo dei nostri desideri e speranze personali, quando l'affrontiamo come uomini liberi, osservandolo con ammirazione, curiosità e attenzione, entriamo nel regno dell'arte e della scienza. Se usiamo il linguaggio della logica per descrivere quel che vediamo e sentiamo, allora ci impegniamo in una ricerca scientifica. Se lo comunichiamo attraverso forme le cui connessioni non sono accessibili al pensiero cosciente, ma vengono percepite mediante l'intuito e l'ingegno, allora entriamo nel campo dell'arte. Elemento comune alle due esperienze è quella appassionante dedizione a ciò che trascende la volontà e gli interessi personali.*

(Einstein, 1921/1980, pp. 35-36)

Il mio primo incontro con il termine “Intersex” è stato relativamente recente. Ottenuta la laurea in Psicologia, ero alla ricerca di un tirocinio all’estero di 6 mesi nell’ambito della psicologia della sessualità e la risposta più entusiasta alla mia richiesta giunse dal Professor Peter Hegarty, della University of Surrey in Inghilterra. Durante la Skype call organizzata appositamente per conoscerci meglio e per valutare i miei interessi e il mio curriculum, Peter mi chiese se sapevo cosa significasse la parola “Intersex”. Il mio primo pensiero fu che non avevo mai sentito parlare di niente del genere e il mio secondo pensiero fu: “non partirò mai per il Surrey”. La sua spiegazione dell’esistenza di persone con “atypical sex development” ingarbugliò i miei pensieri e mi rese ancora più sicura nella mia intenzione di voler andare in Inghilterra, conoscere Peter e i suoi collaboratori e contribuire in qualsiasi modo alla ricerca che stava svolgendo in quel periodo in collaborazione con l’Università di Oslo e il University College di Londra. La videochiamata continuò per una ventina di minuti e, compresa la mia estraneità rispetto alla tematica, Peter mi propose di ragionare su una serie di situazioni legate alla scoperta di un’atipicità dello sviluppo del sesso biologico e sui diversi punti di vista delle persone coinvolte. Ricordo con chiarezza la sensazione che ebbi quando mi chiese “What would you do if you were a parent facing an Intersex diagnosis?”.

Partii per l’Inghilterra ad aprile, conobbi Peter e iniziai a lavorare sul progetto internazionale con l’Università di Oslo e la UCL, scoprendo nel frattempo la letteratura anglo-americana sul tema “Intersex”, le diverse impostazioni mediche, l’attivismo statunitense, le linee guida e le operazioni chirurgiche genitali. Nel frattempo pensai che la ricerca accademica poteva essere un percorso interessante e decisi di tentare l’esame di accesso per il dottorato in scienze sociali all’Università di Padova, sostenendo una prova scritta e un colloquio orale sulle mie conoscenze e su un progetto di ricerca a mia scelta. Sapevo che il tema sarebbe stato quello che stavo già seguendo nel Surrey e che la metodologia sarebbe

stata qualitativa, in linea con gli obiettivi del corso di dottorato, ma non riuscivo a decidere a chi mi sarei rivolta per la mia ricerca. Semplificando, il momento della scoperta di una variazione delle caratteristiche del sesso biologico prevede la presenza di tre persone: la persona direttamente interessata, solitamente neonata, una figura specializzata, solitamente un medico, e un genitore. Nella mia ricerca avrei voluto sicuramente *entrare in relazione* con una di queste tre figure. Escludevo sicuramente lo/a specialista, sia per la sensazione di non essere in grado di raggiungere la padronanza di un vocabolario medico condiviso in tempo utile per l'eventuale inizio della ricerca, sia per il grande numero di studi che già trattano la tematica da un punto di vista medico. Non tutte le ricerche ovviamente si concentrano sull'esperienza vissuta dallo/a specialista ed è vero che la specialità può non essere una branca della medicina, ma della psicologia o dell'infermieristica; tuttavia la narrazione medica mi sembrava già ben rappresentata e documentata in letteratura e ogni figura specialistica coinvolta nelle situazioni di variazione dello sviluppo del sesso biologico ruota attorno all'ospedale dunque, inevitabilmente, adotta una prospettiva di tipo medico. La scelta di non incontrare le persone che vivono sulla propria pelle una delle variazioni è stata strettamente personale. Entrare in relazione con l'altro, secondo la maggior parte dei manuali di metodologia qualitativa, significa mettersi in gioco in prima persona. Il nostro bagaglio di esperienze, conoscenze e competenze entra nella relazione, anche se breve, e ne esce cambiata. Entrare in relazione significa anche chiedere alla persona di rivivere momenti e di cercare, come ricercatrice, quelle emozioni già vissute che possono aiutare a con-prendere. Il processo è inevitabile, il diario di ricerca aiuta ad individuare le proprie sensazioni ed emozioni, distanziandole da quelle vissute dall'altra persona, ma è inevitabile sentire e reagire di fronte al racconto. Questa consapevolezza, strettamente teorica all'inizio del mio percorso, mi ha permesso di capire che non sarei riuscita ad affrontare la relazione e la narrazione di

persone che hanno vissuto sulla propria pelle una delle sindromi o dei quadri clinici che rientrano nel termine ombrello Intersex. Non sono una “paziente”, non ho mai vissuto lunghi periodi di ospedalizzazione e non ho mai dovuto affrontare controlli medici periodici. Per questo motivo il mio timore era sia quello di non riuscire a comprendere in toto le esperienze, sia quello di proiettare aspettative e/o giudizi sulle narrazioni delle persone intervistate. Avrei potuto, in alternativa, parlare con persone adulte che hanno deciso di testimoniare la propria esperienza, persone appartenenti ad associazioni di pazienti e/o a movimenti attivisti.

Tuttavia, anche in questo caso, sarei dovuta entrare in un mondo che è ancora in fase di sviluppo e spesso difficile da raggiungere per la delicatezza della tematica e la mancanza, soprattutto in Italia, di una consapevolezza sociale della stessa. Anche in questo caso, avrei quindi dovuto raccogliere le testimonianze di vita delle persone, sentendo di non avere gli strumenti per entrare del tutto in contatto con la loro esperienza.

Altrettanto personale è stata la scelta di entrare in relazione con i genitori. Pensai alla domanda di Peter durante la nostra conversazione in Skype sul punto di vista dei genitori e capii perché mi colpì più delle altre. Come detto poc’anzi, Intersex è un termine ombrello, sotto cui possono ricadere una serie molto diverse di situazioni congenite che riguardano il sesso biologico dell’individuo. Sono molti i fattori biologici che possono entrare in gioco: i cromosomi, i marker genetici, le gonadi, gli ormoni, gli organi riproduttivi, i genitali e le caratteristiche sessuali secondarie. In alcuni casi è possibile conoscere prima di un’eventuale gravidanza la possibilità di trasmissione di una delle variazioni al/la figlio/a, ma in altri casi questo non è possibile o non esistono delle motivazioni che ne facciano presupporre la necessità. Il momento della scoperta della variazione congenita è spesso quindi concomitante o di poco precedente alla nascita dell’individuo, lasciando i genitori in una situazione inaspettata e molto spesso imprevedibile. Molte narrazioni di genitori già raccolte in ricerche

precedenti parlano di sconvolgimento e riportano situazioni di impreparazione, incredulità e turbamento in un momento delicato, carico di aspettative, speranze, paure e desideri accumulati nei mesi della gestazione. La scelta di entrare in relazione con i genitori è nata dalla sensazione di poter comprendere quel senso di sconvolgimento, nel senso di potenziale capacità di vivere una stessa situazione in un momento futuro della vita. Dalla consapevolezza che quello del genitore è l'unico ruolo che avrei un giorno potuto provare in prima persona, ho colto la sensazione provata durante l'intervista con Peter e la conseguente capacità che avrei potuto avere di accogliere qualsiasi lettura, narrazione e punto di vista dei genitori intervistati. Allo stesso tempo, la mancanza di conoscenza pregressa, l'incapacità iniziale di capire o inquadrare il significato di "Intersex" che avevo provato all'inizio della conversazione con Peter, mi ha permesso di chiedere ai genitori stessi una loro narrazione, un loro modo di apprendere, comprendere e comunicare cosa significa la variazione, al di là della specifica etichetta diagnostica. La narrazione dei genitori risulta essere importante anche alla luce del triplice ruolo che essi ricoprono: quello di esponenti della cultura in cui vivono, di esperti conoscitori della situazione medica del/la figlio/a e di rappresentanti della famiglia, ambiente in cui bambini/e mettono in pratica l'interazione sociale, sviluppano la sfera emotiva (Grusec, 2011) e imparano a fare il genere (West & Zimmerman, 1987).

Iniziai così la mia ricerca, tornando in Italia e cercando di capire come poter iniziare ad entrare in un mondo inesplorato, avendo nel mio bagaglio di conoscenza sul tema solo un'esperienza di ricerca e un primo assaggio della letteratura scientifica. Il primo problema fu comprendere il contesto. Avendo accumulato esperienza e conoscenza teorica solo in ambito inglese, il primo passo fu quello di scrivere ad associazioni, medici, specialisti e ricercatori italiani che avevano già lavorato sul tema. Contestualmente cercai di determinare un punto di partenza che mi aiutasse ad entrare più agilmente nell'ambiente italiano. Pensai che il modo

migliore per iniziare potesse essere la ricerca di un nome, di una traduzione o trasposizione in lingua italiana maggiormente in linea con il termine inglese “Intersex”. Il primo capitolo di questa tesi parte proprio dalla ricerca terminologica. Seguendo i diversi approcci, le classificazioni e la nomenclatura delle singole variazioni, il capitolo delinea una situazione in cui è difficile fare chiarezza senza incorrere nel rischio di prendere una posizione disciplinare ed etica, a favore di una delle letture possibili della questione in oggetto e a discapito di altri punti di vista e posizionamenti. Pur consapevole di questo rischio, ho scelto di usare la dicitura *variazioni delle caratteristiche del sesso biologico* in riferimento alle situazioni/caratteristiche, cercando di mantenere in questo modo un’apertura maggiore rispetto a definizioni ed etichette ormai connotate di un significato politico-culturale. Ho preferito tuttavia di rendere conto dello scontro disciplinare ed etico attualmente in corso parlando di *questione Intersex/DSD*, evidenziando in questo modo che l’adozione di uno o dell’altro termine comporta oggi anche un posizionamento all’interno del dibattito irrisolto tra prospettiva psicosociale e prospettiva biomedica.

Una volta definito il dato terminologico, il mio sguardo si è concentrato sulle prescrizioni e proscrizioni sociali implicite ed esplicite che possono entrare in gioco quando viene affrontata la questione Intersex. Seguendo dunque il filo temporale della ricerca, il secondo capitolo costituisce un approfondimento di tre questioni a mio parere fondamentali: la costruzione del sesso biologico, la gestione clinica delle variazioni, con particolare attenzione alle prassi di assegnazione di sesso e di intervento chirurgico precoce e, infine, il punto di vista legislativo ed etico. Questo capitolo segna il primo tentativo di comprensione verso l’esperienza genitoriale, volendo cogliere quali sono le risorse e gli ostacoli che il genitore può trovare nel mondo sociale che lo/a circonda quando si trova ad affrontare la

nascita di un/a figlio/a con una delle variazioni, ricordando che il ruolo, la funzione e l'immagine del corpo all'interno della società è un concetto estremamente complesso.

Delineate le vertenze prettamente legate alla questione Intersex/DSD, è venuto il momento di definire l'impostazione, la direzione e le tappe della ricerca, partendo dalla riflessione sulle motivazioni che hanno influenzato la scelta di un impianto metodologico qualitativo. Una volta confermato il come, è venuto il momento di riflettere sul disegno della ricerca e sulla riflessività del ricercatore, soprattutto in relazione alla tematica e al delicato ruolo ricoperto dai genitori. Per questo motivo mi è sembrato necessario riflettere brevemente sull'etica della ricerca e sulle eventuali influenze che le mie azioni e reazioni come ricercatrice avrebbero potuto avere sulla ricerca, condizionando il processo di conoscenza. Questa riflessione e la successiva approvazione del progetto di ricerca da parte del comitato etico universitario, mi ha permesso di affrontare più serenamente le tappe della ricerca vera e propria, partendo dalla revisione della letteratura. In linea con l'approccio qualitativo, la revisione sistematica è stata di tipo narrativo-qualitativo. L'analisi si è focalizzata sugli studi empirici mirati ad approfondire in generale l'esperienza dei genitori con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Nello specifico, sono stati presi in considerazione tutti gli studi condotti fino al 2017 che hanno valutato solamente aspetti psicosociali legati all'esperienza genitoriale. Seguendo il metodo matrice, è stato possibile estrapolare un numero elevato di categorie descrittive che hanno permesso di avere un quadro completo delle ricerche condotte precedentemente con i genitori, andando a rilevare principalmente le definizioni utilizzate per definire la questione Intersex/DSD e i metodi, obiettivi e modalità di contatto dei genitori maggiormente utilizzati nelle ricerche. I risultati della revisione della letteratura sono presentati nel capitolo 4. Il capitolo successivo riguarda invece la ricerca empirica, svolta attraverso incontri con i genitori durante i quali sono state condotte interviste

biografiche con metodo dialogico. L'analisi delle interviste ha portato ad individuare quindi le categorie comuni maggiormente emergenti, permettendo dunque di portare a termine la ricerca esplorativa e di individuare successivamente le conclusioni e i punti di forza e debolezza della ricerca, su cui basare le prospettive future di ricerca.



## CAPITOLO 1

### VARIAZIONI DELLE CARATTERISTICHE DEL SESSO

*I nomi che vengono dati alle cose terrestri racchiudono un grande inganno, perché distolgono i cuori da concetti che sono autentici verso concetti che non sono autentici. [...] A meno che non si sia venuti a conoscenza di ciò che è autentico, questi nomi sono nel mondo per ingannare. [...] Ma la Verità ha espresso dei nomi nel mondo a questo motivo: che non è possibile apprendere senza nomi.*

(Vangelo di Filippo, 11-12)

Il primo passo di questo percorso è stato quello della ricerca di un nome. La storia della questione Intersex/DSD<sup>1</sup> negli ultimi sessant'anni, l'avanzamento della scienza medica nell'ultimo secolo e l'aumento delle voci di attivisti da tutto il mondo a partire dagli anni Novanta del Novecento, hanno comportato il fiorire di diverse classificazioni e definizioni, ognuna riferibile ad un indirizzo disciplinare o a un posizionamento socio-politico, spesso, in contrasto. Pur con le dovute differenze, è possibile delineare due gruppi di definizioni, ognuno caratterizzato dalla presenza di alcuni elementi ricorrenti che permettono di stabilire l'appartenenza all'uno o all'altro gruppo. Nel primo raggruppamento rientrano tutte quelle definizioni che partono da un approccio diagnostico/clinico della questione in oggetto, adottando quindi una prospettiva biomedica che ha trovato nella definizione *Disorder of Sex Development* (DSD) il maggiore livello di accordo internazionale. In questo gruppo sono solitamente presenti tre nozioni che delimitano le situazioni descritte come una deviazione dalla *normalità* (e.g. disturbo, anomalia, atipicità, variazione, disarmonia), dovuta ad una condizione congenita dell'individuo che lo definisce, fin dal concepimento, nell'intero processo di crescita (e.g. biologico, sviluppo, differenziazione, condizioni congenite) e che riguarda la sola sfera del sesso (e.g. sesso, sessualità, componenti del sesso biologico), inteso come l'insieme delle caratteristiche anatomiche, ormonali, gonadiche e genetiche che determinano una distinzione tra maschi e femmine all'interno di individui di una stessa specie. Il secondo gruppo di definizioni è invece solitamente legato alle costruzioni di significato legati al sesso biologico e si basa su due presupposti principali: la delimitazione

---

<sup>1</sup> Il doppio termine "Intersex/DSD" viene qui utilizzato per dare spazio alle due prospettive principali di ricerca che i due termini rispecchiano. L'uso del doppio termine introduce infatti l'obiettivo della presente riflessione: la difficoltà a trasporre la pluralità disciplinare intrinseca della questione Intersex/DSD nell'emergenza decisionale che ogni genitore deve affrontare. Come sottolineato da Roen e Pasterski (2014), l'utilizzo del doppio termine rende conto del dibattito irrisolto tra la prospettiva psicosociale, che preferisce utilizzare Intersex o diverse sex development, e la prospettiva medica, da cui deriva la decisione nel 2005 di usare la definizione di Disorder of Sex Development (Hughes, et al., 2006; Houk, et al., 2006). Il termine Intersex/DSD deve qui essere letto ricordando anche i diversi artefatti presenti in letteratura utilizzati per definire queste situazioni.

della questione alle sole caratteristiche del sesso biologico congenite e l'impossibilità di inquadrare un individuo come maschio o femmina, in quanto le sue caratteristiche del sesso biologico variano da ciò che è tipicamente considerato maschile o femminile. A questo secondo gruppo appartiene la definizione *Intersex*<sup>2</sup>. Pur riuscendo ad individuare una concreta differenza tra i due gruppi di definizioni, risulta comunque difficile giungere a una netta distinzione, così come è complesso prediligere una dicitura piuttosto che un'altra, per diverse motivazioni. In primis i termini utilizzati sono estremamente diversi tra loro e possono richiamare, più o meno direttamente, un'implicita caratterizzazione dell'individuo. L'elenco delle locuzioni è lungo e non esaustivo: Intersex, Disorder of sex development (DSD), intersessualità, anomalia dello sviluppo del sesso, diversità dello sviluppo del sesso, ermafroditismo, sindrome, sviluppo atipico del sesso, variazione del sesso biologico, differenze dello sviluppo sessuale, pseudoermafroditismo, disturbi della differenziazione sessuale, variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. L'utilizzo di un termine è sempre a discapito di un altro e comporta un'implicita scelta disciplinare, medica, normativa ed etica che ha effetto sulla vita delle persone che rientrano nell'etichetta stessa, per quanto riguarda la loro immagine di sé, l'accesso alle cure e la relazione con i medici e/o i familiari (Davis, 2015). Conseguentemente, compiere una scelta terminologica implica anche la più o meno consapevole volontà di distanziarsi dal posizionamento disciplinare, etico e politico implicito in ogni altra definizione, a favore di uno dei diversi punti di vista.

In secondo luogo, è importante ricordare che le diverse definizioni non sono tra loro sovrapponibili anche per quanto riguarda le situazioni a cui si riferiscono: non tutte le

---

<sup>2</sup> La scelta di non tradurre il termine inglese *Intersex* è voluta, in quanto la traduzione maggiormente usata è "intersessualità", che potrebbe veicolare un implicito riferimento verso l'orientamento sessuale della persona Intersex, per via dell'errata presenza della parola "sessualità" nella traduzione. Come chiarito superficialmente qui e più nel dettaglio nelle prossime pagine, la questione Intersex/DSD non riguarda principalmente l'orientamento sessuale o l'identità di genere delle persone, ma le loro caratteristiche del sesso biologico. Sempre in riferimento alla questione terminologica, la traduzione più corretta "intersesso" non solitamente usata e per questo motivo non è stata adottata all'interno della presente ricerca.

variazioni DSD rientrano nel gruppo delle situazioni Intersex. Allo stesso tempo, un forte dibattito riguarda anche l'inclusione o l'esclusione all'interno di una stessa definizione di determinate situazioni specifiche, tra cui le variazioni legate al numero dei cromosomi (aneuploidie), come le sindromi di Turner e Klinefelter, e/o le situazioni ad insorgenza tardiva, come avviene in alcuni casi di Iperplasia Surrenale Congenita (ISC).

Infine spesso, soprattutto nell'ambito accademico, la scelta di un'etichetta è il riflesso dell'accettazione e aderenza di chi la usa ad una corrente di pensiero o ad un ambito disciplinare specifico, eliminando spesso il dato di auto-identificazione e auto-definizione. In breve, manca spesso il punto di vista di chi vive in prima persona e sulla propria pelle la questione Intersex/DSD.

Nel corso dell'ultimo secolo, le riflessioni incentrate sulla questione si sono arricchite dei punti di vista di diverse discipline e delle voci di attiviste e attivisti che hanno condiviso le proprie storie di vita. La coesistenza oggi di molteplici termini non risulta essere dunque casuale: ognuno di essi rispecchia i diversi modi in cui attivisti, accademici e professionisti della salute si sono focalizzati su diversi aspetti della questione Intersex/DSD, sulla base del proprio specifico posizionamento autobiografico, disciplinare o politico. In questo senso questi termini possono considerarsi vere e proprie etichette: singole parole che indicano astrattamente un movimento, una posizione politica o un punto di vista di un campo disciplinare, pur riferendosi a un'unica questione.

Ripercorrendo i principali studi e saggi degli ultimi 30 anni, è possibile evidenziare che le discipline che hanno fornito una riflessione sulla questione Intersex/DSD sono molteplici e diverse tra loro. Al di là del campo medico, che per primo ha trattato la questione, importanti riflessioni sono state portate avanti da un punto di vista legale, bioetico, sociale, psicologico, antropologico, genetico e politico. Questa ricchezza di prospettive ha permesso di

approfondire sempre più le diverse sfaccettature e le relative problematichità, rischiando però di rendere complesso il dialogo fra diverse discipline e di perdere il focus sull'autobiografia della persona e sul sostegno alla sua famiglia. Se da un lato l'attivismo e le produzioni legate ai singoli saperi hanno contribuito ad approfondire l'intersezione esistente tra le diverse categorie culturali, sociali, identitarie e biologiche che caratterizzano la questione Intersex/DSD; dall'altro tarda ad arrivare una concreta sinergia dei diversi punti di vista e un dialogo multidisciplinare, lasciando gli individui e le loro famiglie privi di un sostegno sistematizzato a lungo termine basato su un dialogo costante tra le diverse prospettive disciplinari. Ad oggi non esiste un consenso tra attivisti, professionisti della salute, scienziati sociali, giuristi/e, esperti/e e famiglie rispetto all'adozione di un termine unico, tuttavia persiste il dibattito internazionale disciplinare e politico che sembra portare avanti un duplice approccio alla questione: da un lato la prospettiva delle scienze sociali, che preferisce usare il termine *Intersex*, e dall'altro la prospettiva biomedica, promotrice della definizione *Disorder of Sex Development*. L'obiettivo di questo capitolo è quello di presentare una breve panoramica delle classificazioni, definizioni e situazioni che delimitano la questione Intersex/DSD, tenendo a mente due premesse già esplicitate nelle righe precedenti. Innanzitutto i sistemi di classificazione sono situati storicamente e culturalmente, per cui i diversi criteri di suddivisione delle diverse variazioni sottostanno alle esigenze e alle conoscenze del tempo, prevalentemente in campo medico. Secondariamente, la suddivisione in categorie non deve distrarre da quelle che sono le complesse intersezioni delle diverse discipline e categorie che nel corso del tempo hanno influenzato la visione e la definizione delle diverse situazioni. Se da un lato l'etichetta permette di dare un nome a una parte della complessità della questione, dall'altro rischia di diventare un giudizio e una valutazione della globalità della persona, nonché una forma di biografia predestinata. Il distacco che si crea tra

la riflessione teorica e l'emergenza concreta della vita quotidiana di individui e famiglie permette certamente di meglio comprendere se e come dialogano questi due mondi, gli esperti del sapere da un lato e i testimoni delle esperienze dall'altro, rischiando di tralasciare quello che è il punto di vista biografico della persona che vive tali etichette sulla propria pelle. Per questo motivo in questi primi due capitoli verranno impiegate le diverse etichette che vengono maggiormente utilizzate in letteratura qualora l'obiettivo sia quello di riportare opinioni, definizioni o classificazioni specifiche, diversamente la dicitura preferita sarà quella di "variazioni delle caratteristiche del sesso biologico".

### **1.1 Definire un corpo per delineare un modello**

La presenza oggi di più voci che narrano la questione Intersex/DSD è principalmente legata all'attivismo Intersex, alla raccolta di esperienze e punti di vista autobiografici che a partire dagli anni '90 (Chase, 1998) ha permesso che la questione uscisse dal dominio del sapere medico. La diffusione di queste testimonianze di vita è stato il motore del passaggio da una *optimal gender policy*, modello di intervento centrato sul segreto e sull'attribuzione di sesso precoce (Money, Hampson, & Hampson, 1955), a un *patient-centered care*, modello maggiormente centrato sull'individuo-paziente, sulla sua famiglia e sul consenso informato (Wilson & Reiner, 1998; Consortium on the Management of Disorders of sex development, 2006; Wiesemann, 2010). Il dibattito e il confronto tra il mondo medico e l'attivismo americano dei primi anni 2000, culminato nella stesura del *Consensus Statement on the management of Intersex disorders* (Houk, et al., 2006; Hughes, Ahmed, & Lee, 2006), ha portato alla disposizione di linee operative basate su una prospettiva sia medica che psicosociale, nonché ad una proposta di classificazione delle diverse variazioni e all'adozione di un nuovo termine, *Disorder of Sex Development* (DSD), in sostituzione di tutte le definizioni adottate in passato, *intersessualità*, *pseudoermafroditismo* e *ermafroditismo* in

primis. L'utilizzo della DSD, accolto dapprima positivamente come termine ponte per rendere più accessibile ai genitori e al mondo medico il messaggio di un modello incentrato sul paziente e le sue esigenze (ISNA, Intersex Society of North America, 2004), è stato successivamente oggetto di un forte dibattito, non ancora risolto, in cui accademici delle scienze sociali e delle scienze umane si sono espressi sia a favore della nuova terminologia che contro l'utilizzo della parola disordine in associazione alle variazioni (Reis, 2007; Feder, 2009; Davis, 2011; Aaronson, 2011; Dreger & Herndon, 2009; Feder & Karkazis, 2008; Davis, 2014; Holmes, 2011).

L'attivismo internazionale e la sempre maggiore ricchezza di punti di vista, approcci e riflessioni teorico-empiriche che oggi *trattano* la questione Intersex/DSD ha portato ad un arricchimento di prospettive e a un conseguente cambiamento nelle linee guida mediche e nella letteratura, a cui non sembra però essere seguito un livello di azione e conoscenza sociale che prevenga un *management* emergenziale centrato sull'intervento. A 10 anni dalla Consensus Conference, ritroviamo dunque una situazione non dissimile da quella precedente. Al di fuori del mondo accademico, il termine DSD è stato ampiamente adottato all'interno del contesto medico europeo (Pasterski, Prentice, & Hughes, 2010), tuttavia non è stato accolto altrettanto favorevolmente da tutti i pazienti e dalle loro famiglie (Lin-su, et al., 2015). Inoltre, da un punto di vista del benessere quotidiano e della qualità della vita degli individui, persiste la necessità di impostare terapie e interventi sulla base di aspettative e richieste socio-culturali (Liao, Wood, & Creighton, 2015), evidenziando una mancata realizzazione delle indicazioni del Consensus Statement riguardo una maggiore attenzione verso il benessere psicosociale e gli *outcome* psicosessuali dei pazienti. Per quanto riguarda il contesto italiano, l'unico tentativo di proporre una definizione alla questione Intersex/DSD ha reso ancora più complessa la questione. Il Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB) ha pubblicato l'unico

documento redatto da un organismo istituzionale sul tema<sup>3</sup> (2010), nel quale viene ideato e adottato il nuovo acronimo DDS (*Disturbi della Differenziazione Sessuale*), definito come lo «sviluppo disarmonico delle diverse componenti del sesso biologico che può condizionare anche la strutturazione dell'identità sessuale e l'assunzione del ruolo di genere» (p. 5). Questa definizione complica ulteriormente la nosologia della trattazione: il concetto di Intersex è stato spesso riletto alla luce dell'intersezione delle categorie di sesso, genere, orientamento sessuale e disabilità (Carpenter, 2014; Roen & Pasterski, 2014), ma l'etichetta DDS veicola l'idea che tra sesso biologico, identità di genere e ruolo di genere vi sia un legame di tipo deterministico, un rapporto di causa-effetto tra le parti. Un'interpretazione di questo tipo della questione Intersex/DSD potrebbe portare a una reazione stigmatizzante verso un individuo e, conseguentemente, a scelte genitoriali basate su presupposti non veritieri (Behrmann & Ravitsky, 2013). Per quanto sia facile delimitare i confini tra sesso biologico, identità di genere, ruolo di genere e orientamento sessuale in una trattazione teorica, la definizione di DDS conferma che nel quotidiano ogni persona con una variazione Intersex/DSD potrebbe continuare a subire e agire quegli assunti culturali che vengono messi in atto sulla base dell'apparenza fisica, dell'implicito biologico e dell'aspettativa comportamentale. Più precisamente, è importante evidenziare che sul fondamento di questi stessi assunti sono stati condotti per decenni interventi chirurgici precoci non necessari sui neonati, denunciati da attivisti e attiviste negli anni '90 e riportati all'attenzione in anni recenti da parte di organismi per la tutela dei diritti (cfr Capitolo 2).

Il tentativo di comprendere la storia della questione Intersex/DSD può passare attraverso diversi canali e differenti punti di vista che, nel tempo, hanno contribuito a rendere

---

<sup>3</sup> Un'analisi più dettagliata delle linee guida presenti nel documento è disponibile nel Capitolo 2 (cfr. pag. 85)



la questione stessa un intricato intrecciarsi di biografie, discipline e costruzioni di sapere. Per usare le spesso citate parole di Elisabeth Reis (2007):

How to name a diverse set of conditions involving aspects of external genitalia, sex chromosomes, internal reproductive anatomy, and gender identity raises political as well as medical questions. The choice of nomenclature influences not only how doctors interpret medical situations but, equally as important, how parents view their affected children, how Intersex people understand themselves, and how others not directly involved in medical settings — such as gender and legal scholars, historians, and media commentators — conceive of and theorize about gender, sex, and the body. (p.536)

L'analisi delle tassonomie che hanno definito nei secoli le conformazioni fisiche considerate differenti, può essere un mezzo non solo per riportare le diverse modalità di osservazione e inquadramento del sesso biologico e del corpo umano, ma anche per tracciare le modalità con cui storicamente gli esperti hanno vincolato forme corporee dissimili e con uno sviluppo potenziale differente a strette classi predefinite di categorizzazione. L'interesse verso l'analisi di questo tipo di classificazioni è legato alla possibilità di comprendere il modo in cui «il sistema di classificazione probabilmente organizza il mondo in modo tale da rafforzare l'idea del mondo di colui che ha ideato il sistema stesso», delineando dunque come «ciò che sembra importante acquista importanza» e «ciò che sembra irrilevante svanisce dalla vista» (Dreger, 1998, p. 140, trad. personale).

Ai fini di delineare un quadro delle definizioni e classificazioni legate alle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, nel presente paragrafo verranno approfondite le etichette e le classificazioni storicamente rilevanti, nonché quelle maggiormente legate al dibattito disciplinare riguardante la questione Intersex/DSD. Come già indicato nel paragrafo precedente, queste ultime due etichette rappresentano infatti le prospettive maggiormente

impegnate nel dibattito sulla questione, sostenendo da un lato la prospettiva psicosociale e dall'altro quella biomedica. Tuttavia, è importante chiarire che mentre per il termine DSD esiste una definizione netta, concordata in occasione della Consensus Conference del 2005, l'etichetta Intersex può essere considerato un termine più fluido, a cui afferiscono diverse definizioni basate su quei due presupposti già evidenziati all'inizio del capitolo: la delimitazione della questione alle sole caratteristiche del sesso biologico congenite e l'impossibilità di inquadrare un individuo come maschio o femmina, in quanto le sue caratteristiche del sesso biologico variano da ciò che è tipicamente considerato maschile o femminile. Per tale motivo è importante evidenziare che le definizioni di seguito illustrate rendono conto delle differenti sfumature che il termine Intersex può assumere, tuttavia proprio per la moltitudine di interpretazioni e definizioni legate al termine, la qui presente panoramica dei significati non può ritenersi esaustiva.

### **Ermafroditismo e Pseudoermafroditismo**

Prima di approfondire la questione Intersex/DSD di oggi, è importante riflettere brevemente su categorie e classificazioni utilizzate in passato. Focalizzando l'attenzione sulla tassonomia prevalente, i termini storicamente utilizzati con maggior frequenza sono *ermafroditismo* e *pseudoermafroditismo*. L'uso del termine ermafrodito richiama alla mente la letteratura mitologica della Grecia antica. Diodoro Siculo nel primo secolo avanti Cristo fornisce una descrizione del dio nato con un corpo in cui si combinano le parti fisiche dell'uomo e della donna. La storia della sua vita viene successivamente descritta da Ovidio, il quale riporta la storia del figlio di Mercurio e Venere (Eros e Afrodite in Grecia, da cui il nome Ermafrodito) nelle *Metamorfosi*. Attestazioni successive del termine al di fuori del contesto mitologico si hanno in campo legale, specialmente in relazione alla successione testamentaria. Un primo accenno è contenuto nel *Concordia discordantium canonum*,

conosciuto anche con il nome di *Decretum Gratiani*, un testo di diritto canonico redatto dal vescovo Graziano tra il 1139 e il 1142, in cui viene specificato che la possibilità per un ermafrodito di autenticare un testamento, dipende da qual è il sesso che prevale. Qualche secolo più tardi, il giurista inglese Coke specifica con chiarezza che «ogni erede è un maschio, una femmina o un ermafrodito, cioè sia maschio che femmina. Un ermafrodito (chiamato anche Androgino) deve essere un erede, come maschio o come femmina, in linea con la tipologia di sesso prevalente» (1612, citato in Greenberg, 2006, p. 54). Ulteriori testimonianze dell'uso del termine Ermafrodito sono rintracciabili in testimonianze precedenti del sistema legislativo inglese, le quali riconoscono che l' «umanità può essere classificata in un modo differente: maschio, femmina o ermafrodito», non riconoscendo anche in questo caso un'individualità distinta alla terza classificazione, riconducendo alle caratteristiche corporee una necessaria ricategorizzazione in uno dei due sessi: «un ermafrodita è classificato come maschio o come femmina, sulla base della predominanza degli organi sessuali» (de Bractor & Twiss, 1278, citato in Greenberg, 2006, p.54). Sempre in reazione alle regole sociali, l'utilizzo del termine Ermafrodito è attestato anche in testi più antichi, a cavallo tra l'ambito religioso, storico e legislativo. Le origini della vita sono spesso associate alla compresenza del sesso maschile e femminile. Anne Fausto-Sterling (1993) riporta l'esempio dei primi studiosi della bibbia, secondo cui il corpo ermafrodita di Abramo si divise in due individui, maschio e femmina, solo dopo la cacciata dall'Eden. Specialmente nella comunità ebraica, esistono testi che regolano diversi aspetti della vita di persone definite ermafrodite o androgine all'interno della comunità. Tra questi, sia il Talmud che i suoi commentari (Tosafot) forniscono indicazioni rispetto ai diritti legali e alle responsabilità di «animali o individui che presentano caratteristiche ed organi maschili e femminili» (Cohen, 1999). Nel Tosafot è «espressamente proibito agli ermafroditi di ereditare le proprietà dei loro padri

(come per le figlie), di isolarsi con delle donne (come per i figli) o di radersi (come per gli uomini). Quando gli ermafroditi hanno le mestruazioni, devono essere isolati dagli uomini (come le donne); viene loro proibito di servire come testimoni o preti (come per le donne), ma valgono per loro le leggi contro la pederastia» (Fausto-Sterling, 1993). A seconda delle diverse situazioni, una persona definita ermafrodita è dunque considerata all'interno di questi testi come appartenente a uno dei due sessi, a nessuno o parzialmente maschio e parzialmente femmina (Greenberg, 2006). Testimonianze di uno specifico riconoscimento legislativo di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico sono riportate anche nella cultura araba/ottomana. Quando le autorità venivano a conoscenza di situazioni di ambiguità, venivano messi in atto tentativi di identificazione di un sesso specifico basati su strumenti legali e medici. Tuttavia nei casi in cui l'assegnazione di un sesso si fosse rivelata impossibile, il sistema legislativo forniva alle autorità la possibilità di definire legalmente una persona *mushkil* (ambigua). Le ricerche compiute da Scalenghe (2014) hanno tuttavia evidenziato la mancanza di testimonianze dell'utilizzo effettivo di questa possibilità di riconoscimento di un individuo, probabilmente a causa degli «sforzi combinati messi in atto per evitare di affiggere l'etichetta di *khuntha mushkil* ad un adulto» (p.161, trad. personale), vista la conseguente preclusione alla vita sociale riservata ad una persona definita con tale etichetta.

Prima del cambio del paradigma medico che iniziò ad avvenire alla fine del diciottesimo secolo, il termine “ermafrodita” veniva usato spesso indistintamente per definire una terza categoria di sesso, una determinata categoria di uomini omosessuali – in particolare quelli con un ruolo passivo nella coppia – e le donne estremamente attive. Il termine era quindi utilizzato come in diversi contesti per definire quelle persone che non solo andavano contro la divisione socialmente condivisa di maschio o femmina, ma anche quelle persone che non rispondevano alle aspettative di identità di genere e orientamento sessuale considerate idonee (o per meglio

dire: naturali) al loro sesso biologico. Il termine per un periodo storico è stato dunque utilizzato come riferimento univoco per la persona deviante da un'aspettativa dettata dalla norma di genere, che, come verrà meglio illustrato nel Capitolo 2 (cfr. pag. 62 e seguenti), definivano e definiscono le basi per una visione interconnessa di sesso, genere e sessualità che ha spesso precluso la possibilità di esprimere la propria identità sessuale e di autodeterminarsi al di fuori di una strada eteronormativa predefinita.

L'ambito in cui il termine ermafrodita (e la sua variazione, pseudoermafrodita) è stato maggiormente utilizzato in relazione alle caratteristiche del sesso biologico e alla questione Intersex/DSD è certamente quello biomedico. Il sistema di classificazione su cui i professionisti della salute hanno basato il loro operato in momenti storici più recenti, è stato adottato dalla medicina per quasi 130 anni, dalla sua prima introduzione nel 1876 ad opera di Klebs, fino alla stesura del sistema di classificazione legato all'etichetta DSD avvenuta durante la Consensus Conference del 2005. Nello specifico, la tassonomia di Klebs divideva gli esseri sulla base della struttura delle gonadi, individuando tre tipologie di stati intermedi in aggiunta ai due stati ordinari:

- *Maschi*: presenza di anatomia sessuale maschile standard;
- *Femmine*: presenza di anatomia sessuale femminile standard;
- *Pseudoermafroditismo femminile*: presenza di anatomia sessuale maschile e femminile, cromosomi sessuali XX e presenza di ovaie (no testicoli o ovotestis);
- *Pseudoermafroditismo maschile*: presenza di anatomia sessuale maschile e femminile, cromosomi sessuali XY e presenza di testicoli (no ovaie o ovotestis);
- *Ermafroditismo vero*: presenza di almeno un'ovaia e almeno un testicolo, in alternativa presenza di almeno un ovotestis. La definizione di ermafroditismo vero prescinde dall'anatomia sessuale o dai cromosomi sessuali.

Il sistema raggiunto ampio consenso tra i professionisti della salute un ventennio dopo la sua elaborazione, grazie ad un testo di Blacker e Lawrence del 1896, portando finalmente una *pragmatica* chiarezza necessaria ai medici per fare *ordine* in un mondo di corpi differenti, usufruendo di uno strumento che permetteva per la prima volta di dividere i pazienti in categorie nette, a prescindere dalla loro identità di genere, dalle loro caratteristiche fisiche e dall'effettivo funzionamento delle gonadi (Dreger, et al, 2005). La suddivisione di Klebs, infatti, permetteva di etichettare un individuo come maschio o femmina semplicemente sulla base dell'effettiva presenza delle gonadi, lasciando in secondo piano non solo il reale funzionamento delle stesse, ma anche quei fattori che sono stati successivamente identificati dalla scienza biomedica come aspetti concorrenti nella definizione di sesso biologico: i marker genetici, gli ormoni, gli organi riproduttivi, i genitali e le caratteristiche sessuali secondarie. Pur riconoscendo che nel momento storico in cui Klebs elaborò il suo sistema le branche dell'endocrinologia o la genetica non erano ancora progredite, così come le tecniche diagnostiche e la conoscenza scientifica in materia di anatomia e funzionamento sessuale erano rudimentali, il sistema di categorizzazione ha continuato ad essere utilizzato anche dopo l'avanzamento del sapere medico, protraendo l'assegnazione di una diagnosi sulla base delle sole gonadi e conducendo, in base a questo principio, esami clinici invasivi dei tessuti gonadici, prelevati per via endoscopica, per rivelare la presenza di tessuto testicolare o ovarico e confermare conseguentemente un'assegnazione in senso maschile o femminile (Schettini, 2012). Anche a seguito dell'aggiunta successiva del criterio cromosomico nelle categorie di pseudoermafroditismo, la tassonomia non è stata sostanzialmente modificata nella sua valutazione delle gonadi come discriminante fondamentale. Il criterio di assegnazione della diagnosi infatti ha continuato ad essere basato sulla tipologia di tessuto gonadico, come testimonia la mancanza di un riferimento cromosomico specifico per la

categoria di ermafroditismo vero. In Italia il sistema di Klebs è stato accolto con favore. Come evidenziato da Crocetti (2013), Cesare Taruffi delinè l'ermafroditismo come «categoria ambigua e inadeguata» (p. 61) e accolse la classificazione, pur evidenziando un limite nelle nuove definizioni: «vi sono altre difformità, non raccolte nelle nuove classificazioni, che [...] a nostro avviso hanno diritto di appartenere ai Pseudo-Ermafroditismi» (Taruffi, 1898, citato in Crocetti, 2013, p. 62).

Oltre alla mancanza di riconoscimento del progresso del sapere medico, Dreger et al. (2005) hanno individuato una serie di fattori correlati che hanno reso la tassonomia obsoleta e difficile da applicare al di fuori del contesto storico in cui fu delineata. Tra i punti sollevati dalle autrici e dagli autori, alcuni rendono con chiarezza le motivazioni che hanno portato alla necessità di modificare la tassonomia e le etichette diagnostiche utilizzate per più di un secolo. Innanzitutto la presenza/assenza di determinate gonadi non è direttamente correlata a genotipo, fenotipo, fisiologia, diagnosi o identità di genere dell'individuo. Per questo motivo la divisione netta in categorie che aveva portato ad apprezzare la classificazione di Klebs in un primo momento, è diventata poi inapplicabile in un contesto moderno in cui la possibilità di fornire diagnosi sempre più specifiche, evidenziava situazioni in cui persone con aspetto totalmente femminile possono presentare testicoli interni e assenza di ovaie. Secondariamente, è risultato essere sempre più difficile l'utilizzo di termini contenenti la parola "ermafroditismo" al di fuori del contesto medico. Il richiamo mitologico ad un essere che presenta gli organi genitali e l'apparato sessuale sia maschile che femminile, ha con il tempo attirato l'attenzione indesiderata sulle persone con variazioni dello sviluppo del sesso biologico che dovevano portare l'etichetta diagnostica di ermafroditismo o pseudoermafroditismo anche al di fuori del contesto medico-ospedaliero. Anche ISNA (*Intersex Society of North America*), una delle prime associazioni di persone Intersex

statunitense con forte eco internazionale attiva dal 1993 al 2008, ha sottolineato fin dalla sua fondazione che «le parole *ermafrodita* e *pseudo-ermafrodita* sono parole stigmatizzanti e fuorvianti. Sfortunatamente, alcuni membri del personale medico le usano ancora per riferirsi a persone con determinate condizioni di Intersex, perché continuano ad aderire ad una nomenclatura obsoleta che utilizza l'anatomia gonadica come base per la classificazione del sesso. [...] I termini non riflettono le moderne conoscenze scientifiche delle condizioni Intersex, confondono i medici, danneggiano i pazienti e seminano il panico tra i genitori»<sup>4</sup>. Infine, uno dei maggiori impedimenti al regolare utilizzo del sistema di classificazione di Klebs è stata la mancanza di attenzione verso l'individualità e l'identità delle stesse persone che venivano classificate, anche in relazione all'elaborazione dei due punti precedenti. Secondo Dreger et al., i/le pazienti che si identificavano come maschio o femmina vivevano con difficoltà un'etichetta diagnostica che conferiva loro una connotazione caratterizzata sessualmente in maniera opposta a quella con cui si erano sempre definiti, come poteva accadere nel caso di una donna con insensibilità agli androgeni con diagnosi di pseudoermafroditismo maschile per via dei suoi testicoli interni. Analogamente, l'utilizzo di "pseudoermafrodita" o "ermafrodita vero" come etichette diagnostiche ha spesso portato all'identificazione della persona con la sua condizione, piuttosto che all'identificazione della condizione come uno solo dei diversi aspetti che la definiscono. Già nel primo ventennio del Novecento, i medici e i professionisti si accorgono del dialogo problematico tra la classificazione teorica e il dato reale clinico e sociale. La difficoltà di gestione di situazioni in cui il fenotipo e l'assegnazione di genere basata sulla classificazione portava a conflitti evidenti, ha portato i professionisti della salute a scegliere spesso di non rivelare al paziente la

---

<sup>4</sup> ISNA ha cessato di esistere nel 2008, lasciando tuttavia aperto l'accesso al sito web dell'associazione dove è ancora possibile trovare materiale info-formativo e risposte alle domande frequenti, tra cui quelle relative alle definizioni e alle tassonomie da cui è stato preso il testo tradotto: <http://www.isna.org/faq/hermaphrodite>. I termini racchiusi tra virgolette nel testo originale sono stati riportati in corsivo nella traduzione.



sua situazione clinica o a intervenire chirurgicamente il prima possibile per eliminare il lato fisico, visibile, del possibile conflitto.

Viste le sempre maggiori difficoltà di utilizzo della classificazione, il passaggio verso una nuova tassonomia avrebbe potuto verificarsi più celermente. Vilain et al. individuano alcuni dei possibili fattori che possono aver contribuito a tardare il cambiamento, tra cui la difficoltà a lasciare un quadro di riferimento apparentemente consolidato, la scoperta relativamente recente del funzionamento dello sviluppo del sesso da un punto di vista genetico e la mancanza di una motivazione urgente per avviare il cambiamento, principalmente a causa dell'assenza di testimonianze dirette di pazienti sotto forma di racconti individuali e/o di associazioni attive nel sostegno di una causa comune (2007). Alcuni tentativi di ridefinizione sono stati portati avanti nel tempo, tuttavia nessuno è riuscito a prendere il posto della classificazione di Klebs, fino all'affermarsi dell'era della genetica e dell'introduzione di una nuova tassonomia durante la Consensus Conference di Chicago del 2005.

### **Disorder of Sex Development**

All'inizio degli anni Novanta, i movimenti di attivismo Intersex, tra cui la già citata ISNA, iniziano a dare voce alle esperienze individuali di persone che vivevano sulla propria pelle la classificazione di Klebs e gli interventi più o meno invasivi basati su diagnosi legate alle categorie di ermafroditismo/pseudoermafroditismo. La messa in discussione della tassonomia, delle pratiche mediche e delle opinioni stesse dei professionisti della salute, ormai consolidate dopo più di un secolo di applicazione del sistema basato sulle gonadi, ha costituito il terreno fertile per promuovere il cambiamento necessario da un punto di vista della classificazione medica e del riconoscimento di un problema sociale, culturale e scientifico. In particolare divenne chiaro che l'uso di termini quali Intersex,

pseudoermafroditismo, ermafroditismo, inversione del sesso e l'applicazione di etichette diagnostiche legate all'identità di genere, iniziavano a portare controversie e difficoltà, fuori e dentro il contesto medico (Vilain, et al., 2007; Hughes, et al., 2006).

Nell'ottobre del 2005, un gruppo di cinquanta esperti provenienti da cinque continenti, tra cui due attivisti e diversi professionisti della salute (genetisti, psichiatri e psicologi, urologi ed endocrinologi pediatrici), si riunì a Chicago per rivedere la tassonomia e la gestione specialistica delle variazioni. Durante il meeting, promosso dalla *Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society* e dalla *European Society for Pediatric Endocrinology*, i partecipanti furono divisi in sei gruppi di lavoro (genetica, programmazione del cervello, management medico, management chirurgico, management psicosociale e risultati attesi) al fine di arrivare ad un consenso comune e ad una gestione omnicomprensiva e multidisciplinare delle diverse situazioni. Tale incontro, conosciuto tra esperti ed attivisti come Consensus Conference, ha eliminato definitivamente la superata tassonomia di Klebs, introducendo non solo nuovi criteri di classificazione, basati sul dato cromosomico e non più l'anatomia gonadica, ma promuovendo anche una maggiore attenzione agli aspetti psicosociali che influenzano la gestione individuale, familiare e biomedica delle variazioni, incoraggiando il lavoro in team multidisciplinari. L'insieme delle proposte concordate a Chicago ha preso il nome di Consensus Statement, un documento che riassume i punti concordati dagli esperti riuniti a Chicago, riportato in letteratura scientifica da alcuni degli stessi partecipanti all'incontro (Hughes, et al., 2006; Lee, et al., 2006; Houk, et al., 2006).

Il vuoto lasciato dall'evidente impossibilità di utilizzo delle gonadi come criterio per definire le categorie di riferimento, venne quindi colmato dagli avanzamenti nel campo dell'endocrinologia e della genetica, che sono diventate le discipline di riferimento nel management delle situazioni di variazione, fornendo la prima un supporto tecnico per

modellare le caratteristiche sessuali secondarie e, la seconda, un mezzo per scoprire nuove situazioni cliniche da inserire nella neonata definizione e classificazione proposta (Crocetti, *Medicalizing Gender: From Intersex to DSD, From the Laboratory to Patient Groups*, 2010). I cambiamenti introdotti dalla Consensus Conference sono principalmente due: l'introduzione di una nuova nomenclatura e di un nuovo modello di cura basato su un'analisi dei bisogni biopsicosociali del paziente e della sua famiglia.

Eliminate le alternative di ermafroditismo/pseudoermafroditismo e intersessualità, gli esperti riunitisi a Chicago propongono come nuova terminologia di riferimento *Disorders of sex development* (DSD), definendola come «una condizione congenita in cui lo sviluppo del sesso cromosomico, gonadico o anatomico è atipico»<sup>5</sup> (Hughes, et al., 2006, p.120, trad. personale). Come riportato da Hughes et al. (2006), la scelta di specificare la parola “congenita” è stata dettata dalla volontà di escludere dalla definizione le condizioni di pubertà precoce o ritardata. Allo stesso tempo è possibile notare che i cambiamenti nella nomenclatura (Figura 1) hanno tenuto conto prevalentemente delle caratteristiche cromosomiche degli individui, già menzionate nella classificazione precedente come criterio in alcune delle categorie, ma non considerate come parametro principale di diagnosi.

Previous	Proposed
<b>Intersex</b>	<b>Disorders of sex development (DSD)</b>
Male pseudohermaphrodite Undervirilisation of an XY male Undermasculinisation of an XY male	46,XY DSD
Female pseudohermaphrodite Overvirilisation of an XX female Masculinisation of an XX female	46,XX DSD
True hermaphrodite	Ovotesticular DSD
XX male or XX sex reversal	46,XX testicular DSD
XY sex reversal	46,XY complete gonadal dysgenesis

<sup>5</sup> Versione originale: congenital conditions in which development of chromosomal, gonadal, or anatomical sex is atypical.

Figura 1: confronto tra la vecchia e la nuova nomenclatura proposta durante la Consensus Conference (Hughes et al., 2006, p.555)

Il Consensus Statement compie un passo ulteriore rispetto alla classificazione precedente e propone un esempio di applicazione della classificazione DSD a sindromi e quadri clinici già conosciuti, basando la suddivisione principalmente sulla definizione genetica di sesso biologico, aggiungendo secondariamente dei riferimenti legati alle caratteristiche gonadiche o ormonali per suddividere la classificazione con maggiore precisione (Figura 2).

**Table 2** An example of a DSD classification

Sex chromosome DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
(A) 45,X (Turner syndrome and variants)	(A) Disorders of gonadal (testicular) development 1. Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome)	(A) Disorders of gonadal (ovarian) development 1. Ovotesticular DSD 2. Testicular DSD (eg, SRY+, dup SOX9) 3. Gonadal dysgenesis
(B) 47,XXY (Klinefelter syndrome and variants)	2. Partial gonadal dysgenesis 3. Gonadal regression 4. Ovotesticular DSD	
(C) 45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)	(B) Disorders in androgen synthesis or action 1. Androgen biosynthesis defect (eg, 17-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 5 $\alpha$ reductase deficiency, SiAR mutations) 2. Defect in androgen action (eg, CAIS, PAIS) 3. LH receptor defects (eg, Leydig cell hypoplasia, aplasia) 4. Disorders of AMH and AMH receptor (persistent mullerian duct syndrome)	(B) Androgen excess 1. Fetal (eg, 21-hydroxylase deficiency, 11-hydroxylase deficiency) 2. Fetoplacental (aromatase deficiency, POR) 3. Maternal (luteoma, exogenous, etc)
(D) 46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)	(C) Other (eg, severe hypospadias, cloacal extrophy)	(C) Other (eg, cloacal extrophy, vaginal atresia, MURCS, other syndromes)

While consideration of karyotype is useful for classification, unnecessary reference to karyotype should be avoided; ideally, a system based on descriptive terms (for example, androgen insensitivity syndrome) should be used wherever possible.  
AMH, anti-mullerian hormone; CAIS, complete androgen insensitivity syndrome; DSD, disorders of sex development; MURCS, mullerian, renal, cervicothoracic somite abnormalities; PAIS, partial androgen insensitivity syndrome; POR, cytochrome P450 oxidoreductase.

Figura 2: classificazione di DSD proposta durante la Consensus Conference (Hughes et al., 2006, p.555)

Per quanto riguarda la nuova definizione, Hughes et al. (2006) sottolineano che fin dai primi momenti l'uso della parola "disordine" ha destato preoccupazione (Diamond & Beh, 2006; Simmonds, 2007; Damiani & Guerra-Junior, 2007), pur mantenendo un accordo comune sulla necessità di aggiornare la terminologia e la classificazione adottata precedentemente.

Un secondo cambiamento principale promosso dalla Consensus Conference è invece legato al management del paziente. Oltre ad evidenziare la necessità di adottare un lessico moderno, che prenda in considerazione l'avanzamento della genetica molecolare in merito allo sviluppo del sesso, viene riconosciuta la limitata disponibilità di risultati scientifici su cui

basare il management e la ricerca. Per questo motivo viene richiesto ad esperti e ricercatori di impiegare con precisione le definizioni e le etichette diagnostiche, in modo da rendere omogenea la ricerca. Il maggior apporto della Consensus Conference risulta però essere la maggiore attenzione verso l'individuo e verso gli aspetti psicosociali impliciti ed espliciti che giocano un ruolo importante nel cammino del paziente, nonché una richiesta di adottare maggiore cautela nella scelta di condurre interventi chirurgici. Come conseguenza di questo ampliamento di punto di vista, gli esperti propongono di accogliere una prospettiva che ponga il paziente e il dato psicosociale al centro del team multidisciplinare, evidenziando che le questioni medico-chirurgiche non sono le uniche che entrano in gioco nel percorso di cura. Per questo motivo diventa importante utilizzare una terminologia sensibile alle preoccupazioni dei pazienti e delle loro famiglie, adottando un linguaggio accessibile ai diversi interlocutori.

### **Intersex**

Il primo utilizzo del termine Intersex in relazione al sesso biologico è attestato in un articolo di Goldschmidt del 1917 intitolato “Intersexuality and the endocrine aspects of sex” (in Dreger, 1998). Dall'analisi dell'articolo effettuata da IHRA<sup>6</sup> (*Intersex Human Rights Australia*), emerge che già a inizio Novecento la scienza era consapevole non solo dell'inaccuratezza di termini ormai obsoleti rispetto all'avanzamento scientifico, ma anche dell'infondatezza del binarismo sessuale, evidenziando come il sesso biologico di un individuo sia piuttosto ascrivibile all'interno di un continuum.

---

<sup>6</sup> Fino al 4 marzo 2018, IHRA era conosciuta come OII Australia (Organisation IntersexInternational Australia). Pur rimanendo affiliato di Organisation Internationale des Intersexués (OII), un network mondiale decentralizzato di organizzazioni Intersex, la scelta di cambiare nome è dovuta alla necessità di allinearsi in maniera più diretta con il lavoro svolto dall'associazione a favore della conoscenza e della promozione dei diritti umani delle persone Intersex, con particolare attenzione verso la protezione dell'autonomia corporea e la libertà dalla tortura e dai maltrattamenti (Carpenter, 2018).

Il significato attribuito alla parola Intersex nel testo di Goldsmith segna un passaggio di cambiamento intermedio nell'iter di accezioni storicamente associate al termine stesso. Le attestazioni del suo utilizzo in letteratura prima del 1917 vedono l'impiego del termine come sinonimo o descrittore di omosessualità, bisessualità e transessualità, mentre a partire da metà Novecento il legame con le situazioni di variazione delle caratteristiche del sesso biologico diventa più chiaro, quando la letteratura biomedica inizia a preferire il termine *Intersexed* all'ormai antiquato *hermaphroditic* (Dreger, 1998). Tuttavia, è con i movimenti e l'attivismo dei primi anni Novanta che Intersex viene spogliato della sua valenza diagnostica per diventare un'identità primariamente politica, in aperta opposizione al processo medicalizzato di costruzione del sesso, sulla base delle quali venivano condotte modifiche dei corpi di neonati con caratteristiche del sesso biologico considerate differenti. Gli attivisti, dunque, rivendicano l'utilizzo del termine medico Intersex nello stesso modo in cui gli attivisti LGBT hanno rivendicato l'uso del termine *queer* (Greenblatt, 2010). L'uso che oggi viene spesso fatto del termine Intersex non è quindi connesso al suo iniziale ed unico legame con il mondo biomedico, ma risente di quel cambiamento epocale iniziato nel 1993 con il riconoscimento dell'esistenza di una questione Intersex in ambito scientifico e a livello sociale, grazie alle pubblicazioni di Anne Fausto-Sterling su *The Science* (1993a) e *The New York Times* (1993b), e alla risposta che Cheryl Chase diede, annunciando la nascita di ISNA (1995) e di fatto iniziando a creare un terreno fertile per un movimento globale per il riconoscimento dei diritti delle persone Intersex.

Tornando al discorso prettamente terminologico, come già anticipato nell'introduzione del capitolo la nomenclatura nel caso di Intersex risulta essere fluida, mancando una definizione univoca concordata tra i diversi attori o tra enti e associazioni principali. Per questo motivo è possibile rintracciare diverse interpretazioni del termine da parte di numerosi

enti e associazioni a livello mondiale. Volendo porre un punto di inizio, la definizione fornita da ISNA, secondo cui «“Intersex” è un termine generale usato per una varietà di condizioni in cui la persona è nata con un’anatomia riproduttiva o sessuale che non sembra rientrare nelle tipiche definizioni di femmina o maschio»<sup>7</sup> (ISNA, n.d.a, trad. personale).

Da questa definizione introduttiva, si possono dipanare diverse modalità di approfondimento della terminologia, spesso atte a specificare le caratterizzazioni biomediche e/o diagnostiche delle situazioni di variazione ancorate nella struttura corporea dell’individuo, come nel caso della spiegazione fornita dalle Nazioni Unite in un apposito documento:

Le persone Intersex sono nate con caratteristiche del sesso (inclusi genitali, gonadi e pattern cromosomici) che non rientrano nella nozione binaria di corpo maschile o femminile.

Intersex è un termine ombrello usato per descrivere un ampio spettro di variazioni corporee naturali. In alcuni casi, i tratti Intersex sono visibili alla nascita mentre in altri, non sono individuabili fino alla pubertà. Alcune variazioni Intersex cromosomiche potrebbero non essere fisicamente riconoscibili in modo netto.<sup>8</sup> (trad. personale)

Data la facile confusione che può nascere da una mancanza di conoscenza pregressa storica e sociale della questione Intersex/DSD, spesso il termine viene spiegato in relazione a ciò che non è, come può accadere quando vengono trattate le questioni legate all’identità di genere e/o all’attivismo LGBTQIA+, come riporta, ad esempio, il Council of Europe (Rupprecht, 2013):

---

<sup>7</sup> Versione originale: “Intersex” is a general term used for a variety of conditions in which a person is born with a reproductive or sexual anatomy that doesn’t seem to fit the typical definitions of female or male.

<sup>8</sup> Versione originale: Intersex people are born with sex characteristics (including genitals, gonads and chromosome patterns) that do not fit typical binary notions of male or female bodies. Intersex is an umbrella term used to describe a wide range of natural bodily variations. In some cases, Intersex traits are visible at birth while in others, they are not apparent until puberty. Some chromosomal Intersex variations may not be physically apparent.

Il termine “Intersex” si riferisce ad un’anatomia sessuale interna e/o esterna atipica, in cui gli aspetti solitamente considerati maschili o femminili possono essere mischiati a diversi livelli. Questa è una variazione naturale nell’uomo e non è una condizione medica. Deve essere distinta dalla transessualità, un fenomeno in cui una persona ha un sesso [biologico] evidente, ma sente di appartenere all’altro sesso ed è per questo disposta a sottoporsi ad un intervento medico che altera il suo sesso naturale.<sup>9</sup> (trad. personale)

Un’ampia panoramica di applicazioni e usi differenti del termine è stata delineata da IHRA (2013a), che evidenzia la comune attenzione verso la natura fisica innata delle variazioni, la divergenza da una caratteristica del sesso da ciò che è tipicamente considerato biologicamente maschile o femminile e l’aspetto prettamente identitario della persona Intersex. I contesti in cui l’organizzazione australiana declina o estrapola diverse definizioni sono diversi, fornendo una panoramica approfondita della fluidità del termine scelto dal mondo degli attivisti, confermando nuovamente come le organizzazioni per i diritti delle persone Intersex abbiano seguito l’esempio lanciato da ISNA e dall’attivismo in genere, divenendo il punto di riferimento per un approccio altro alla questione Intersex/DSD rispetto al paradigma biomedico. In questo senso risulta interessante riportare il rifiuto di IHRA di usare Intersex come working definition nella sua seguente declinazione: «Le persone Intersex sono nate con caratteristiche fisiche, ormonali o genetiche che non sono né interamente femminili, né interamente maschili, o una combinazione di femminile e maschile, o né femminile né maschile» (trad. personale). Ad un modello di identificazione delle persone Intersex come deficitarie, viene preferito dunque un inquadramento più generale, fortemente

---

<sup>9</sup> Versione originale: The term “Intersex” refers to atypical and internal and/or external anatomical sexual characteristics, where features usually regarded as male or female may be mixed to some degree. This is a naturally occurring variation in humans and not a medical condition. It is to be distinguished from transsexuality, a phenomenon where someone has an evident sex, but feels as if he or she belongs to the other sex and is therefore ready to undergo a medical intervention altering his or her natural sex.



legato all'accezione aperta del termine, sempre legata ad un punto di vista di costruzione del sesso maschile e femminile, più che al lato sindromico e biomedico: «Le persone Intersex sono nate con caratteristiche sessuali fisiche che non sono conformi alle norme mediche e sociali per corpi femminili e maschili» (trad. personale).

### **La scelta di un nome**

Oltre al significato delle etichette e ai dibattiti sulla scena internazionale, anche la scelta individuale di un termine con cui autodefinirsi rimane complessa. La maggioranza delle associazioni sono concordi nel rifiutare l'utilizzo di ermafrodita/ermafroditismo come termini elettivi per descrivere la propria variazione e/o la causa di riconoscimento dei diritti umani delle persone Intersex, principalmente per il rimando mitologico e lo stigma che potrebbe derivare dalla convinzione errata di una possibile compresenza di organi maschili e femminili perfettamente funzionanti in un solo corpo (IHRA, 2013b; ISNA, n.d.b). Tuttavia, alcune persone hanno cercato, soprattutto in passato, di riappropriarsi del termine Ermafrodita per autodefinirsi, spogliandolo della valenza medica, diagnostica e mitologica per appropriarsene, proponendo una ridefinizione alternativa, similmente a quanto avvenuto con il termine intersex<sup>10</sup>. Un'ulteriore controversia riguarda il rifiuto dell'etichetta “terzo sesso” da parte dell'agenda politica delle associazioni intersex. La necessità di avere una terza scelta è vista come una riconferma dell'errata convinzione di poter differenziare in categorie distinte il sesso biologico, quando in realtà le variazioni sono «semplicemente un modo di descrivere il continuum di differenze [che vanno da] completamente maschile a completamente femminile» (IHRA, 2009). Le principali associazioni e/o i singoli individui dibattono sull'utilizzo dei diversi termini, sulla base delle richieste di riconoscimento identitario dei

---

<sup>10</sup> Si veda per esempio l'utilizzo del termine inserito nel titolo della newsletter di ISNA, *Hermaphrodites with Attitude*, o del video *Hermaphrodites Speak!*, uno dei primi documentari in cui persone con variazioni raccontano le proprie storie di vita, durante il primo incontro di ISNA.

singoli individui o gruppi. Principalmente, alcune persone si identificano con il termine Intersex (Preves, 2003), mentre altre persone non concordano (Harper, 2007), preferendo il termine DSD e/o la diagnosi specifica della propria variazione. Un recente studio condotto da IHRA (2016) ha evidenziato che il 60% degli intervistati usa il termine Intersex per descrivere le proprie caratteristiche del sesso, includendo che le persone dichiarano di avere una “variazione Intersex” o, in misura minore, “condizione Intersex”. I partecipanti allo studio hanno spesso preferito le singole etichette diagnostiche per descriversi, facendo a volte riferimento ai loro cromosomi sessuali, modulando le descrizioni a seconda dell’interlocutore. Una seconda ricerca condotta dall’associazione AISDSD, in collaborazione con un ospedale di Chicago (Johnson, et al., 2017), ha confermato che solo una piccola parte del gruppo di sostegno usa il termine DSD per descrivere se stessi o il/la proprio/a figlio/a (24%), mentre la maggioranza degli intervistati (69%) prova emozioni negative verso il termine, a causa del forte richiamo verso il mondo medico e clinico. La preferenza ricade quindi sui termini “Intersex” (55%), “variazioni dello sviluppo del sesso” (52%) e “differenze dello sviluppo del sesso” (50%).

## **1.2 Incidenza e descrizione dei quadri clinici**

Dopo aver affrontato brevemente il dibattito legato alla terminologia e alle classificazioni, un ulteriore tassello controverso legato alla questione Intersex/DSD riguarda l’inclusione/esclusione di determinate variazioni nei diversi termini ombrello. Più in generale, l’argomento risulta essere fondamentale per via dell’estrema importanza che assumono le diverse stime di incidenza delle casistiche presenti in letteratura, che possono variare notevolmente a seconda di quali sindromi e situazioni cliniche vengono incluse, alla luce della mancanza di database aggiornati e completi. Oltre alla mancanza di un accordo tra gli esperti

e di banche dati ufficiali, le variazioni possono non essere individuate o essere diagnosticate in età più avanzata, venendo anche in questo caso escluse da eventuali statistiche.

Come abbiamo visto nei paragrafi precedenti, i criteri per cui una situazione di variazione delle caratteristiche del sesso può essere definita come tale sono molteplici: nasciamo con differenti corpi e presentiamo differenti caratteristiche del sesso. Secondo Dreger (1998) le persone che non sono familiari con la questione intersex/DSD danno spesso per scontato che le variazioni più straordinarie siano dovute ad alterazioni a livello dei cromosomi sessuali. «Viviamo in nell'epoca della genetica e di stereotipi semplicistici riguardo la natura di maschi e femmine, non sorprende dunque che molte persone assumano che ci sia una semplice soluzione genetica, in un certo senso algebrica, alla variazione del sesso» (p.4). Tuttavia, l'opinione di chi invece conosce le variazioni non è del tutto concorde sull'inclusione delle situazioni cromosomiche nel calcolo delle percentuali di incidenza.

Partendo dalle definizioni e dalle classificazioni presentate fino ad ora, è già possibile notare alcune differenze: in alcuni casi sono implicitamente o esplicitamente incluse tutte le situazioni legate al quadro cromosomico, così come in alcuni casi vengono incluse le situazioni in cui la variazione si presenta verso la pubertà. In altri casi, invece, è preferibile inserire nelle statistiche solo situazioni di variazione manifeste fin dal momento della nascita.

Le stime attualmente presenti in letteratura variano dal 4% allo 0,018% a seconda delle classificazioni adottate. La percentuale più alta, erroneamente attribuita a Koopman (IHRA, 2013b), è stata riportata la prima volta da Money e Ehrhardt (1973, Fausto-Sterling, 1993), ma non è quella maggiormente utilizzata. Il numero spesso citato è l'1,7%, calcolato da Fausto-Sterling sulla base di un'estensiva ricerca condotta nella letteratura medica focalizzata su diverse variazioni, incluse quelle legate ai cromosomi sessuali, alla compresenza di gonadi, ormoni o genitali misti (2000a, 2000b). Pur sottolineando che il numero di 17 individui ogni

mille nati è una stima indicativa, ad oggi nessu'altra ricerca ha presentato risultati altrettanto estesi e approfonditi. Una stima leggermente più inclusiva è stata riportata da Blackless et al. (2000) in una pubblicazione basata sui dati della stessa ricerca, sulla base della quale è possibile affermare che la percentuale di incidenza può raggiungere fino al 2% di nati vivi.

Nonostante le classificazioni principali (Klebs e DSD) e le statistiche viste finora includano le sindromi legate ad aneuploidie cromosomiche<sup>11</sup> nelle percentuali di incidenza, alcuni esperti hanno criticato questa scelta di inclusione (Aaronson & Aaronson, 2010; Sax, 2010), sostenendo l'idea che un'eventuale diagnosi debba essere basata sulle gonadi, i genitali e l'assegnazione di genere nel più breve tempo possibile dopo la nascita. Se il criterio si fosse basato solo sulle variazioni in cui il sesso cromosomico non è in linea con quello fenotipico<sup>12</sup>, bisognerebbe escludere alcune situazioni specifiche, tra cui l'Iperplasia Surrenale Congenita ad insorgenza tardiva, l'agenesia vaginale e le aneuploidie dei cromosomi sessuali, portando la percentuale di incidenza a 0,018%, cento volte minore rispetto a quella riferita da Fausto-Sterling (Sax, 2010)<sup>13</sup>. Anche l'appartenenza a determinati gruppi etnici e popolazioni può influenzare l'elaborazione del dato statistico. Fausto-Sterling (2000a) evidenzia che nella popolazione degli eschimesi Yupik, 3,5 ogni 1000 nati presenta una doppia dose del gene mutato presente nelle Iperplasie Surrenali Congenite, mentre nella popolazione neozelandese lo stesso tratto si presenta solo ogni 0,005 per 1000 nati. Ricerche più recenti hanno confermato la variazione delle mutazioni genetiche legate all'Iperplasia Surrenale Congenita e delle loro percentuali a seconda della popolazione presa in considerazione (Wilson, et al.,

---

<sup>11</sup> Come specificato successivamente, con aneuploidia si intende «qualsiasi variazione nel numero dei cromosomi che coinvolge singoli cromosomi o interi gruppi cromosomici. Possono esserci situazioni in cui il numero dei cromosomi è minore, come nella sindrome di Turner (un cromosoma X nelle femmine), o più cromosomi, come nella sindrome di Down (tre copie del cromosoma 21)» (n.d., 2009). Nel caso delle variazioni intersex/DSD, le aneuploidie riguardano i cromosomi sessuali (X e Y).

<sup>12</sup> Le caratteristiche strutturali o funzionali del sesso biologico di un individuo che sono osservabili o identificabili e sono determinate dalle influenze endocrine.

<sup>13</sup> Un approfondimento sul dibattito legato all'inclusione/esclusione delle variazioni dei cromosomi sessuali nelle classificazioni ufficiali, è disponibile in una recente pubblicazione sul tema (Griffiths, 2018).

2007) Anche per quanto riguarda il Deficit di 5 Alpha-Reduttasi, la letteratura riporta una frequenza in alcuni gruppi della Papua Nuova Guinea talmente alta da aver portato diverse popolazioni locali a coniare appositi nomi per gli individui che presentano il cambiamento delle caratteristiche del sesso durante la crescita; identificati come terzo sesso, vengono chiamati *Kwolu-aatmwol*, termine che indica il cambiamento in senso maschile delle bambine durante la pubertà (Imperato-McGinley, et al., 1991).

Per quanto riguarda lo specifico contesto italiano ed europeo, non è possibile indicare una stima chiara dell'incidenza delle variazioni, sia presi singolarmente che nel loro insieme. Per poter chiarire al meglio quali sono le situazioni di variazioni prese in considerazione nella presente ricerca, in questo paragrafo verranno descritte da un punto di vista biomedico i singoli quadri clinico/diagnostici inclusi nella ricerca, usando le scelte di inclusione operate da Fausto-Sterling (2000a) e tenendo a mente le frequenze stimate dall'autrice nella sua ricerca. Per poter garantire una descrizione e una presentazione del dato numerico affidabile, la maggior parte delle informazioni è stata estrapolata dal sito web di Orphanet<sup>14</sup>.

### **Aneuploidie dei cromosomi sessuali**

In questa categoria rientrano quelle situazioni in cui i cromosomi sessuali (X o Y), sono presenti in numero maggiore o minore di due, differenziandosi da quello che è solitamente identificato come cariotipo<sup>15</sup> maschile (46,XY) o cariotipo femminile (46,XX).

I quadri clinici più noti all'interno di questa classificazione sono la sindrome di Klinefelter e la sindrome di Turner. Altre situazioni di variazione del numero di cromosomi – Sindrome della tripla X e Sindrome di Jacobs – sono spesso meno citate nel campo della

---

<sup>14</sup> Il portale delle malattie rare e dei medici orfani, fondato in Francia dall'Istituto Nazionale Francese per la Salute e la Ricerca Medica (INSERM) nel 1997, finanziato dalla Commissione Europea a partire dal 2000. Per maggiori informazioni è possibile accedere direttamente al sito web: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=IT>.

<sup>15</sup> Definito come «corredo cromosomico caratteristico di una data specie. [...] La cellula umana possiede complessivamente 46 cromosomi, dei quali 44 sono a due perfettamente uguali e sovrapponibili tra loro (cromosomi omologhi o autosomi) e 2 sono cromosomi sessuali in quanto da essi dipende il sesso della persona» (Dizionario della Salute, n.d.)

questione Intersex/DSD. Specialmente per le sindromi di Turner e Klinefelter, gli aspetti problematici che emergono maggiormente sono quelli collegati alla consulenza a seguito della diagnosi, con particolari problematiche segnalate in caso di diagnosi prenatale. A causa della scarsa informazione e conoscenza sociale delle sindromi, le aneuploidie (specialmente Sindrome di Turner e di Klinefelter) vengono spesso descritte come malattie rare ed invalidanti. La mancanza di una conoscenza clinica aggiornata e di informazioni chiave tra la popolazione, portano spesso paura nei genitori, che spesso scelgono di interrompere la gravidanza. Tra i genitori di figli/e con sindrome di Turner e Klinefelter, una degli aspetti più rilevanti nella gestione della notizia della diagnosi è la sterilità del/la figlio/a. Inoltre, è importante porre particolare attenzione all'aspetto psicologico specialmente in età adolescenziale. Spesso infatti possono insorgere problematiche relazionali o di autostima in relazione alle diverse manifestazioni fisiche legate all'aneuploidia (es. mancanza di peluria nei ragazzi con sindrome di Klinefelter o mancanza di ciclo mestruale nelle ragazze con sindrome di Turner).

### ***La sindrome di Klinefelter***

La sindrome di Klinefelter è una condizione genetica cronica descritta da Harry Klinefelter nel 1942. Rientrando nell'elenco delle malattie croniche invalidanti dal 7 Luglio 2016, oggi è l'unica delle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico che non rientra nel gruppo delle malattie rare, in cui figurava prima del cambiamento<sup>16</sup>. Con questa definizione si identifica la presenza di un cromosoma X in più in individui con cariotipo maschile (46,XY). La forma classica e più comune della sindrome è quella in cui è presente una sola X soprannumeraria (47,XXY), presente secondo le stime più recenti in 1 ogni 600 individui. Situazioni molto più rare in cui è presente un numero ancora maggiore di

---

<sup>16</sup> <https://svitati47.wordpress.com/2016/07/10/7-luglio-2016-da-oggi-la-sindrome-di-klinefelter-non-e-piu-una-malattia-rara/>

cromosomi sessuali sono spesso inserite all'interno della definizione di sindrome di Klinefelter, ma sono considerati estremamente più rari: 48,XXYY e 48,XXXXY con frequenza di 1 ogni 17000-50000 e 49,XXXXXY con una frequenza pari a 1 ogni 85000-100000.

Nel caso della sindrome di Klinefelter, come per altre variazioni cromosomiche, esiste la possibilità di mosaicismismo, ossia la situazione in cui vi è la presenza di due tipi cellulari geneticamente distinti all'interno dello stesso organismo. Nel caso della sindrome di Klinefelter con mosaicismismo quindi un individuo presenta regioni del corpo caratterizzate da linee cellulari 46,XY e altre regioni del corpo caratterizzate da linee cellulari 47,XXY.

La Sindrome non è ereditaria ma è causata dalla mancata disgiunzione dei gameti durante il processo di meiosi, che si verifica quando una coppia di cromosomi non riesce a separarsi nella fase di creazione dell'ovulo, unendosi quindi con la struttura XXY, che viene a sua volta copiata e trasmessa ad ogni cellula, o solo in alcune cellule nel caso del mosaicismismo. Attualmente l'unico fattore di rischio associato alla mancanza di disgiunzione è la gravidanza in età avanzata, mentre la diagnosi è oggi possibile fin dal momento prenatale, attraverso diversi metodi di analisi, tra cui amniocentesi e villocentesi, solitamente condotti in casi particolari non di routine. Spesso quindi la diagnosi di sindrome di Klinefelter viene fatta solo in età adulta, solitamente quando la persona non riesce ad avere figli e compie specifiche analisi per rilevare la possibile causa. All'interno di un quadro sintomatico estremamente ampio e variabile, la principale problematica legata alla diagnosi di sindrome di Klinefelter è la sterilità, totale nella quasi totalità dei casi, ad eccezione dei casi di mosaicismismo, in cui sono state riscontrate percentuali minime di spermatozoi. Tra gli elementi più comuni del quadro diagnostico che si potrebbero presentare durante la pubertà si può riscontrare l'accumulo di massa grassa sui fianchi, la mancanza di peli sul corpo, lo sviluppo del seno, un'altezza maggiore della media, testicoli piccoli e/o duri e assenza di sperma o concentrazione più

bassa della media (azoospermia o oligospermia) e livelli di testosterone bassi o ai limiti e aumento di estrogeni. Per quanto riguarda invece i fattori cognitivo-relazionali, il QI è solitamente nella media e potrebbe essere riscontrata timidezza, ridotta capacità attentiva, basso rendimento scolastico specialmente nelle materie matematiche. L'unico elemento visibile fin dalla nascita, non sempre presente, potrebbe essere la mancata discesa di uno dei testicoli nel sacco scrotale (criptorchidismo). Essendo una condizione genetica, la sindrome di Klinefelter non è curabile, ma viene spesso somministrata una terapia sostitutiva di testosterone intramuscolo o gel per aumentarne i livelli bassi o ai limiti. Il dosaggio viene solitamente calibrato in modo graduale a partire dall'età puberale per mimare la virilizzazione progressiva della crescita. Nel caso di presenza minima di spermatozoi, è possibile procedere con un'iniezione intracitoplasmatica dello spermatozoo, che consiste nell'introduzione di un singolo spermatozoo direttamente nel citoplasma dell'ovulo tramite microiniezione.

### ***La sindrome di Turner***

La sindrome di Turner è il caso di aneuploidia dei cromosomi sessuali più citato e conosciuto, insieme alla sindrome di Klinefelter. Differentemente da quest'ultimo, in questo caso vi è una monosomia totale o parziale dei cromosomi sessuali che porta alla nascita di persone con un cromosoma totalmente o parzialmente assente. Il cariotipo è nella metà dei casi di tipo 45,X0, mentre negli altri casi è riscontrabile un mosaicismo (45,X0/46,XX oppure 45,X0/47,XXX), oppure un cromosoma X anomalo. Orphanet stima un'incidenza di 1-5 ogni 10000 nate, anche se l'associazione di riferimento AFaDOC (Associazione Famiglie Deficit ormone della Crescita) riferisce la stima di 1 su 2000/2500 femmine nate vive.

Anche in questo caso la principale causa della sindrome è la mancata disgiunzione del cromosoma sessuale durante la meiosi, che solitamente provoca la perdita del cromosoma sessuale materno. Dall'unione di un gamete privo di cromosomi sessuali con uno contenente il



cromosoma X, nascono individui con cariotipo 45,X0. Come già indicato per la sindrome di Klinefelter, l'avanzamento di età della madre aumenta il rischio di non disgiunzione dei cromosomi durante la meiosi. Il quadro clinico è estremamente eterogeneo e le caratteristiche fisiche tipiche sono spesso sfumate o assenti. In tutti i casi è presente bassa statura, mentre è frequente l'atrofia delle ovaie che causa sterilità, assenza del ciclo mestruale e assenza di sviluppo puberale. Altri segni o sintomi generalmente presenti, riguardano diversi aspetti, tra cui: anomalie scheletriche, infedema nelle mani e nei piedi, torace piatto (detto a scudo), pterigio del collo, problematiche cardiovascolari, tiroidee e gastrointestinali. In epoca prenatale, alcune di queste caratteristiche tipiche della sindrome possono essere rilevate tramite ecografia, mentre il dato cromosomico può essere identificato tramite amniocentesi o villocentesi. Sono inoltre ricorrenti alcune difficoltà di apprendimento, spesso legate alla matematica (discalculia).

Come per la sindrome di Klinefelter non esiste una cura, ma vengono spesso condotte terapie sostitutive che prevedono la somministrazione dell'ormone della crescita al fine di aumentare l'altezza in età adulta, specialmente quando l'intervento ormonale viene condotto per tempo, in linea con il momento in cui dovrebbe avvenire lo sviluppo puberale. Per quanto riguarda l'infertilità o subfertilità delle persone con sindrome di Klinefelter, sono attestati tra il 2% e il 7% di casi di donne con sindrome di Turner con esperienza di gravidanze spontanee, considerando che le gravidanze di donne con monosomia sono state difficilmente rilevate (Tarani, et al., 1998; Birkebaek, et al., 2002; Bryman, et al., 2011). Uno studio recente francese focalizzato sul tasso di fertilità spontanea e gravidanza in donne con sindrome di Turner (Bernard, et al., 2016) ha rilevato che 27 delle donne (il 5,7% delle 480 partecipanti) hanno avuto 57 gravidanze spontanee, di cui 30 portate a termine, in 2/17 casi con diagnosi di sindrome di Turner della neonata. La donazione di ovociti, o ovodonazione, rappresenta

una delle opzioni per il trattamento dell'infertilità nelle donne con sindrome di Turner (Lujen, et al., 1985; Hagman, et al., 2013), pur evidenziando la letteratura una serie di rischi per la madre legati all'ipertensione gestazionale e preclampsia, nascite pretermine e deficit alla nascita, in aggiunta ad eventuali seri rischi dovuti alle possibili problematiche cardiovascolari preesistenti legati al quadro sintomatologico della sindrome di Turner (Hagman, et al., 2013).

### ***Sindrome della tripla X***

La sindrome della tripla X presenta un cariotipo 47,XXX e ha un'incidenza di 1-5 ogni 10000.

La diagnosi può essere prenatale, postnatale o del tutto assente. Presenta conformazione, eziologia e fattori causali simili a quelli evidenziati nelle sindromi di Turner e Klinefelter. Generalmente il terzo cromosoma è presente in tutte le cellule, sono tuttavia possibili casi mosaicismo. La causa non è ereditaria, ma è legata al momento della formazione dei cromosomi sessuali, a causa della mancata disgiunzione dei due cromosomi X provenienti dalla madre. Anche in questo caso, l'età avanzata della madre può essere un fattore di rischio. Le donne con sindrome della tripla X non presentano caratteristiche particolarmente differenziate rispetto al resto della popolazione, tranne in alcuni casi un'altezza maggiore rispetto alla media. Non sono presenti problematiche cognitive, il QI è nella media e in alcuni casi sono presenti difficoltà nel linguaggio. A livello relazionale e sociale è possibile riscontrare timidezza e tendenza all'isolamento. Le donne con sindrome della tripla X possono avere figli e sono spesso inconsapevoli della propria situazione cromosomica, a causa di una mancata diagnosi.

### ***Sindrome di Jacobs***

L'ultima delle sindromi con una maggiorazione dei cromosomi sessuali è chiamata spesso anche disomia del cromosoma Y, in quanto il cariotipo presenta una copia extra del cromosoma Y (47,XYY) e come nelle altre aneuploidie sono conosciuti casi di mosaicismo.

La prevalenza della sindrome è di 1-5 su 10000 e tra le caratteristiche fisiche associate alla sindrome è possibile rilevare casi di altezza superiore alla media e difficoltà di apprendimento o problemi di linguaggio. Caratteristiche fisiche secondarie possono essere muscoli e ossa deboli e pubertà ritardata. Sono inoltre presenti problematiche di fertilità in età adulta e complicazioni legate ai bassi livelli di testosterone. Tuttavia alcuni uomini con la sindrome di Jacobs non presentano le caratteristiche sopracitate e, come per la sindrome della tripla X, non riscontrano problematiche significative collegate alla sindrome.

### **Disgenesie Gonadiche**

La disgenesia gonadica è «un'anomalia della differenziazione gonadica eterogenea sul piano clinico e genetico» (Wieacker, 2011, p. 307) che può essere distinto in disgenesia gonadica parziale (o mista) e completa (o Sindrome di Swyer). Entrambe le forme di disgenesia sono accomunate da un rischio maggiore di sviluppare un tumore alle gonadi rispetto alla popolazione generale. Questo è l'unico caso di variazioni delle caratteristiche del sesso biologico in cui il rischio è concretamente presente.

### ***Disgenesia gonadica completa***

In questo caso le gonadi non sono formate e «degenerano in strisce di tessuto connettivo sprovvisto di cellule germinali e di cellule endocrine attive» » (Wieacker, 2011, p. 307). Questo vuol dire che le gonadi non sono formate e che non c'è alcun tipo di produzione ormonale in fase prenatale, postnatale o nella vita adulta. Una persona con diagnosi di disgenesia gonadica completa presenta genitali femminili, utero e vagina. La diagnosi avviene solitamente in età adolescenziale a causa di un ritardo o di mancato raggiungimento della

pubertà ed è possibile ricorrere all'ovodonazione per ovviare all'infertilità. L'incidenza non è nota, ma Orphanet la stima inferiore a 1 ogni 10.000 nati. La trasmissione è autosomica dominante/recessiva o recessiva legata alla X. Le cause principali possono essere la mutazione del gene SRY, che influenza la produzione della proteina coinvolta nello sviluppo del sesso maschile, o di SF-1, che determina lo sviluppo dei testicoli. La Disgenesia gonadica completa è l'unica situazione di variazione in cui è documentato un maggiore rischio di sviluppare un tumore alle gonadi non formate, motivo per cui la gonadectomia è spesso consigliata (Manuel, Katayama, & Jones, 1976; Savage & Lowe, 1990; Abacı, Çatlı, & Berberoğlu, 2015)

### ***Disgenesia gonadica parziale***

Situazione più complessa rispetto alla forma completa, in questo caso le gonadi presentano dei residui endocrini (Wieacker, 2011) e uno sviluppo asimmetrico delle gonadi. Il cariotipo è spesso a mosaico (45,X0/46,XY) e il fenotipo dipende dalle proporzioni delle cellule monosomiche. Il quadro clinico variegato è spesso legato ad ambiguità genitale alla nascita. Tra i possibili quadri è compresa la virilizzazione parziale e sviluppo asimmetrico dei testicoli. Quando il sesso assegnato alla nascita è di tipo femminile, è possibile che si delineino delle caratteristiche cliniche simili a quelle della Sindrome di Turner, in aggiunta a virilizzazione variabile. Anche l'utero e la differenziazione dei genitali interni è variabile. Per quanto riguarda invece un individuo assegnato al sesso maschile, è possibile notare criptorchidismo (mancata discesa di uno o più testicoli nel sacco scrotale) e ipospadie (anomalo o incompleto sviluppo dell'uretra). Orphanet riporta una prevalenza sconosciuta nella popolazione generale e, anche in questo caso, la trasmissione avviene per via genetica (Autosomica dominante o Autosomica recessiva o Recessiva legata all'X o Non applicabile).

Per quanto riguarda la vita familiare relazionale, alcune linee guida consigliano di assegnare il genere alla nascita senza condurre operazioni chirurgiche finché il/la figlio/a non ha la possibilità di esprimere la propria identità di genere cercando, nel frattempo, di informarlo/a della propria condizione e coinvolgendolo/a delle diverse decisioni o discussioni in merito al suo corpo.

### **Iperplasia surrenale congenita**

L'Iperplasia Surrenale Congenita (ISC), conosciuta anche con l'abbreviazione inglese *Congenital Adrenal Hyperplasia* (CAH) è una delle sindromi più citate in riferimento alla questione Intersex/DSD. Tuttavia l'ISC, conosciuta in passato come Sindrome Adrenogenitale (SAG), si riferisce ad un insieme di situazioni cliniche accumulate dalla mutazione di un gene che impedisce alle ghiandole surrenali la produzione del cortisolo, ormone fondamentale per il controllo della glicemia e dello stress, e aldosterone, ormone che assiste la funzionalità dei reni. Nello specifico, la mutazione genetica causa la mancanza di uno dei 5 enzimi che intervengono nella sintesi di questi ormoni, provocando diverse situazioni cliniche a seconda di quale enzima è coinvolto. Vista la base genetica comune, tutte le forme di ISC sono su base ereditaria autosomica recessiva, ossia quando entrambe le copie del gene, una proveniente dal lato paterno e l'altra dal lato materno, sono mutate. In questo caso quindi entrambi i genitori di una persona con diagnosi ISC sono portatori del gene mutato, ma, qualora non abbiano anch'essi una diagnosi di ISC, sono considerati portatori sani, ossia portatori di un allele mutato che può essere trasmesso.

Non tutte le situazioni cliniche che rientrano nel gruppo delle ISC sono a loro volta considerate nelle diverse classificazioni di variazioni delle caratteristiche del sesso biologico e solo le femmine con diagnosi di ISC presentano una variazione. La forma più frequente e spesso citata in relazione alla questione intersex/DSD è quella classica, dovuta a un deficit di

21-idrossilasi (21OHD). Orphanet indica un'incidenza di 1 ogni 100.000 nati, con prevalenza di circa 1 ogni 14.000<sup>17</sup>, tuttavia la mutazione del gene responsabile per l'ISC 21OHD può variare a seconda del gruppo etnico, portando a differenti frequenze delle mutazioni del gene tra diverse popolazioni (Wilson, et al., 2007).

Questa forma di ISC è a sua volta suddivisa in forma con perdita di sale e forma virilizzante semplice. Le forme con perdita di sale comportano disidratazione e ipotensione nelle prime settimane di vita a causa della mancanza di aldosterone e possono essere fatali. L'aldosterone ha il compito di regolare i livelli di sodio e la sua mancanza provoca una continua escrezione del sodio, nonché un conseguente accumulo di potassio (iperkaliemia) nell'organismo che può portare ad alterazione del ritmo cardiaco. In parallelo, la mancanza di cortisolo aggrava la situazione cardiaca, diminuendo la risposta vascolare. Spesso l'esito di questo quadro è disidratazione iponatriemica e shock ipovolemico. La perdita di sale avviene solitamente tra la prima e la seconda settimana dopo la nascita, manifestandosi con vomito, perdita di peso, letargia, iponatremia e iperkaliemia. Oltre ai sintomi finora descritti, nella forma con perdita di sale sono presenti anche le conseguenze dell'iperandrogenismo (virilizzazione) presenti nella forma con virilizzazione semplice, nella quale invece manca la perdita di sale. Questa seconda forma presenta infatti livelli di cortisolo sotto la media, mentre la produzione di aldosterone è adeguata, permettendo il mantenimento di un bilancio elettrolitico nell'organismo. La virilizzazione si presenta sotto forma di ambiguità genitale, visibile fin dalla nascita in diverse modalità, tra cui le più frequenti sono ipertrofia clitoridea (aumento del tessuto del clitoride, chiamato anche clitoridomegalia), grandi labbra parzialmente fuse e canale urogenitale unito (uretra e vagina fuse totalmente o parzialmente).

---

<sup>17</sup> [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=IT&data\\_id=12097&MISSING%20CONTENT=Iperplasia-surrenalica-congenita-classica-da-deficit-di-21-idrossilasi&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=12097&MISSING%20CONTENT=Iperplasia-surrenalica-congenita-classica-da-deficit-di-21-idrossilasi&search=Disease_Search_Simple)

Utero, tube di falloppio e ovaio sono solitamente presenti e funzionanti. L'ambiguità genitale è solitamente dovuta ad una sovraesposizione di androgeni dalla settima settimana di gestazione, che portano a diversi livelli di virilizzazione del feto. L'esposizione agli androgeni può determinare conseguenze anche dopo la nascita, tra cui una rapida crescita corporea, l'avanzamento dell'età ossea, pubertà precoce, eventuale aumento della clitoride con la crescita e possibile insorgenza di sindrome dell'ovaio policistico. La diagnosi può essere fatta sia in epoca prenatale, tramite misurazione dei livelli di 17-idrossi-progesterone (17OH-P) attraverso amniocentesi o villocentesi, che al momento della nascita, soprattutto in presenza di genitali ambigui che segnalano la possibile presenza di ISC.

Un'ultima forma di Iperplasia Surrenale Congenita, definita non classica non viene spesso diagnosticata fino all'adolescenza, quando compaiono i primi segni del quadro, tra cui irsutismo, acne, mancanza di ovulazione e irregolarità mestruali.

### ***Terapie e controversie***

Le terapie farmacologiche prevengono principalmente l'assunzione a vita di glucocorticoidi in dosi tali da ridurre l'eccessiva produzione di ormoni e mantenere una crescita corporea e un peso adeguato. In età pediatrica viene somministrato l'idrocortisone, in dosi calcolate in base alla superficie corporea, assunte tre volte al giorno (mattina, metà giornata, sera). Il dosaggio viene modificato durante i periodi di stress, in caso di insufficienza surrenalica o di febbre alta, influenza, vomito. Il dosaggio viene continuamente monitorato tramite analisi di 17OH-P e androsteneidione, così come vengono controllate periodicamente età ossea (radiografia della mano) e andamento della crescita.

L'individuazione di un giusto dosaggio del farmaco è fondamentale per evitare di causare ipercortisolismo (sindrome di Cushing). Solitamente la terapia farmacologica per adolescenti e adulti cambia, preferendo l'utilizzo di prednisone o desametasone una o due volte al

giorno. Nelle forme con perdita di sale viene aggiunta una terapia con mineralcorticoidi (fludrocortisone) e sale da cucina (cloruro di sodio) soprattutto alla nascita, quando il latte materno non riesce a compensare i bassi livelli di sodio. In questo caso il dosaggio non è legato al peso e all'altezza.

Per quanto riguarda interventi preventivi, il trattamento prenatale con desametasone può essere somministrato in gravidanza per evitare l'insorgenza della virilizzazione nelle femmine. Perché sia efficace, il farmaco viene solitamente somministrato nel primo trimestre di gravidanza. Tuttavia è importante sottolineare che la somministrazione del farmaco è interrotta dopo la dodicesima settimana in caso di sesso maschile del feto e dopo l'analisi genetica in assenza di mutazione del gene nel feto di sesso femminile. Infatti, la possibilità che nasca una femmina con ISC di forma classica da due genitori portatori sani è di 1 su 8. Inoltre, a quarant'anni dalla prima descrizione della terapia (David & Forest, 1984), l'effettiva efficacia terapeutica non è ancora stata confermata visti i «risultati riguardo conseguenze fetali e materne [...] di qualità bassa o molto bassa rispetto alla metodologia e alla grandezza del campione» (Speiser, et al., 2010). La terapia prenatale risulta quindi ancora sperimentale, data la mancanza di dati esaustivi e completi in merito alle conseguenze nella madre e nel feto. Alcuni studi hanno evidenziato le problematiche bioetiche legate all'uso di desametasone (Dreger, Feder, & Tamar-Mattis, 2012), nonché la necessità di condurre follow-up a lungo termine con tutte le madri e i/le figli/e trattati e di fornire informazioni complete e chiare ai genitori, compresi i possibili rischi, le incertezze e la mancanza di studi, oltre ai soli benefici della terapia (Hirvikoski, Nordenström, Wedell, Ritzen, & Lajic, 2012).

La controversia maggiore legata alle terapie in caso di ISC riguarda tuttavia gli interventi chirurgici. In caso di virilizzazione, la terapia chirurgica prevede la riduzione della clitoride e la vaginoplastica per differenziare il canale urogenitale (creazione di due canali



separati) nel primo anno di vita. La maggior parte delle persone operate ai genitali in età precoce, deve sostenere interventi maggiori o minori in un secondo momento. La percentuale di problematiche funzionali conseguenti alla chirurgia precoce variano a seconda delle tecniche adottate: la tecnica Passerini-Glazel porta a frequenti episodi di stenosi, di cui quelli che richiedono un secondo intervento chirurgico riguardano però solo 1/3 delle persone operate. Le operazioni in due tempi, in cui la ricostruzione vaginale non avviene fino alla comparsa o alla fine della pubertà, sembrano invece avere risultati funzionali eccellenti (Piaggio, 2014). Da un punto di vista chirurgico, i risultati funzionali possono essere insoddisfacenti. I dati disponibili suggeriscono che un secondo intervento successivo al primo è abbastanza comune, soprattutto per quanto riguarda la riduzione della clitoride, la vaginoplastica e stenosi. Ricordando che ad un aumento del numero delle operazioni corrisponde una possibilità maggiore di cicatrici e compromissione della possibilità di avere rapporti sessuali soddisfacenti, dovuti alla mancata sensibilità della clitoride e al dolore vaginale causato dalle cicatrici vaginali; alcune testimonianze riportano dubbi sull'identità sessuale, mancanza o difficoltà a raggiungere l'orgasmo, astensione dall'attività sessuale e bassi punteggi nella valutazione di diversi aspetti della vita sessuale rapporti sessuali (Piaggio, 2014). Due sono i punti fondamentali toccati da attivisti e linee guida sviluppati dagli attivisti: la richiesta di condurre ricerche approfondite e follow up con un numero ampio di partecipanti in cui indagare gli effetti psicofisici a lungo termine degli interventi. Secondariamente, come per la disgenesia gonadica, viene chiesto di assegnare il genere alla nascita senza condurre operazioni chirurgiche fino ad una maggiore età del/la figlio/a, cercando, nel frattempo, di informarlo/a della propria condizione e coinvolgendolo/a delle diverse decisioni o discussioni in merito al suo corpo e discutendo con una persona adulta con la stessa diagnosi o partecipando a gruppi specifici (Human Rights Watch & interACT, 2017).

### **Sindrome da insensibilità agli androgeni**

La sindrome da insensibilità agli androgeni (AIS), conosciuta anche come Sindrome di Morris, è un'altra situazione clinica spesso citata quando si parla della questione Intersex/DSD. La sindrome è caratterizzata dalla presenza di fenotipo femminile in una persona con quadro cromosomico 46,XY. Proprio per la presenza del cromosoma Y sono presenti i testicoli, mentre manca l'utero. La causa della sindrome è una mutazione genetica che blocca la risposta da parte dei recettori per gli androgeni nell'individuo, interrompendo quindi lo sviluppo in senso maschile del feto, che invece risponde agli ormoni femminilizzanti (estrogeni). La trasmissione del carattere è recessivo legato alla X, ciò vuol dire che la madre portatrice sana può trasmettere ai propri figli il cromosoma X con il gene mutato, incorrendo nella possibilità di concepire una figlia con AIS (46,XY), una figlia portatrice sana (46,XX), una figlia non portatrice del gene (46,XX) o un figlio non portatore del gene (46,XY). La probabilità di avere una figlia con AIS è dunque 1 su 4 per ogni gravidanza (AISIA, 2012). Gli androgeni, prodotti in quantità diverse sia dai maschi che nelle femmine, sono gli ormoni cosiddetti mascolinizanti che aiutano la crescita di quelle caratteristiche considerate tipicamente maschili (crescita del pene, aumento della peluria, aumento della massa muscolare, alterazione del tono di voce più grave). Negli uomini e nelle donne con AIS gli androgeni sono prodotti dalle ghiandole surrenali e dai testicoli, mentre quando le gonadi presenti sono le ovaie, la produzione è quasi totalmente a carico delle ghiandole surrenali. Il feto, originariamente predisposto per seguire lo sviluppo sia in senso maschile che femminile, a partire dalla dodicesima settimana di gestazione inizia un cambiamento influenzato dalla produzione di androgeni ad opera dei testicoli. Vengono così a formarsi alcuni degli aspetti considerati principali del sesso maschile: formazione del pene, spostamento dell'uretra verso l'estremità del pene e formazione dello scroto. Quando il feto

non produce gli androgeni, gli organi genitali evolvono in senso femminile (clitoride piccola e fessura vaginale). In caso di Insensibilità agli androgeni quindi il tessuto presente nella zona genitale non risponde agli androgeni e per questo motivo il feto continua il suo naturale sviluppo femminile. Similmente, gli organi genitali interni sono predisposti per svilupparsi in utero, tube di falloppio e parte superiore della vagina, a meno che non vi sia la presenza dell'ormone anti-mulleriano (AMH), prodotto dai testicoli, che blocca il processo di cambiamento.

La sindrome è a sua volta suddivisa in due forme: l'Insensibilità Completa agli Androgeni (CAIS) e l'Insensibilità Parziale agli Androgeni (PAIS).

### ***Insensibilità completa agli androgeni (CAIS)***

Forma più frequente e conosciuta delle due, le persone con diagnosi CAIS presentano un fenotipo femminile, con genitali esterni completamente femminili e assenza di organi genitali femminili interni. Per questo motivo si parla di vagina a fondo cieco (senza collo dell'utero o canali che collegano ad altri apparati), agenesia dell'utero, dotti genitali interni non differenziati e testicoli solitamente ritenuti nell'addome, nel canale inguinale o nelle grandi labbra. È assente il menarca, la ghiandola mammaria ha uno sviluppo tipico, sono assenti i peli pubici e ascellari. La diagnosi può essere fatta in diversi momenti ed è solitamente legata a specifici segnali fisici che portano a richiedere attenzione medica, come la presenza di un rigonfiamento inguinale, dovuta alla presenza di testicoli a livello inguinale. In mancanza di un segnale fisico evidente, la diagnosi può essere fatta in un secondo momento, spesso in relazione alla mancanza del ciclo mestruale (amenorrea) e dei peli pubici e ascellari, nonostante lo sviluppo mammario. Orphanet stima la prevalenza 1-9 ogni 1.000.000 nati. Solitamente la terapia prevede la rimozione dei testicoli (gonadectomia) dopo il periodo puberale per rendere più coerente la struttura corporea con l'identità femminile. in

alternativa la rimozione può essere fatta prima del raggiungimento dello sviluppo ed è in questo caso coadiuvata da terapia estrogena sostitutiva. In passato i testicoli venivano rimossi per il timore di una maggiore possibilità di sviluppare cancro ai testicoli, tuttavia alcuni studi hanno dimostrato che le gonadectomie sono state spesso eseguite senza una reale necessità, vista la mancanza di dati sostanziali, la tendenza a sovra-diagnosticare una maggiore predisposizione alla neoplasia e la recente conferma che tale possibilità è in realtà molto bassa (Abacı, Çatlı, & Berberoğlu, 2015; Pleskacova, et al., 2010; Looijenga, et al.). La vagina a fondo cieco può essere di lunghezza variabile e può essere consigliato l'uso di dilatatori per ottenere un allungamento graduale.

La maggior parte delle persone con CAIS si identifica come donna e la comunicazione della diagnosi è un momento delicato, in cui la figura esperta deve essere in grado di utilizzare un linguaggio che non risulti stigmatizzante o poco chiaro. Eventuali dubbi non risolti o riferimenti ad eventuale ambiguità potrebbero causare problematiche legate alla sessualità o all'autostima della persona. Una delle problematiche maggiori associate alla diagnosi è la sterilità e l'impossibilità a portare avanti una gravidanza, anche con ovodonazione, a causa del mancato sviluppo degli organi genitali interni necessari. Inoltre gli interventi chirurgici, quali gonadectomia e vaginoplastica, sono stati spesso criticati per la mancanza di una necessità clinica sottostante.

### ***Insensibilità parziale agli androgeni (PAIS)***

In caso della meno frequente diagnosi PAIS, il quadro è decisamente più complesso per via della presenza di caratteristiche femminili o maschili variabili a seconda della percentuale di insensibilità agli androgeni. Il grado di mascolinizzazione è quindi variabile e alcuni bambini sono cresciuti come maschi ed altre come femmine. Pur confermando la presenza di testicoli e l'assenza di utero, sono attestati casi in cui il pene e lo scroto sono quasi del tutto

sviluppati o casi in cui la clitoride è più lunga e la fessura tra le labbra più piccola (AISIA, 2012). Questa variabilità è dovuta alla presenza nel tessuto genitale del feto di recettori degli androgeni, i quali non sono tuttavia del tutto funzionanti come recettori. Il processo quindi di sviluppo come maschio è avviato ma risulta incompleto a causa della scarsa capacità del recettore (AISIA, 2012). Un tempo la dicitura PAIS veniva utilizzata in tutti quei casi in cui un individuo presentava cariotipo 46,XY, fenotipo femminile e segni di virilizzazione. Con il tempo molte di queste situazioni sono state poi identificate come sindromi o quadri clinici differenziati, grazie alla diagnosi genetica che permette oggi di valutare se la situazione di variazione è dovuta ad un difetto del recettore degli androgeni (AR).

### **Deficit da 5 alfa reduttasi**

Il deficit di steroideo 5-alfa-reduttasi 2 è una malattia rara autosomica recessiva che, diversamente dai quadri clinici visti finora, è causata da un difetto di un autosoma e non di un cromosoma sessuale. I due geni mutati, proveniente dal lato materno e paterno, causano la carenza dell'enzima 5-alfa-reduttasi, che ha il ruolo di convertire il testosterone in diidrotestosterone (DHT), forma attiva che permette la differenziazione dei genitali maschili esterni e lo sviluppo del seno urogenitale. Questa mancata conversione, innesca uno sviluppo del feto in senso femminile, ma non preclude una successiva virilizzazione in età puberale dovuta alla produzione di testosterone, se non viene eseguita una gonadectomia dei testicoli prima dell'inizio dello sviluppo. Anche in questo caso, il fenotipo è estremamente variabile, anche se è possibile delineare una forma cosiddetta classica, definita dalla presenza di genitali esterni ambigui, fallo clitorideo, ipospadia, scroto bifido e persistenza del seno urogenitale con sacco vaginale a fondo cieco<sup>18</sup>. Tuttavia, esistono diverse manifestazioni fisiche associate

---

<sup>18</sup> [https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=IT&data\\_id=324&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=deficit-5-&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Malattia\(e\)/%20gruppo%20di%20malattie=Disturbo-dello-sviluppo-](https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=324&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=deficit-5-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Malattia(e)/%20gruppo%20di%20malattie=Disturbo-dello-sviluppo-)

alla diagnosi che vanno da conformazione femminile completa a sviluppo maschile con ipospadia e/o micropene. I testicoli sono presenti e si trovano nelle pieghe labioscrotali o a livello dell'inguine. La fertilità è possibile solo in senso maschile. In passato la tendenza era quella di intervenire per delineare il corpo in senso femminile, attraverso operazioni chirurgiche atte ad eliminare le gonadi e modellare i genitali esterni. Attualmente invece viene perseguita la via maschile, per via della produzione di testosterone e la sensibilità agli androgeni dei tessuti genitali. Testimonianze di situazioni di deficit 5-alfa-reduttasi hanno confermato che in culture non occidentali e meno medicalizzate, le persone con lo stesso quadro clinico mostrano identità di genere diverse tra loro e spesso diverse da quelle assegnate alla nascita.

### **Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH)**

La sindrome di Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) è caratterizzata dalla mancanza di utero (aplasia congenita) e della porzione superiore della vagina in donne con cariotipo 46,XX. La causa della sindrome è sconosciuta, ma alcune ricerche si sono recentemente concentrate con maggiore attenzione sull'eziologia della sindrome. Un tempo si pensava che si trattasse di un'anomalia sporadica con prevalenza di 1 ogni 4500 nate, slegata da cause congenite. Tuttavia il crescente numero di casi familiari suggerisce una base genetica della sindrome (Morcel, Camborieux, & Guerrier, 2007; Sultan, Biason-Lauber, & Philibert, 2009; Nodale, et al., 2014). La sindrome di MRKH non era considerata una variazione intersex, vista la presenza di sole componenti femminili, mentre rientra nella dei DSD, in quanto variazione dello sviluppo degli organi riproduttivi. Esistono due forme della sindrome, la prima (tipo 1) presenta i soli segni principali (assenza di utero e di parte della vagina),

---

sessuale-46-XY-da-deficit-di-5-alfa-reduttasi-2&title=Disturbo-dello-sviluppo-sessuale-46-XY-da-deficit-di-5-alfa-reduttasi-2&search=Disease\_Search\_Simple

mentre quella di tipo 2, più frequente) porta anche a problematiche renali (spesso mancanza di un rene) e più raramente cardiache, dell'udito o scheletriche (tipo 2). Quando la MRKH di tipo 1 è associata sia alle problematiche renali che a quelle scheletriche la diagnosi prende il nome di MURCS (*Müllerian aplasia, Renal aplasia and Cervico-thoracic Somite dysplasia*). La diagnosi della sindrome avviene quasi sempre in concomitanza con il raggiungimento della pubertà, per via della mancata comparsa del ciclo mestruale (amenorrea).

Il trattamento è solitamente di tipo chirurgico per quanto riguarda l'agenesia vaginale, mentre in caso di presenza di un abbozzo vaginale di almeno 1,5-2 centimetri è consigliato l'uso di tutori che permettono l'allungamento (Murelli, 2014). Le restanti problematiche connesse non vengono solitamente trattate chirurgicamente. L'operazione per la creazione di una vagina è proposta generalmente per consentire la penetrazione in un rapporto sessuale eterosessuale. Le operazioni prevedono sempre meno l'utilizzo di lembi di pelle, intestino o peritoneo per rivestire la nuova parete interna vaginale, a favore dell'utilizzo di una mucosa vaginale creata in vitro a partire da cellule staminali prelevate dalla donna (Murelli, 2014). Proprio per la scoperta in adolescenza della situazione clinica e il difficile periodo post-operatorio, per via dell'utilizzo di tutori per aiutare l'elasticità e l'allungamento del neo canale vaginale, l'operazione viene generalmente compiuta quando le ragazze possono esprimere un consenso. Per quanto riguarda invece la possibilità di condurre una gravidanza, le donne con diagnosi MRKH hanno ovaie funzionanti che permettono la procreazione attraverso la produzione di embrioni, tramite tecniche di procreazione assistita, e gravidanza surrogata. Nonostante la mancanza di ricerche approfondite e dati chiari in merito (Friedler, et al., 2016), questa rimane ancora l'alternativa più concreta per le donne con sindrome MRKH per raggiungere la maternità. In alternativa, recenti sperimentazioni di trapianto di utero sono state portate avanti in diversi paesi, confermando anche la buona riuscita di gravidanze post-

trapianto, aprendo così la via per future gravidanze e cicli mestruali per donne con diagnosi MRKH (Brännström, et al., 2015; Ozkan, et al., 2013; Johannesson, et al., 2015). La scoperta della mancanza di utero e di ciclo mestruale nel periodo adolescenziale, già complesso per lo sviluppo dell'individuo, porta a vivere la diagnosi con possibile sofferenza psicologica, principalmente a causa di una percepita diversità rispetto al gruppo dei pari. Allo stesso tempo anche i genitori vivono la situazione delle figlie con apprensione. Per queste motivazioni è spesso consigliato un supporto psicologico per le figlie e le loro famiglie.

### **Ovotestis**

Spesso identificato impropriamente come “Ermafroditismo vero”, la situazione di disturbo ovotesticolare<sup>19</sup> prevede la coesistenza nello stesso individuo di strutture dell'ovaio e del testicolo (cariotipo 46,XX), da cui nasce il nome ovotestis in riferimento alla gonade con elementi maschili e femminili. La prevalenza è di circa 1 ogni 20.000 e i genitali esterni possono presentarsi in diverse modalità, spesso con ambiguità, motivo per cui il 20% dei casi è diagnosticato alla nascita o entro i primi 5 anni di vita. Nella maggior parte degli individui sé presente un utero completo o semi-formato, mentre per quanto riguarda i genitali esterni che vanno da una formazione apparentemente femminile, a conformazioni con pene ricurvo e ipospadia. L'infertilità è comune nei maschi, mentre è meno probabile per le femmine. In generale le diverse caratterizzazioni del sesso biologico maschile o femminile, sono legate alle percentuali di tessuto gonadico ovarico o testicolare dominante. La causa non è ancora stata chiarita, ma sembra dipendere da un mosaicismo o mutazioni fenetiche. La diagnosi, confermata da esame istologico delle gonadi, prevede anche analisi dei cromosomi, biochimici ed ecografie, correlate a tecniche di imaging e laparoscopia quando l'ambiguità

---

<sup>19</sup> [https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=IT&data\\_id=2037&MISSING%20CONTENT=Disturbo-ovotesticolare-dello-sviluppo-sessuale-46-XX&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=2037&MISSING%20CONTENT=Disturbo-ovotesticolare-dello-sviluppo-sessuale-46-XX&search=Disease_Search_Simple)



genitale è meno evidente. Per quanto riguarda il trattamento, viene consigliato principalmente il supporto psicologico all'individuo e alla sua famiglia, mentre i trattamenti medici sono legati principalmente alla terapia ormonale sostitutiva. Risulta invece essere delicata la parte chirurgica, principalmente per la difficoltà nella valutazione dei tempi e dell'effettiva necessità, dovendo tenere in conto l'aspetto identitario, l'assegnazione del sesso alla nascita e i rischi e i benefici della rimozione delle gonadi e/o di un intervento ricostruttivo.

### **Ipospadi**

Spesso presente come sintomo di situazioni cliniche più complesse, l'ipospadia è una variazione congenita in cui il meato (apertura) uretrale non è posto sulla punta del pene, ma in un punto diverso posto tra il glande e lo scroto, nel lato posteriore (20%), mediano (15%) o anteriore (65%) (Morelli, n.a.). L'anomalia è molto frequente, 1 ogni 1000 nati, e solo il 10% dei casi è una forma familiare<sup>20</sup>. Le cause ipotizzate sono diverse, tra cui origine tossica (pesticidi) o problematiche endocrine di origine fetale o materna (soprattutto in caso di Procreazione Medicalmente Assistita). Il trattamento prevede spesso un intervento chirurgico correttivo nei primi mesi di vita. La critica maggiore mossa nei confronti dell'intervento si basa sull'assenza di un rischio per la salute in caso di mancata operazione, data l'efficace capacità urinaria nella maggior parte dei casi. Inoltre, nel 50% dei casi l'intervento chirurgico porta a complicazioni a breve termine, tra cui infezioni urinarie, che sfociano nel 30% dei casi in complicazioni a lungo termine, tra cui stenosi, fistole, calcoli e peli, diverticoli uretrali, cicatrici peniane e curvatura del pene residua, richiedendo un ulteriore intervento correttivo dopo i 6 mesi dal primo. Per questi motivi l'intervento viene spesso compiuto sulla base di motivazioni psicosociali e non mediche, portando spesso ad insoddisfazione in età adulta

---

<sup>20</sup> [https://www.orphana.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=IT&data\\_id=3299&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=ipospadia&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Malattia\(e\)%20gruppo%20di%20malattie=Ipospadi--forma-familiare&title=Ipospadi--forma-familiare&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orphana.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=3299&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=ipospadia&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Malattia(e)%20gruppo%20di%20malattie=Ipospadi--forma-familiare&title=Ipospadi--forma-familiare&search=Disease_Search_Simple)

Di fronte alla variazione - Variazioni delle caratteristiche del sesso

(Mureau M. A., Slijper, Slob, Verhulst, & Nijman, 1996; Mureau M. A., et al., 1995). Alcuni studi hanno mostrato che l'utilizzo di gel a base di diidrotestosterone (DHT) prima dell'intervento diminuisce le possibili complicazioni (Kaya, et al., 2008).

## CAPITOLO 2

### AMBIENTE SOCIALE E COSTRUZIONE DELLA SCELTA

*Il gioco dell'oca, te lo ricordi? La vita procede pressappoco allo stesso modo. Lungo i bivi della tua strada incontri le altre vite, conoscerle o non conoscerle, viverle a fondo o lasciarle perdere dipende soltanto dalla scelta che fai in un attimo; anche se non lo sai, tra proseguire dritto o deviare spesso si gioca la tua esistenza, quella di chi ti sta vicino.*

(Susanna Tamaro, 1994)

A partire dai primi movimenti degli anni '90, attivisti, associazioni, genitori, gruppi di supporto, esperti e istituzioni internazionali hanno sottolineato come l'emergenza dei diritti umani Intersex sia estremamente attuale, non solo per il protrarsi di pratiche di chirurgia precoce o prassi consolidate che impediscono all'individuo di autodeterminarsi e di esercitare un potere decisionale sul proprio corpo, ma anche per la necessità di porre un termine alle diverse forme di stigma sociale, implementando ricerche longitudinali approfondite, politiche psicosociali, progetti educativi e azioni di sensibilizzazione sociale e di sostegno alle diverse figure coinvolte (COE, 2015; Human Rights Watch & interACT, 2017; FRA, 2015; Carpenter M, 2016). Pur riconoscendo divergenti punti di vista sullo stato attuale in termini di tutela delle persone intersex e di limitazione delle procedure di medicalizzazione (Cools, et al., 2016), la lenta attuazione di un cambiamento radicale nell'approccio clinico alle variazioni e dell'adozione dei principi di centralità individuale concordati anche dal mondo medico nel Consensus Statement del 2006 (Dreger A. , 2006), ha portato a condividere la frustrazione per un cambiamento che tarda ad arrivare in maniera unitaria , pur riconoscendo i cambiamenti positivi portati avanti in merito alla divulgazione, principalmente da parte delle singole associazioni di pazienti e familiari (Cools, et al., 2016).

Nella situazione attuale, oltre alla mancanza di protocolli alternativi specifici universalmente riconosciuti e concordati, è possibile individuare singole azioni di sensibilizzazione sociale che non riescono tuttavia a mitigare o prevenire la sorpresa che accompagna la notizia della diagnosi. Se da un lato l'attivismo ha evidenziato che bambini e bambine non devono subire decisioni guidate da aspettative genitoriali e sociali, dall'altro lato la diagnosi rimane tutt'oggi un momento critico per i genitori, i quali si trovano ad avere pochi strumenti che li supportino nell'agire con urgenza in un clima di grande incertezza. Ad essi viene richiesto di prendere decisioni spesso vincolanti per il futuro del proprio figlio/a

nell'incertezza della prognosi, senza il supporto di studi a lungo termine e senza poter essere certi dell'effettiva riuscita dei diversi interventi prima del raggiungimento della pubertà o della vita adulta del bambino/a (Liao, Wood, & Creighton, 2015). I genitori, i primi che si confrontano con la richiesta di agire sui corpi di figli e figlie fin dai primi anni di vita, spesso non conoscono la questione Intersex/DSD e sono all'oscuro della possibile presenza di variazioni delle caratteristiche del sesso. La diagnosi, spesso precedente o immediatamente successivo alla nascita del/la figlio/a, diventa quindi un momento difficoltoso in cui i termini usati fanno spesso riferimento ad una sindrome o quadro clinico preciso, evitando di utilizzare i termini ombrello coniati per poter affrontare un discorso comune e unitario, ma oggi adottati principalmente in ambito accademico, istituzionale e attivistico. Sulla base di queste conoscenze preliminari apprese in un contesto di emergenza, i genitori stessi sono chiamati a prendere decisioni immediate riguardo il corpo e/o l'inquadramento anagrafico dei propri figli e figlie. Anche nelle fasi di vita successive gioca un ruolo centrale la modalità con cui i genitori declinano le informazioni ricevute. La famiglia, luogo di socializzazione primaria, è infatti l'ambiente in cui viene appreso dal/la bambino/a la modalità interpretativa con cui impostare la crescita identitaria per i primi anni di vita. La mancanza di percorsi strutturati a lungo termine pensati per i genitori potrebbe dunque andare anche a minare il benessere dei loro figli e figlie, il cui sviluppo di una qualità di vita ottimale è legato proprio all'esperienza di un alto sostegno genitoriale (Bennecke, et al., 2015; Moran & Karkazis, 2012). Per questo motivo il presente capitolo è focalizzato sulle prassi, le prescrizioni e le proscrizioni sociali e culturali a cui il genitore può o deve rapportarsi nel momento della nascita di un/a figlio/a con una variazione. Nello specifico, i prossimi tre paragrafi si focalizzeranno su altrettanti aspetti: la definizione di sesso e genere, il breve excursus storico sulla gestione medica della variazione e, infine, il punto di vista legislativo, normativo e giurisprudenziale.

I tre paragrafi sono idealmente separati, ma a loro volta uniti da un'analisi critica del legame tra sesso, genere, sessualità e identità, ben espressa dalle parole di Butler (1990):

Le supposizioni che formuliamo sui corpi sessuati, sul loro essere l'uno o l'altro, sui significati che si presumono inerenti o derivanti dal loro essere sessuati, vengono ora improvvisamente e significativamente sconvolte da casi che non si adeguano a quelle categorie che naturalizzano e stabilizzano per noi il campo dei corpi secondo le convenzioni culturali (p.156)

## **2.1 La costruzione del sesso biologico**

Il ruolo, la funzione e l'immagine del corpo all'interno della società sono concetti estremamente complessi con relazioni altrettanto articolate, come confermano gli innumerevoli dibattiti nel campo dei *gender studies* e delle scienze sociali. Risman (2004) fornisce uno schema di quelli che ritiene essere le quattro correnti nelle scienze sociali che hanno cercato in maniera diversa di spiegare il genere. La prima tradizione, di stampo individualista, di basa sulla ricerca del *come* si strutturano le differenze individuali legate al sesso, siano queste originate dal dato biologico (Udry, 2000) o sociale (Bem, 1993). In reazione a questa prima prospettiva, è stata sviluppata una seconda tradizione, che trova in Epstein (1988) il maggior rappresentante. Questa corrente mira ad individuare il *come* le strutture sociali, in opposizione al dato biologico o all'apprendimento del singolo, creano i comportamenti genderizzati. La terza tradizione, nata anch'essa come reazione alla prima, enfatizza il ruolo dell'interazione sociale e delle aspettative altrui, con una particolare attenzione su come "fare il genere" crei e mantenga uno stato di disuguaglianza (West & Zimmerman, 1987). Il quarto approccio è anche il più recente e si riferisce al genere come un sistema stratificato socialmente costruito (Connell, 1987; Lorber, 1994; Risman, *Gender vertigo: American families in transition*, 1998). Questo quadro apparentemente ben distinto, fornisce solo un assaggio di quelle che sono le innumerevoli interpretazioni che il connubio

sexo/genere può generare. La distinzione tra sesso e genere non è mai univoca, specialmente quando il contesto è quello del linguaggio comune, che vede l'utilizzo intercambiabile dei due termini come sinonimi senza particolare distinzione, se non il contesto stesso della frase che solitamente fornisce la chiave di lettura migliore per interpretare il significato sotteso a cui l'interlocutore fa riferimento (Diamond, 2002; Udry, 1994). Tuttavia, l'utilizzo di termini adeguati, caratterizzati da un significato univoco e condiviso, ritorna ad essere fondamentale nel discorso scientifico, medico, legale o politico, onde evitare confusione e/o mancanza di comprensione. Il punto centrale della trattazione riguarda tuttavia l'effettiva univocità dei diversi significati dei singoli termini, anche quando questi vengono utilizzati all'interno di documenti o discorsi con valore scientifico, legale o medico. Adottando una prospettiva antropologica, la relazione tra sesso e genere è spesso letta dando per scontato il legame indissolubile tra il sesso biologico e l'esperienza individuale del maschile e del femminile, ossia la propria identità di genere (Looy & Bouma, 2005), implicitamente confermando una visione dicotomica e mutualmente esclusiva del sesso e del genere, tale per cui si può essere maschi o femmine, uomini o donne. Generalizzando, anche al di là dell'esperienza identitaria individuale, l'implicito rimane immutato: un individuo può essere maschio o femmina, uomo o donna. Questa credenza radicata viene smossa nelle sue fondamenta sia nel caso di un'identità transgender, sia nel caso di variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, le quali confutano una presupposta fissità delle caratteristiche biologiche che definiscono le due categorie del sesso biologico. Sulla base di questo ragionamento viene quindi rivista la particolare difficoltà dei genitori che si trovano di fronte alla scelta di assegnare un sesso del/la figlio/a neonato/a, quando anche la concretezza del dato biologico viene a mancare e non può più svolgere il ruolo informativo nella scelta dell'identità (Stein, 2004). Le persone che nascono con caratteristiche del sesso considerati varianti vengono ricondotte all'interno

della dicotomia maschio/femmina principalmente perché gran parte della nostra società si basa su distinzioni socialmente condivise che dipendono dall'appartenere a uno o all'altro sesso (Dreger, 1998). Tornando al focus di interesse della presente ricerca, per meglio comprendere il significato di uomo e donna nella società occidentale, e quindi individuare le motivazioni sottostanti che hanno guidato e guidano la classificazione e la gestione biomedica della questione Intersex/DSD, è necessario investigare il concetto di identità sessuale e i relativi legami con la questione intersex/DSD delle categorie che lo definiscono (sesso, genere, identità/ruolo di genere e sessualità).

### ***Sesso (biologico)***

Il termine sesso si riferisce generalmente ai soli fattori biologici che definiscono l'individuo come maschio o femmina. Solitamente identificata come l'area della fisiologia, biologia e medicina, con l'avanzare della conoscenza in ambito biomedico sono aumentate anche le aree di definizione del sesso biologico. Taurino (2005) ne individua tre, in primis il sesso genetico, definito dai cromosomi sessuali X e Y che possono combinarsi tra loro in diversa maniera nel momento stesso del concepimento. Il secondo è il sesso gonadico, ossia la differenziazione anatomica di alcuni organi su base ormonale (ad es. ovaio e testicolo). Infine il sesso fenotipico, determinato dai processi metabolici e ormonali, nello specifico gli ormoni androgeni ed estrogeni regolati dal sistema endocrino. Questa divisione semplicistica può essere ulteriormente ampliata seguendo quello che è l'accordo attuale in campo biomedico sui fattori che costituiscono la base di sesso biologico: i cromosomi sessuali, i marker genetici, i dotti riproduttivi (wolffiani o mulleriani), gli ormoni, gli organi atti alla riproduzione, i genitali (a livello anatomico e funzionale), le funzioni riproduttive (tra cui la produzione di sperma, la possibilità di gestazione) e le caratteristiche sessuali secondarie (tra cui la crescita del seno, la comparsa di peli sul viso, l'abbassamento della voce) (Crocetti, 2010). Tali fattori



sono a loro volta definiti dalla divisione comunemente accettata delle espressioni possibili delle diverse caratteristiche, suddivisibili a loro volta in maniera esclusiva nelle due categorie, “maschio” e “femmina”, come illustrato nella Tabella 1.

	<b>Femmina</b>	<b>Maschio</b>
Cromosomi	XX	XY
Gonadi	Ovaie	Testicoli
Ormoni	Estrogeni, Progestinici	Testosterone
Genitali interni	Vagina, Utero, Tube di Falloppio, Crura della clitoride	Corpi cavernosi, Uretra, Prostata, Vescicola seminale
Genitali esterni	Glande clitorideo, Labbra, Vulva, Prepuzio clitorideo	Glande del pene, Scroto, Fallo, Prepuzio
Caratteristiche secondarie	Aumento del seno, Ciclo mestruale, Forma del corpo a clessidra, Altezza inferiore, Maggiore accumulo di grasso corporeo, Cuore più piccolo	Peli sul corpo e sul viso, Forma del corpo triangolare, Maggiore altezza, Minor accumulo di grasso corporeo

Tabella 1. Suddivisione largamente accettata delle caratteristiche del sesso biologico in base alle categorie maschio/femmina.

Questa ripartizione viene facilmente messa in crisi dall'esistenza delle diverse forme di variazione, alcune delle quali sono raggruppate in specifici gruppi di quadri clinici ampiamente riconosciuti, come quelli evidenziati nel Capitolo 1 (cfr. pag. 34). Inoltre, pur nell'apparente stato di maggiore generalizzabilità e immutabilità del criterio, la categoria di sesso così suddivisa non è universalmente accettata al di fuori del campo medico o della cultura occidentale. Come già menzionato nel Capitolo 1, esistono delle categorie culturalmente situate che definiscono le persone che non rientrano con facilità all'interno delle due categorie binarie, come l'esempio dei/le *hijras* e *kotis* dell'India, considerate persone appartenenti ad una categoria separata perché caratterizzate da comportamenti o aspetti fisici appartenenti sia alla definizione di corpo maschile che di quello femminile.

Un ultimo punto interessante riguarda il numero dei diversi fattori biologici che concorrono nel definire il sesso biologico e il diverso utilizzo degli stessi come indicatori del sesso di riferimento dell'individuo. Infatti, «sebbene il sesso sia tipicamente definito sulla

base dei fattori biologici, i fattori biologici che controllano la determinazione del sesso possono variare a seconda del fine per cui il sesso deve essere definito» (Greenberg, 1999, p. 273, trad. personale). Alla nascita, la determinazione del sesso ai fini legali viene riportata sull'atto apposito, il quale viene redatto dall'ufficiale di stato civile. In mancanza di ambiguità genitale, il sesso viene solitamente assegnato sulla base della conformazione dei genitali esterni. Se, invece, i genitali esterni appaiono ambigui, il sesso viene assegnato su base di alcuni stereotipi: la presenza di un pene considerato "adeguato" in un neonato con cariotipo XY porta a scegliere la categoria maschile, mentre l'assenza di un pene adeguato porta alla scelta della via femminile. Soprattutto nei protocolli medici antecedenti al 2006, un maschio con un pene che non è in grado di penetrare una vagina veniva sempre modificato, mentre spesso la capacità riproduttiva femminile era il criterio per cui l'assegnazione veniva data in senso femminile. In poche parole «gli uomini sono definiti in base alla loro abilità di penetrare le femmine e le femmine sono definite in base alla loro abilità a procreare» (Greenberg, 1999, p. 272, trad. personale). Un secondo fattore entra invece in gioco quando deve essere determinato il sesso in altri contesti. Un esempio chiaro è fornito dalla suddivisioni di categoria nell'ambito dell'atletica. Prima del 1968 venivano esaminati i genitali esterni delle atlete per determinare il loro diritto a gareggiare nelle competizioni all'interno della categoria femminile. «La problematica della determinazione di genere<sup>21</sup> emerse nei primi anni Sessanta quando circolarono voci di uomini che segretamente si fingevano donne e competevano contro atleti femmine» (Simpson, et al., 2000, p. 1568, trad. personale). Si iniziò quindi ad eseguire ispezioni fisiche (1966 European Track and Field Championships di Budapest e 1967 Pan American Games a Winnipeg) e visite ginecologiche

---

<sup>21</sup> Da notare che il testo originale dell'articolo di Simpson et al. (2000) usa proprio l'espressione *gender verification* ad evidenziare ancora una volta l'interscambiabilità delle categorie sesso/genere anche quando si sta chiaramente parlando di fattori biologici.

(1966 Commonwealth Games a Kingston) che hanno solo incrementato il risentimento per una metodologia invasiva e imbarazzante. Per questo motivo a partire dalle olimpiadi di Città del Messico del 1968 divennero obbligatorie le analisi della cromatina sessuale (cromatina X o analisi del corpo di Barr) per le atlete (De la Chapelle, 1986), applicando una lettura binaria: XY per gli atleti maschi, XX per le atlete femmine. Oltre al visibile cambiamento del *locus* del sesso, la scelta di tale modalità è criticabile non solo per la decisione di applicare una visione semplicistica del sesso basata solo sul dato cromosomico, ma in particolare per la discriminazione per le donne con cromosomi XY (come il caso della Sindrome di Morris) o con altre situazioni genetiche che non rientrano nella regola binomiale (Ferguson & Ferris, 1991), e in generale per l'intera categoria femminile, in quanto il *gender verification testing* è legato solo alla partecipazione nella categoria femminile. Il caso dell'esclusione di Maria Martinez Patino (Carlson, 1991), una donna inconsapevole di avere un'insensibilità agli androgeni, dai World University Games del 1985 e la sua successiva espulsione dal team nazionale spagnolo di atletica, fu emblematico e portò l'International Olympic Committee (IOC) a rivedere le modalità di test, affermando che l'obiettivo del *gender verification test* non è quello di differenziare i sessi, ma di prevenire che uomini partecipino alle competizioni femminili (Ljungqvist, 2008). Nonostante quest'affermazione sia un chiaro riferimento alla volontà di non discriminare le persone con una variazione, l'atteggiamento persistente della commissione medica dell'IOC rimase quello di escludere atleti Intersex, specialmente se la produzione di androgeni veniva percepita come modo per raggiungere un vantaggio nella competizione (Simpson, et al., 2000). Il cambiamento comunque avvenne durante le olimpiadi invernali del 1992, adottando un sistema di analisi basato sulla reazione a catena della polimerasi per il gene SRY legato al cromosoma Y (che determina la regione della Y), cambiando quindi nuovamente il fattore determinante nella conferma del sesso, passando dai

genitali esterni, ai cromosomi sessuali, per poi passare ai marker genetici. Da una concatenazione di eventi molto simile a quella scaturita dall'esperienza di Maria Martinez Patino, la più recente storia di Caster Semenya ha portato recentemente l'International Association of Athletics Federations (IAAF) a cambiare nuovamente fattore di riferimento per la valutazione del sesso femminile e maschile. A seguito di una serie di lamentele rivolte a Caster Semenya per le sue prestazioni durante le gare e la conferma tramite *gender verification test* del suo diritto a gareggiare nella categoria femminile, la IAAF ha introdotto il 26 aprile 2018 nuove "norme di ammissibilità per la classificazione femminile", citando chiaramente nel sottotitolo che tali norme si riferiscono alle atlete con differenze dello sviluppo del sesso. Il nuovo regolamento richiede che ogni atleta con DSD, inteso dall'IAAF come presenza di livelli di testosterone di 5 nmol/L o superiore, il caso Semenya, o come la presenza di sensibilità agli androgeni, di soddisfare tre specifici criteri per essere idonea a competere in qualunque gara tra i 400 metri e il miglio: essere riconosciuta davanti alla legge come femmina o come intersex (o una dicitura equivalente); ridurre i livelli di testosterone nel sangue sotto i 5 nmol/L per un periodo di almeno 6 mesi (usando per esempio contraccettivi) e mantenere tale livello in maniera continuativa, per tutto il tempo che desidera rimanere eleggibile per una competizione. Questa recente presa di posizione di un organo internazionale dell'atletica, conferma l'ennesimo cambiamento del fattore di riferimento per la definizione del sesso, questa volta quello ormonale, aggiungendo un ulteriore stigma esplicitamente mirato verso le persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, obbligandole a sottoporsi volontariamente ad interventi invasivi, come il trattamento ormonale, per abbassare i livelli di testosterone in modo da raggiungere «ciò che è giudicato come un range "accettabile" per le femmine» (Drager, 2018).

Gli esempi riportati confermano quindi tre punti centrali nella critica alla trattazione medica della questione intersex/DSD, considerata spesso oggettiva e inconfutabile. Innanzitutto anche il sesso è costruito socialmente: un maschio è tale per la sua capacità di penetrare, una femmina è riconosciuta per i livelli ormonali “accettabili”. Il secondo punto riguarda l’utilizzo di diversi fattori biologici a seconda del motivo per cui la verifica del sesso deve essere compiuta. Il terzo punto riguarda invece il dato terminologico. Durante la trattazione della categoria del sesso biologico sono stati usati diversi termini, tutti ripresi da definizioni ufficiali, che richiamano o citano direttamente quelle che sono gli altri aspetti che definiscono l’identità di una persona: si è parlato di cromosomi/ormoni sessuali, ponendo un richiamo verso la componente sessuale che può essere interpretata come l’atto sessuale tra due persone. Inoltre, la parola genere è spesso stata utilizzata come sinonimo di sesso biologico, specialmente nella trattazione riguardo l’ambito atletico, perdendo quella che è la valenza unicamente culturale, contrapposta a quella biologica del sesso, con cui viene comunemente definita.

Grazie a questa breve riflessione, risulta forse più chiaro il difficile tentativo delineato nel Capitolo 1 di categorizzare tutte le possibili variazioni all’interno di una sola tassonomia coerente. Gli avanzamenti della medicina hanno portato inevitabilmente al raggiungimento di una maggiore conoscenza scientifica e alla possibilità di porre maggiore attenzione agli aspetti diagnostici. Tuttavia, aprire la definizione a più fattori, implica anche un ampliamento dei quadri clinici potenzialmente rientranti sotto il termine ombrello dei DSD, e il conseguente difficile dialogo tra situazioni, come quelle delineate nel Capitolo 1, così diverse legate a uno o due dei fattori elencati. Inoltre, il quadro è spesso complicato dall’interconnessione delle diverse categorie che definiscono l’identità sessuale di una persona.

### ***Genere, identità e ruolo***

L'utilizzo del termine "genere" è strettamente legato al lavoro di colui che ha gettato le basi per i protocolli di trattamento clinico di bambini/e con variazioni dello sviluppo del sesso biologico. La decisione di John Money di distinguere il termine "sesso", inteso come la classificazione biologica del maschio e della femmina, dal termine "genere", in riferimento alle differenze di comportamento sulla base del sesso (Money & Ehrhardt, 1973), ha di fatto introdotto il termine prima nel vocabolario scientifico e clinico e poi nel linguaggio comune. Come rilevato da Udry (1994), infatti, prima di questa distinzione il termine era usato solamente in riferimento alla flessione di pronomi e aggettivi in grammatica, mentre il suo utilizzo in relazione alla classificazione maschio/femmina non era nemmeno preso in considerazione. Oggi assistiamo ad un uso e abuso del termine in qualsiasi contesto e registro linguistico, tuttavia, volendo darne una definizione, la parola "genere" si riferisce alla relazione tra il sesso biologico e il comportamento. Un comportamento *genderizzato* è un tipo di comportamento che cambia a seconda del sesso di riferimento della persona che lo mette in atto (Udry, 1994), ma che varia anche in base alla cultura, in quanto ogni società definisce i tratti e i comportamenti ritenuti appropriati per gli uomini e per le donne (Cameron, 2006). La definizione di ruoli e comportamenti specifici sulla base dell'appartenenza al gruppo dei maschi o al gruppo delle femmine sembra essere un principio base dell'organizzazione sociale e della distribuzione di compiti e risorse in tutte le società, anche quelle più diverse e scollegate tra loro. Tuttavia ciò che compete al maschile piuttosto che al femminile, la definizione dei ruoli e le aspettative legate all'appartenenza ad uno dei due gruppi varia anche di molto da una società all'altra, utilizzando il corpo sessuato come unico mezzo di distinzione (Wardhaugh & Fuller, 2015; Mead, 1949). Se le discipline di riferimento della categoria precedente, quella del sesso biologico, sono individuabili nella medicina, fisiologia

e biologia, il genere si basa invece sulle sovrastrutture culturali che poggiano sulle categorie del sesso biologico. Inoltre, ogni individuo che compie un atto è impegnato a “fare il genere” (West & Zimmerman, 1987), attingendo dalla cultura di appartenenza le chiavi interpretative ognuno di noi mette in atto un comportamento che conferma le aspettative sociali. Da qui l'importanza del ruolo di genere, inteso come l'insieme di aspettative comportamentali che l'individuo mette in atto attraverso comportamenti verbali e non verbali, per esprimere il proprio genere, femminile o maschile, secondo il modello dicotomico (Taurino, 2005). Allo stesso tempo rientrano in questa definizione i comportamenti sociali che ci si aspetta da maschi e femmine appartenenti ad un determinato gruppo in un certo momento storico.

La chiarezza veicolata dalle definizioni finora elencate, è tuttavia messa in ombra dalla problematica già evidenziata nei paragrafi precedenti riguardo l'uso interscambiabile delle categorie di sesso e genere. Oltre agli esempi già presentati, dimostrazioni possono essere trovate in diversi campi. L'utilizzo della parola “sesso”, per esempio, all'interno delle diverse legislazioni, si traduce spesso con la preferenza di utilizzo della parola “genere” nei tribunali e nelle amministrazioni statali nel momento dell'interpretazione delle leggi. Valdes riporta la testimonianza del giudice della corte suprema statunitense, Ginsburg, che quando svolgeva la pratica forense in tema di discriminazione di sesso preferiva usare la parola “genere” di fronte alla corte, piuttosto che “sesso”, sulla base di un consiglio della sua segretaria: «la parola sesso, sesso, sesso è su ogni pagina [...] i giudici sentono quella parola e la loro prima associazione non è ciò che tu vuoi che pensino» (Valdes, citato in Greenberg 1999, p. 274).

Da quanto finora descritto, risulterà dunque chiaro che la categoria di genere è in continuo movimento, sia per il suo legame con il contesto storico e culturale, che per la sua diversa interpretazione dovuta all'associazione di significati differenti. Pur riconfermando che la costruzione di significati legati alla formulazione del concetto di genere si basa sul dato

biologico del sesso, è importante evidenziare che le categorie di sesso e genere non sono due aspetti dello stesso fenomeno. Molto spesso il binomio sesso/genere viene associato al binomio natura/cultura, tuttavia, mentre il secondo rappresenta tipicamente un'opposizione, il binomio sesso/genere cerca di andare oltre alla contrapposizione, perseguendo lo scopo di mostrare la cultura nella natura, la costruzione della donna da parte dell'uomo. Il termine "genere", infatti, si riferisce a quanto vi è di storicamente e socialmente costruito in relazione all'essere nato/a con un corpo sessuato, e non una sua derivazione diretta. Di fatto, come sottolinea Delphy, anche quando viene adoperato per indicare una costruzione sociale spesso il genere «rileva un naturalismo soggiacente, poiché questa costruzione viene comunque vista come "eretta sulla base di gruppi già costituiti dalla natura". Il sesso continua cioè ad essere percepito come qualcosa che precede il genere, e dunque come se fosse il sesso (il naturale, il biologico) che causa o spiega l'esistenza del genere (il sociale, la gerarchia)» (Ellena & Perilli, 2012, p. 260).

In questo contesto, l'esperienza trans e la questione Intersex/DSD sono stati spesso citati come vere e proprie smagliature all'interno di un sistema binario apparentemente perfetto che stimola l'accettazione del genere e della suddivisione dei ruoli e delle identità ad esso ricollegati. Queste due "eccezioni" permettono dunque di esporre sia gli elementi costitutivi che la naturalizzazione stessa del genere, andando a scalfire gli elementi su cui si basa il processo di stigmatizzazione del diverso (Arfini, 2007; Fausto-Sterling, 2000b). La sovrapposizione dei termini "sesso" e "genere" e la presunta naturalezza e oggettività dei fattori che definiscono il sesso biologico, ha fatto sì che anche i ruoli di genere e le aspettative sociali collegate divenissero l'unico *naturale* sviluppo possibile, sottomettendo non solo il lato culturale, ma anche il dato fisico – il corpo – alla norma socialmente condivisa. Nonostante le strutture corporee delle persone con variazioni dello sviluppo del sesso non



siano causa di alcuna problematica per la salute fisica (tranne nel caso della perdita di sali dell'ISC), la diversità fra l'allineamento delle componenti biologiche del sesso ha dunque portato a definire questi corpi come diversi da quelli "normali", quindi da quelli "sani" e, sulla base di ciò, a relegarli nell'ambito patologico, salvando così la legittimità biologica del sistema dicotomico (Monceri, 2010).

Rispetto all'utilizzo dell'esperienza Intersex come meccanismo critico del binarismo, è giusto porre una riflessione critica riportata da chi è impegnato/a in prima linea per il riconoscimento dei propri diritti come persona con una variazione. Troppo spesso infatti nelle ultime decadi, il tema dell'intersessualità è stato usato nell'ambito della ricerca per indagare la natura di sesso, genere e sessualità. All'interno di questo crescente interesse, l'identità Intersex è spesso un'espedito per dimostrare la costruzione sociale del corpo all'interno della dicotomia sesso/genere, mettendo a volte in secondo piano il movimento attivista e un costruttivo interesse alle vite delle persone, in quanto biografie di esperienze di vita, luoghi di annullamento e resistenza sistematica (Koyama & Weasel, 2002).

### ***Sessualità***

L'ultimo tassello dell'identità sessuale è la sessualità, ossia quel lato identitario dell'individuo in termini di attività sessuali, che è spesso messo in associazione con l'identità di genere. Quando si parla di sessualità non si intende solo la stretta categorizzazione dell'orientamento eterosessuale, omosessuale, lesbico, gay o bisessuale, ma anche il lato performativo della sessualità che definisce la componente identitaria individuale: l'assenza (asessualità), la promiscuità, il feticismo e la disponibilità verso persone, oggetti o tipologie di atti sessuali (Wardhaugh & Fuller, 2015). Tuttavia, spesso emerge anche una naturalizzazione del legame tra sessualità e l'identità di genere che porta ad esprimere un riferimento ad una certa mascolinità eterosessuale, allo stereotipo delle lesbiche butch o all'indeterminatezza di

una persona bisessuale. I concetti di genere e sessualità e i discorsi che li riguardano influenzano e plasmano il modo in cui le categorie di sesso vengono interpretate e le modalità con cui pensiamo alle persone che facciamo rientrare in queste ed altre categorie legate alla sessualità. L'intreccio tra sesso, genere e sessualità, riguarda quindi non solo un mancato rigore terminologico che sfocia nell'utilizzo indiscriminato dei tre termini come interscambiabili, ma anche un'interpretazione dell'altro e del sé che ogni individuo applica nella vita di tutti i giorni. In ogni contesto, in ogni momento, dunque, l'individuo è situato all'interno di un'analisi socio-culturale che lo inserisce in una categoria specifica dell'identità sessuale, ben distinta dalle altre, ma inevitabilmente intrecciata ad esse. Il legame implicito delle tre categorie, diventa esplicito quando si analizzano le reazioni che i genitori hanno espresso in passato verso il termine Intersex, ritenendolo poco adatto a definire la situazione del/la proprio figlio/a in quanto indicante un'imbarazzante identità di genere o sessualità alternativa. Per alcuni di loro Intersex era infatti un chiaro riferimento ad un terzo genere, una via di mezzo che impediva loro di dare un inquadramento chiaro tra le uniche due alternative esistenti, maschio o femmina (Reis, 2007). Altri genitori hanno invece rifiutato l'utilizzo del termine per il richiamo al lato sessuale ed erotico, provando difficoltà nel pensare all'associazione tra la variazione fisica del/la figlio/a e il pensiero della sua sessualità futura. (Dreger & Herndon, 2009). Rimanendo all'interno della questione Intersex/DSD, Reis (2007) rileva come fin dalle prime pubblicazioni mediche dell'Ottocento sui casi di variazioni, è possibile tracciare sia le modalità descrittive utilizzate dagli scienziati dell'epoca per descrivere le diverse condizioni di variazione, sia i diversi interventi messi in atto. «I modi in cui i corpi intersessuali sono stati scrutinati e patologizzati sono stati negativi, dannosi e basati, non su necessità mediche ma sulle ansie sociali sul matrimonio, sull'eterosessualità e sull'insistenza su organismi normativi» (p. 53). Sulla base delle diverse ricerche e riflessioni

condotti da ricercatori e ricercatrici nei diversi ambiti di interesse della questione Intersex/DSD, il mantenimento di un'identità sessuale considerata *usuale* è stato il vero motivo soggiacente al trattamento biomedico delle diverse variazioni, specialmente per evitare o prevenire tutto ciò che potesse ricondurre all'omosessualità (Dreger, 1998). Come già evidenziato nel paragrafo inerente al sesso biologico, nei casi di ambiguità genitali l'intervento si è sempre basato sull'idea di rendere gli individui anatomicamente più simili possibili alla fisicità considerata tipica del sesso maschile o femminile, perseguendo un'ideale estetico e funzionale, in modo da rendere il corpo adatto ad un atto sessuale eterosessuale. L'assegnazione del sesso tramite interventi chirurgici ed ormonali è quindi spesso stata portata avanti senza pensare alla possibilità del rapporto sessuale omosessuale, escludendo più o meno inconsciamente la possibilità dall'equazione identitaria del/la bambino/a. In alcune pubblicazioni viene evidenziato come i trattamenti chirurgici non siano stati i soli mezzi utilizzati per la «prevenzione dell'omosessualità [...] e ancora oggi l'uso del desametasone<sup>22</sup> come trattamento prenatale per l'Iperplasia Surrenale Congenita può essere collegato alla sua deterrenza» (Reis, 2007, p. 540, trad. personale).

Ritornando all'obiettivo principale del presente capitolo – l'identificazione delle prescrizioni e proscrizioni sociali che possono influenzare il punto di vista genitoriale nel caso della nascita di un/a bambino/a con una variazione – e ripercorrendo quanto finora evidenziato, soprattutto rispetto al fatto che sesso, genere e sessualità sono inevitabilmente lette come interscambiabili tra loro, non dovrebbe stupire che il risultato siano stati decenni di interventi chirurgici e modalità di gestione della variazione in virtù di una supposta necessità di normalizzazione. Dopotutto, si interroga Dreger (1998), se non fosse possibile definire il sesso di una persona come maschio o femmina e se non fosse possibile riconoscere dei

---

<sup>22</sup> Cfr pag. 46

segnali di comportamento, atteggiamento e ruolo, che identifichino l'appartenenza di un individuo a una delle due categorie, «come fai a sapere se quello che hai è un caso di eterosessualità o omosessualità?» (p.8). La mancanza di una chiara distinzione, di un indizio di appartenenza e di una direzione conseguente non è considerato concepibile in un sistema di condivisione di significati costruiti culturalmente e socialmente. Sicuramente uscire da questo meccanismo di pensiero, e da qualsiasi meccanismo prettamente dicotomico o categoriale, risulta difficile. Ancora di più lo è se il sistema a cui ci riferiamo permea così *naturalmente* la vita quotidiana di ognuno di noi, a partire dall'inizio della nostra esistenza, fino alla sua fine. Sicuramente, la nostra identità sociale ed individuale «andrebbe incontro ad una seria sfida o cambiamento se non potessimo ordinare le persone in base al sesso» (Dreger, 1998, p.9).

### ***I presupposti del binarismo e dell'eteronormatività***

I legami sottintesi ed impliciti tra sesso, genere e sessualità permeano le modalità relazionali di ogni individuo, ponendo come fondamento le norme di genere basate sull'implicito sistema dicotomico secondo cui esistano solo due alternative possibili di sesso biologico, un modello maschile o femminile in cui identificarsi e due orientamenti sessuali, di cui uno stigmatizzato. Questo binarismo è stato utilizzato per la costruzione di definizioni opposte del significato di maschio/maschile e femmina/femminile, sulla base di una presupposta realtà oggettiva e inconfutabile, il sesso biologico, che «sostiene e incrocia una costruzione sociale, il genere» (Grau, 2011, p. 116) Questa dicotomica alternativa ha influenzato nel tempo anche i diversi sistemi sociali di gestione comunitaria, in primis le leggi e la medicina, nonostante gli studi a livello medico e antropologico abbiano dimostrato l'infondatezza dell'assunto dicotomico (Herdt, 1996). La realtà del sesso biologico è infatti tutt'altro che binaria, il sesso e il genere variano la loro definizione ponendosi a diversi livelli di un continuum sul cui tracciato si pongono le diverse disposizioni delle caratteristiche del

nesso biologico e le differenti interpretazioni identitarie (Fausto-Sterling, 1993a). Quando questi presupposti fuoriescono dai confini della convenzione sociale ed entrano a supporto dei meccanismi di gestione e controllo individuale, chi non rientra – per nascita o per scelta – all'interno della dicotomia, subisce un *trattamento* per riordinare ciò che appare disordinato all'interno di un mondo a due vie. Come visto nei paragrafi precedenti, spesso la scelta di inquadrare varia a seconda di quali sono le caratteristiche prese in considerazione, da quelle più evidenti a quelle più intime. Questo è assai chiaro nel caso dell'atletica femminile o nel caso della scelta di registrazione anagrafica, così come lo è nel caso dell'inquadramento sulla base dei ruoli e delle identità di genere. Gli esempi presentati nel capitolo precedente testimoniano modalità altre con cui società in tempi lontani o contesti diversi da quello occidentale hanno adattato le proprie leggi e costumi all'accettazione dell'esistenza di un'altra via possibile, approcciandosi alla lettura delle categorie dell'identità sessuale individuale con modelli «multi-sexual e multi-gender» (Greenberg, 1999, p. 280). L'inquadramento, l'etichettamento e la delimitazione di normalità si avvale dunque di un'ennesima categoria, quella della sessualità, come ulteriore strumento sociale che può essere utilizzato da un individuo per definire sé e gli altri. Anche in questo caso l'obiettivo è quello di perseguire un inquadramento univoco e chiaro, che per quanto riguarda la sessualità è storicamente legato al paradigma dell'eteronormatività (Kitzinger, 2005; Cameron & Kulick, Heteronorms, 2006), basato sul legame implicito tra genere e sessualità e fondato sul presupposto eterosessuale, a sfavore di una sessualità gay o lesbica, intesa non solamente come l'orientamento sessuale individuale, ma come risultato dell'intreccio delle tre categorie dell'identità sessuale. Conferme di impatto positivo di un comportamento idealmente definito come eterosessuale, sono presenti anche in studi condotti all'interno di chat di incontri per uomini gay (Milani, 2013), mostrando quindi che il comportamento etichettato come eterosessuale sia normativo

anche quando non è messo in relazione con il sesso, ma con l'identità di genere (Wardhaugh & Fuller, 2015). L'eteronormatività propone la riconferma del binarismo anche nell'ambito dell'identità di genere (maschile o femminile) e dell'orientamento sessuale eterosessuale come la norma. Su questa base la variazione delle caratteristiche del sesso non conferma la norma e, per questo motivo, non è considerata socialmente *normale*. Il management medico si è basato sull'assunto eteronormativo nella scelta di assegnazione di uno dei due sessi alla nascita, sulla base di una lettura delle caratteristiche di genere, nonché nella scelta di condurre operazioni chirurgiche per la modifica dell'anatomia corporea, sulla base di un presupposto eterosessuale e della conseguente mancanza di una funzionalità sessuale coerente.

## **2.2 La gestione clinica della variazione**

Nel corso del tempo, la gestione clinica delle variazioni delle caratteristiche del sesso è passata attraverso un cambiamento significativo, grazie al mutamento del punto di vista sottostante alle diverse linee guida. Mentre in passato il paternalismo medico benevolo guidava la regola, oggi è data priorità al diritto del paziente e al rispetto della sua dignità e autodeterminazione (Wiesemann, 2010). Prima dell'inizio del Novecento, le variazioni delle caratteristiche del sesso passavano pressoché inosservate e solo sporadici casi venivano presi in considerazione delle autorità giudiziarie, religiose o mediche creando relativo scalpore, come il caso di Alexina/Herculine/Abel, riportato alla luce da Michel Foucault alla fine degli anni Settanta (Barbin, 1979). Questo passaggio in sordina avveniva principalmente per la mancanza di tecniche di indagine che rilevassero le situazioni di variazione meno palesi o, semplicemente, perché non veniva dato particolarmente peso al fatto in sé. Nel caso di ambiguità erano le levatrici, le nonne, i genitori o i padrini/madrine a decidere il sesso e il genere del neonato. Qualora si fosse verificato un cambiamento fisico durante lo sviluppo, l'eventuale cambiamento sarebbe potuto avvenire nel momento del matrimonio, mentre

un'eventuale cambio di opinione in età adulta sul sesso e genere elettivo, avrebbe comportato un intervento della legge e della religione (Vazquez & Moreno, 1997).

Già a partire dal 1700, l'idea di una possibile coesistenza di caratteristiche considerate appartenenti al sesso maschile, con caratteristiche definite femminili incominciò ad essere criticata, ponendo le basi per l'effettiva divisione dei due sessi e per la conseguente interpretazione di un'eventuale ambiguità come al di fuori di un'ottica di normalità. Partendo da questi presupposti Parsons parla delle persone ermafrodite come di donne con una clitoride sviluppata, in linea con la visione eroticizzata dell'ermafroditismo applicata in quel periodo (Parsons, 1741). Come già anticipato nel capitolo precedente, verso la fine del 1800 la scienza medica iniziò ad entrare nella discussione della questione Intersex/DSD con maggiore vigore, come conseguenza sia dell'avanzamento nei diversi ambiti della medicina, specialmente nel campo della ginecologia e dell'endocrinologia, sia al maggior numero di possibilità di accesso alle visite mediche rispetto ad un tempo (es. visite di leva). Come evidenziato dall'elaborazione della classificazione di Klebs, la medicina iniziò ad entrare nel discorso inizialmente tramite l'elaborazione di tassonomie e nell'espressione di opinioni sul *trattamento* delle variazioni, confermando un tentativo di medicalizzazione sulle questioni di corpo e genere in atto fin dal XVI secolo (Crocetti, 2013). Come confermato dagli scritti di Foucault (1976), infatti, questo cambio di specializzazione nell'ambito della gestione della variazione fa parte di quella progressiva medicalizzazione della sessualità, così come la costruzione e il consolidamento della categoria dei "devianti", correlata alla preoccupazione generale circa le questioni di sesso e sessualità dovuta a sua volta al progresso scientifico nella conoscenza dei corpi (Grau, 2011). Iniziò dunque un periodo in cui la medicina perseguì un intento di classificazione, offrendo definizioni, ipotesi e punti di vista atti principalmente a fornire un'interpretazione medica della variazione e dei fattori principali da poter usare come

ancoraggio per la spiegazione di un corpo maschile e femminile; ne è un esempio la tassonomia di Klebs, basata principalmente su un modello gonadico. Tuttavia, questo è anche il periodo dove vengono gettate le basi per la strutturazione dei metodi ormonali e chirurgici per la modifica delle caratteristiche del sesso biologico considerate non coerenti con l'identità individuale (Young, 1937), preparando un terreno fertile per la strutturazione di norme e linee guida univoche e concordate, che continuano a mancare fino agli anni Cinquanta del Novecento, momento del cambiamento e del passaggio ad un orientamento medico basato sull'intervento. Dal 1955 al 2005, infatti, l'approccio biomedico standard alla variazione ha perseguito la strada dell'intervento atto a modificare il corpo del/la bambino/a, sulla base di due fondamenti teorici elaborati da John Money, psicologo e sessuologo della Johns Hopkins University. Il primo caposaldo si fondava sulla malleabilità dell'identità e del ruolo di genere nei primi due anni di vita di una persona, individuando nella socializzazione il mezzo di formazione individuale. Il secondo invece era focalizzato sull'ipotesi per cui la salute psicologica e psicosessuale dell'individuo era raggiungibile solo in presenza di un sesso biologico –primariamente la forma dei genitali esterni – non ambiguo e di un'identità di genere e un ruolo in armonia con tale corpo (Money, 1994, 1986). Il lavoro di Money, a partire dall'opera fondativa del 1955 scritta con Joan e John Hampson, è nato per poter contrastare quello che lui definiva una ridicola curiosità tra pari e una fonte di gossip da vicinato che diveniva fonte di stigma vissuta sulla pelle di giovani in cerca di una conferma identitaria. Seguendo le sue teorie sulla neutralità dell'identità di genere entro i 18 mesi di vita, Money basò i protocolli di intervento sulla necessità di condurre gli interventi precocemente e di mantenere la segretezza del quadro clinico e delle operazioni – con il/la bambino in primis, e a volte con gli stessi genitori – in modo da sfruttare quel momento di malleabilità iniziale dell'identità dell'individuo a favore di una supposta vita regolare e



“tipica”. Per garantire che l’operazione e l’assegnazione andassero a buon fine, il protocollo di Money prevedeva che anche tutti i fattori legati alla performance di genere dovessero essere coerenti con il sesso assegnato: in questo senso i giochi, i comportamenti e le scelte in apparente contrasto venivano scoraggiati, seguendo un approccio eteronormativo alla variazione. Il protocollo ebbe un successo ed un consenso quasi unanime a partire dagli anni ’50, venendo definitivamente riconosciuto come «gold standard medico» (Crocetti, 2013, p. 112) negli anni Settanta, inaugurando di fatto un periodo lungo mezzo secolo di approvazione e applicazione incontrastata del protocollo.

Le linee guida di Money e le assunzioni teoriche sottostanti riguardo la formazione dell’identità di genere iniziarono ad essere criticate per la mancanza di un fondamento concreto delle sue teorie e per il fallimento dell’obiettivo primario delle diverse operazioni chirurgiche: la creazione di un’identità psicologica e psicosessuale in linea con quella di un qualsiasi altro individuo nato/a senza una variazione. Il caso che iniziò a mettere in crisi radicalmente il protocollo fu proprio quello che Money aveva utilizzato come esempio ultimo di effettivo successo del protocollo e che aveva portato le sue teorie ad un ampio consenso negli anni Settanta. Usando dei nomi fittizi, Money parlò del caso di John, un bambino nato maschio senza alcuna variazione, come il fratello gemello, il cui pene venne danneggiato durante la circoncisione. I genitori di John si recarono da Money dopo averlo visto parlare in televisione delle sue ricerche ed iniziò così un periodo di vera e propria sperimentazione della teoria sul corpo del bambino, avendo la possibilità di confrontare le diverse modalità di gestione dell’identità di genere tra John, diventata Joan a seguito delle operazioni chirurgiche e cresciuta nel dettame della segretezza e del silenzio, e il fratello gemello, cresciuto nello stesso ambiente familiare e sociale mantenendo un’identità di genere di tipo maschile, coerente con il dato fisico maschile rimasto invariato. Gli scritti di Money sull’efficacia del

suo protocollo hanno continuato a portare questo caso come esempio di successo della teoria sulla malleabilità dell'identità di genere, anche dopo l'interruzione di ogni tipo di contatto con la famiglia di John/Joan, basandosi sulla «scuola di pensiero secondo cui il 'paziente scomparso' era un paziente ben re-integrato nella società» (Crocetti, 2013, p.114). Sulla base di questa conferma, i protocolli hanno mantenuto l'obiettivo di intervenire precocemente come standard terapeutico, continuando a sfruttare quel legame implicito e pregiudizievole secondo cui sesso, genere e sessualità sono fattori in correlazione che possono confermare o smentire l'effettiva riuscita di un intervento terapeutico atto a rendere l'individuo omologato. In quest'ottica, l'eventuale scoperta di un orientamento omosessuale in un/a ragazzo/a nato/a con variazione trattato/a con il protocollo di Money, portava spesso a pensare ad un errore iniziale nell'assegnazione di genere.

La critica scientifica e clinica alle teorie di Money e alle conseguenti modalità di intervento arrivò dai primi movimenti di attivisti e pazienti, che incolpando i trattamenti chirurgici ricevuti durante l'infanzia di aver mantenuto l'obiettivo di integrazione con la società e accettazione di sé, reclamarono il diritto di autodeterminazione sul proprio corpo. Se da un lato, infatti, l'obbligo del segreto vietava ai genitori e ai famigliari di parlare o conoscere nel dettaglio la situazione di variazione e le relative operazioni, dall'altro i giovani pazienti dovevano incontrare i medici, subire esami approfonditi dei propri genitali, spesso alla presenza di medici e studenti di medicina interessati al caso eclatante o dovendo subire diverse tecniche, tra cui fotografie ai genitali, per testimoniare l'andamento dello sviluppo fisico. L'ultimo baluardo dell'efficacia dei primi interventi cadde quando si scoprì che la vita di David Reimer, conosciuto fino ad allora come il caso John/Joan, aveva effettivamente fallito quando David aveva solo 9 anni (Colapinto, 2000). A seguito della scoperta della storia della sua nascita e dei successivi interventi per modellare la sua identità, John/Joan si rifiutò

di continuare a vivere la vita come Joan, si sottopose ad un secondo intervento chirurgico e decise di prendere il nome di David. In seguito a tale scoperta e alle diverse testimonianze di persone che avevano vissuto sulla propria pelle il protocollo di Money con disagio e vergogna, si ritornò a dibattere sul tema dell'assegnazione di sesso, proponendo nuove letture sullo sviluppo identitario dell'individuo. Un esempio è dato dalla teoria dell'imprinting ormonale di Reiner, elaborato negli anni Ottanta e basato sull'ipotesi di una determinazione dell'identità di genere del feto sulla base del livello di ormoni presenti durante la gravidanza (Crocetti, 2013). Sempre sugli ormoni si è basata una delle critiche più dirette al lavoro di Money, ad opera dell'endocrinologo Milton Diamond. Giudicando negativamente le teorie della neutralità psicosessuale dei primi mesi di vita, Diamond criticò principalmente il ruolo essenziale dato all'aspetto genitale nell'affermazione dell'identità di genere individuale. Secondo l'endocrinologo esiste una base ormonale dell'identità di genere, la quale non può venire modificata da nessuna forma di socializzazione primaria, fornendo così una lettura alternativa dell'ancoraggio biologico dell'assegnazione di sesso, basato in questo caso sugli ormoni, invece che sui genitali. Per questo motivo è importante ricordare che Diamond criticò gli assunti di base alla teoria di Money, ma non criticò mai l'utilizzo di tecniche chirurgiche per la riassegnazione di sesso.

Le linee guida successive a quelle di Money sono state fortemente influenzate da questi fatti e hanno cercato in diversi modi di essere più caute, mai escludendo completamente la chirurgia, ma cercando di perseguire il miglior interesse del bambino in modo più o meno esplicito (Diamond & Sigmundson, 1997; Wiesemann, 2010), fornendo in un caso anche alternative tassonomiche e un'etichetta diagnostica univoca considerata meno stigmatizzante: *Disorder of Sex Development* (ISNA, 2006; Hughes, et al., 2006). Per questo motivo si parla spesso di un passaggio da una *optimal gender policy* di Money, Hampson e Hampson (1955),

ad un *patient centered model*, focalizzato sull'individuo e sulla sua famiglia. Ciò che accomuna le linee guida pubblicate dopo il Consensus Statement del 2005 sono diversi punti basati sulle critiche del protocollo elaborato da John Money. Il primo punto critica il paternalismo medico e la modalità di esclusione del dato psicologico, il quale invece sembra essere centrale nelle diverse linee guida attuali. L'attenzione al dato psicologico è rivolta sia al nucleo familiare, fin dal momento della nascita del/la bambino/a e della diagnosi, nonché al supporto psicologico individuale rivolto al/la ragazzo/a nei vari momenti della sua crescita. Un secondo punto riguarda invece l'attenzione verso la complessità delle diverse situazioni che rientrano nella questione Intersex/DSD, la quale ha portato ad evidenziare la necessità di lavorare in team multidisciplinari composti da specialisti di tre aree principali – endocrinologia, urologia/chirurgia, psicologia/psichiatria – a cui possono essere affiancati specialisti nel campo della ginecologia, genetica, biochimica, infermieristica ed etica. Un terzo punto delle linee guida riguarda invece la critica al mantenimento di un modello incentrato sul segreto, sulla cui base venivano spesso omesse informazioni chiave ai genitori e veniva caldamente sconsigliato di informare il/la figlio/a sulla variazione e su tutti gli aspetti dell'intervento di assegnazione di sesso. Oggi le linee guida evidenziano chiaramente la necessità di creare una relazione di fiducia, basata sull'apertura e sul processo decisionale condiviso tra gli specialisti della salute, il paziente e i suoi genitori. In linea con questo punto di vista, le linee guida chiariscono la necessità di aumentare le ricerche sul tema, specialmente fornendo dati concreti basati su follow-up che confermino la gestione della variazione, a seguito o meno di interventi, nella vita adulta. In questo modo viene contrastata la credenza medica accettata ai tempi di Money secondo cui la perdita di contatti con un paziente indicava la riuscita del protocollo e una perfetta integrazione sociale, che, come chiaramente evidenziato dall'esempio di vita di David Reimer, non corrispondeva alla realtà. Un punto

spesso accennato è quello terminologico. Oltre al chiaro distacco verso una vecchia nomenclatura fuorviante e spesso stigmatizzante, come nel caso di ermafroditismo/pseudo-ermafroditismo, alcune linee guida suggeriscono di evitare l'utilizzo della parola "normale" a favore di sinonimi come "tipico", "usuale" o "più frequente". Inoltre, le linee guida evidenziano la necessità di rispettare la modalità di definizione ed identificazione elettiva della persona, evitando di usare le variazioni come mezzo per evidenziare una natura maschile o femminile non coerente con l'identità della persona stessa. Un esempio potrebbe essere dire ad una donna con diagnosi di sindrome di Morris che in realtà è un maschio per via della presenza di un cromosoma Y. Il punto più critico rimane l'aspetto degli interventi. Come già evidenziato, nessuna delle linee guida attuali elimina totalmente gli interventi, chirurgici e/o ormonali, dalle modalità di gestione delle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. In merito, viene quasi sempre suggerito che la scelta di intervenire sul corpo del/la paziente deve essere compiuta solo dopo un'attenta analisi della situazione specifica, ricordando di non basare la decisione su ragioni meramente estetiche o cosmetiche. Sostanzialmente, se l'intervento non è giustificato dalla presenza di un'impellente emergenza medica, l'intervento non è considerabile salvavita, ma cosmetico, ossia persegue l'obiettivo di modellare esteticamente il corpo del/la paziente, coerentemente con il concetto di maschile e femminile che, come abbiamo visto, ha una base culturale e sociale, per nulla oggettiva e univoca. Ciò che solitamente manca nelle linee guida è tuttavia una chiara spiegazione di cosa si intenda per motivazioni legate alla salute.

Le questioni etiche e legali che sorgono in relazione alle variazioni intersex rimangono, tuttavia, diverse (Cecchi & Marrocco, 2009; Dreger, 1998; Ford, 2001; Greenberg, 2003) e i protocolli medici non sono chiaramente stabiliti. Come evidenziato nel paragrafo precedente, non esiste ancora un accordo sui criteri su cui può essere basata la definizione di chi è

biologicamente maschio e chi è biologicamente femmina: in alcuni casi la norma è data dalla conformazione dei genitali e, in altri, dal sesso genetico e in altri ancora dalla presenza/assenza di livelli ormonali. In ultima analisi dunque, né i fattori che determinano il sesso biologico, né i protocolli clinici possono ad oggi definire con unanime consenso un limite tra le categorie di maschio e femmina. Limite che sembra non essere presente nemmeno in natura, la quale «non sempre decide dove finisce la categoria di ‘maschio’ e inizia la categoria ‘Intersex’, o dove finisce la categoria ‘Intersex’ e inizia la categoria di ‘femmina’» (Grau, 2011, p. 125).

Prima di concludere, è importante riflettere in merito alle critiche ai protocolli d'intervento elaborate negli anni Cinquanta. Per quanto controversa, la figura di John Money è stata utilizzata negli ultimi trent'anni come personificazione di un sistema errato della gestione delle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, basato sulle sue teorie, ma portato avanti anche in diversi contesti ospedalieri a livello mondiale per più di cinquant'anni. Come evidenziato da ISNA, la critica al lavoro di Money senza un lavoro di *advocacy* e di creazione di una consapevolezza sociale sul tema della questione Intersex/DSD non ha fermato e non ferma ancora oggi la decisione di incidere i corpi di neonati/e perseguendo una necessità estetica definita socialmente, nonché un'ipotetico raggiungimento di un'identità di genere e di una presupposta conformazione fisica *normale* attraverso il rimodellamento dei genitali di persone che non possono esprimere un consenso alla modifica irreversibile del proprio corpo.

### **2.3 Diritti e doveri: il punto di vista della normativa e della giurisprudenza**

Il percorso intrapreso finora ha evidenziato che i concetti di sesso e genere nel contesto socioculturale occidentale sono tutt'altro che univoci. Con il cambiare dei punti di vista, delle definizioni e dei contesti, gli impliciti e le implicazioni riguardo le categorie fin qui esplorate

hanno portato ad un aumento dell'ambivalenza, invece che ad una sua diminuzione. Per cercare di ovviare a questo proliferare di possibili interpretazioni, si è cercato di tornare al dato concreto, il corpo, spesso togliendo uno degli aspetti chiave che caratterizza il corpo stesso: la sua relazione con l'ambiente circostante. Il corpo è un prodotto sociale, non solo in quanto socialmente definito, ma anche per la sua capacità trasformativa, diventando un tutt'uno con le pratiche sociali agite e soggiacite e attraverso gli interventi e gli atti che lo modificano, siano essi una forma di espressione o un mezzo di identificazione, come piercing, tatuaggi e interventi estetici (Bourdieu, 1984; Turner, 1984). Riprendendo il pensiero di Foucault (1976) e il filo di quanto approfondito finora, è importante ricordare il ruolo fondamentale della medicina, considerata custode della vera conoscenza e tecnica nella fisiologia; le scelte riguardanti il corpo sono delegate interamente ai medici, che di fatto hanno più diritti dei singoli individui a scegliere se e come intervenire, avendo acquisito il potere di prescrivere e proscrivere sulle questioni inerenti al corpo (Prandelli, Primo, & Testoni, 2015). Il ruolo di somma autorità della medicina e la centralità del corpo come mezzo di espressione del sesso e del genere, sono quanto più evidenti nella questione Intersex/DSD, «considerando che a partire dal XVI secolo la medicalizzazione ha cercato di affermarsi come somma autorità per la determinazione di genere, il corpo stesso è divenuto oggetto della manipolazione. Ad aderire all'uno o all'altro ruolo di genere non è solo la persona, ma tutti i suoi meccanismi del corpo sessuato, dalle caratteristiche sessuali secondarie ai genitali» (Crocetti, 2013, p. 103).

Le controversie nate in relazione al corpo, al genere e al sesso, hanno portato a una maggiore attenzione verso il dato legislativo e sociale. Nella moltitudine di classificazioni e approcci, il dato legale potrebbe sembrare un appiglio aggiuntivo a cui fare riferimento. Date le diverse regolamentazioni e leggi che in ogni parte del mondo applicano chiare distinzioni a

seconda del sesso e del genere di una persona, si potrebbe pensare che tali categorie siano chiaramente definite ed esplicitate dalle diverse legislazioni. Tuttavia, tali definizioni risultano essere inconsistenti o, spesso, del tutto mancanti (Greenberg J. A., 1999). Come evidenziato nei paragrafi precedenti, una definizione univoca è difficilmente raggiungibile, anche per l'apparentemente statico dato biologico. Nondimeno, una breve digressione sugli aspetti legali e giuridici può aiutare a meglio comprendere il contesto sociale e gli ambiti in cui le famiglie e le persone con una variazione delle caratteristiche del sesso biologico possono o non possono agire.

### **Gli interventi internazionali**

Secondo l'APF (*Asian Pacific Forum of National Human Rights Institution*), pochi paesi al mondo riconoscono o hanno riconosciuto le persone con variazioni Intersex/DSD (2016). Oltre ai riferimenti storici presenti in testi legislativi e regolamentazioni in relazione all'etichetta ermafroditismo già menzionate (cfr. pag. 18), nonché le diverse linee guida che si sono susseguite nel tempo a partire da Money in poi (cfr. pag. 76), alcuni documenti possono essere considerati centrali nel riconoscimento legislativo di una serie di diritti reclamati dall'attivismo Intersex, tra cui: riconoscimento al diritto di autodeterminazione alla possibilità di cambio del sesso anagrafico sui documenti quando l'assegnazione di sesso alla nascita non è coerente con l'identità dell'individuo adulto (o in età del consenso). La decisione della Corte Costituzionale colombiana del 1999<sup>23</sup> segna il primo tentativo legislativo di porre il/la bambino/a minorenne maggiormente al centro del processo decisionale in relazione alla chirurgia, riconoscendo il suo diritto di autodeterminazione e consentendo la sola pratica di interventi chirurgici necessari da un punto di vista medico. Tuttavia la sentenza colombiana

---

<sup>23</sup> Le sentenze della Corte Costituzionale Colombiana che si applicano al tema sono diverse: T-477/95, SU-337/99, T-551/99, T-692/99, T-1390/00, T-1025/02, T-1021/03, T-912/08, T-622/14 (Camacho Gutiérrez, 2016, p. 161)



rimane un caso isolato di diniego ad operare fino a un limite d'età del figlio e non costituisce un divieto nazionale e continuativo, ma un singolo caso in cui genitori e medici sono dovuti ricorrere ad un organo legislativo esterno. Il primo vero tentativo di protezione dell'autodeterminazione e agevolazione del riconoscimento legale e amministrativo di un cambio di sesso biologico è assai recente e vicino ai nostri confini. Il parlamento maltese ha approvato una nuova legge progressiva – il *Gender Identity, Gender Expression, and Sex Characteristic (GIGESC) Act* – l'1 aprile 2015<sup>24</sup>. La prima legge in Europa, e nel mondo, che regola chiaramente il diritto all'integrità corporea di persone transgender e intersex, supportando pratiche mediche se conformi con le norme sui diritti umani che tutelano le caratteristiche del sesso individuali, nonché il diritto degli individui stessi a sviluppare una propria identità e ad essere riconosciuti, socialmente e legalmente, con l'identità di genere da loro scelta. Viene così per la prima volta sancito il diritto di autodeterminazione e la conseguente tutela della possibilità di agire, o non agire, sul proprio corpo in virtù di un diritto riconosciuto di protezione dell'integrità corporea. Grazie al GIGESC Act, il miglior interesse del bambino<sup>25</sup> è garantito nel caso di variazione delle caratteristiche del sesso biologico attraverso due vie principali. In primis il divieto di interventi chirurgici non vitali quando il/la bambino/a ha un'età in cui non è possibile esprimere il consenso. Come chiaramente sancito dalla legge, «gli interventi medici che sono motivati da fattori sociali senza il consenso del minore, violano il presente atto» (art. 14, sub. 2). Secondariamente, in caso di evidente ambiguità genitale alla nascita, la legge maltese evita una definizione immediata del genere del/la bambino/a. I genitori possono aspettare fino al raggiungimento di

---

<sup>24</sup> Il testo completo della legge è consultabile online: [http://tgeu.org/wp-content/uploads/2015/04/Malta\\_GIGESC\\_trans\\_law\\_2015.pdf](http://tgeu.org/wp-content/uploads/2015/04/Malta_GIGESC_trans_law_2015.pdf)

<sup>25</sup> Qui inteso come *best interest of the child*, ossia il diritto, principio e norma procedurale sancito dalla Convenzione dei Diritti del Bambino secondo cui «in tutte le azioni riguardanti il minore, siano esse intraprese da istituzioni di assistenza sociale pubbliche o private, tribunali, autorità amministrative o organi legislativi, l'interesse superiore del minore deve essere primario» (United Nation Committee on the Rights of the Children, 2013)

un'età adeguata del/la figlio/a per registrare la sua identità, tenendo conto delle sue esperienze di vita legate all'identità di genere. Il riconoscimento del GIGESC Act come passo in avanti per il riconoscimento della tutela del corpo è stato messo in secondo piano sia dalla mancanza di sanzioni e risarcimenti retroattivi richiesti da alcuni gruppi di attivisti (StopIGM, 2016), sia dalla convenzione sanitaria esistente tra governo maltese e governo inglese (British High Commission Malta, 1975) che permette ai pazienti maltesi di accedere a cure altamente specializzate non disponibili sul territorio di cittadinanza. Questo le game tra i sistemi sanitari dei due paesi potrebbe fungere da mezzo per ovviare alle restrizioni promosse dalla legge maltese relative alla proibizione di interventi chirurgici precoci. Attualmente, la legge maltese è l'unica che tutela apertamente l'individualità e l'autodeterminazione delle persone con variazioni delle caratteristiche del sesso. Concretamente altri due paesi hanno promulgato in tempi recenti delle forme di legislazione con simili obiettivi di tutela, sebbene nessuna delle due sia attualmente in vigore. Tra il 22 dicembre 2015<sup>26</sup> e il 23 agosto 2016<sup>27</sup> il ministro della salute cileno ha promulgato una sospensione normativa delle procedure mediche cosmetiche e non vitali sui bambini con variazioni intersex, dando, di fatto, il via a quello che è stato a tutti gli effetti il secondo paese al mondo a regolamentare una tutela specifica, specificando due punti fondamentali. Il primo riguarda l'istruzione chiara data agli enti della salute pubblica cilena di interrompere le procedure di intervento "normalizzanti" su neonati/e e bambini/e intersex, incluse le chirurgie genitali, fino al raggiungimento dell'età del consenso del/la paziente. Coerentemente, l'assegnazione di sesso dovrebbe avvenire tenendo conto delle aspettative più realistiche di sviluppo. Il secondo punto riguarda invece l'implementazione di questo primo passo compiuto dallo stato cileno, ossia la creazione di un gruppo di lavoro in

---

<sup>26</sup> Circolare disponibile online per consultazione: [http://normativas.minsal.cl/CIRCULARES/circular\\_18\\_15\\_sp.pdf](http://normativas.minsal.cl/CIRCULARES/circular_18_15_sp.pdf)

<sup>27</sup> Circolare disponibile online per consultazione: [http://normativas.minsal.cl/CIRCULARES/CIRCULAR\\_7\\_16\\_SP.pdf](http://normativas.minsal.cl/CIRCULARES/CIRCULAR_7_16_SP.pdf)

ogni servizio sanitario nazionale, gestito da diversi professionisti (endocrinologi, ginecologi, psichiatri, pediatri, medici di base e membri del comitato etico) per determinare le azioni da intraprendere, in attesa della preparazione di un protocollo per la regolamentazione del trattamento. Questo piccolo passo verso una regolamentazione a tutela del potere decisionale individuale sul proprio corpo, è stato di fatto rimosso a otto mesi dalla circolare, attraverso una seconda dichiarazione emanata dallo stesso ministro della salute in cui vengono permessi gli interventi chirurgici sui genitali dei minori per ottenere un'apparenza estetica più "tipica".

Un secondo ed ultimo tentativo è ancora più recente ed è stato subito causa di dibattito interno. Nel maggio 2017 il Portogallo ha annunciato la promulgazione di una legislazione finalizzata a bandire le chirurgie non necessarie da un punto di vista medico su bambini/e i

Intersex, nonché la necessità di diagnosi psichiatrica per il cambiamento del sesso anagrafico. A seguito dell'approvazione del parlamento portoghese della Legge 75/XIII/2<sup>28</sup>, la notizia di una seconda possibile legislazione in merito al bando di interventi non necessari è stata condivisa nel mondo istituzionalizzato in maniera positiva (ILGA Europe, 2018a), mentre nell'attivismo l'accoglienza non è stata altrettanto calorosa. Associazioni come StopIGM e OII hanno evidenziato punti critici già in parte sollevati per la legge maltese. Anche nel caso portoghese, infatti, la legge fallisce nell'intento di proteggere i minorenni da qualsiasi intervento ai genitali, non proibendo espressamente le operazioni genitali criminalizzando o sanzionando adeguatamente la pratica stessa, evitando inoltre di affrontare le difficoltà di accesso alla giustizia e ai risarcimenti retroattivi, nonché l'inclusione di protezione extraterritoriale (StopIGM, 2018). Un ulteriore punto, sollevato da OII (Guilbert, 2018) riguarda, similmente al caso maltese, la possibilità che i genitori hanno di aggirare il

---

<sup>28</sup>Consultabile online presso:

<http://app.parlamento.pt/webutils/docs/doc.pdf?path=6148523063446f764c324679626d56304c334e706447567a4c31684a53556c4d5a5763765130394e4c7a464451554e45544563765247396a6457316c626e527663306c7561574e7059585270646d46446232317063334e686279387a5a4755304d44417a5a4>

divieto, semplicemente attestando la loro certezza dell'identità di genere del/la figlio/a.

Inoltre, l'approvazione definitiva della legislazione non è del tutto certa. Per essere effettiva, la legge deve infatti essere approvata dal Presidente e pubblicata nella gazzetta di stato. In un recentissimo annuncio, il Presidente portoghese ha di fatto posto il veto sulla legge, aprendo però una possibilità di dialogo per quanto riguarda la parte riguardante l'autodeterminazione dell'individuo e il divieto delle operazioni chirurgiche. Il punto su cui si è concentrato il veto, infatti, riguarda il processo legale di riconoscimento di genere per i minori. Nella legge approvata dal parlamento le persone possono chiedere il cambiamento anagrafico (nome e genere) a partire dai 16 anni d'età. Il veto presidenziale suggerisce un'integrazione: la presenza di un'opinione medica favorevole per le persone con meno di 18 anni che presentano la richiesta di cambiamento anagrafico (ILGA Europe, 2018b; TGEU, 2018).

Un'ultima breve riflessione riguarda una spesso citata scappatoia amministrativa e legale a cui le persone con variazioni potrebbero appigliarsi. Alcuni stati del mondo hanno adottato la possibilità di segnare una terza categoria, oltre a F (femmina) e M (maschio), nei documenti anagrafici. Paesi come Australia e Nuova Zelanda (2003) hanno adottato una "X" come terza categoria nei passaporti o nei documenti d'identità. Ontario (Canada) ha proposto la stessa terza alternativa nel 2016, ma solo sulla patente e documento medico. La Germania è invece l'unico paese europeo che riconosce una terza categoria, optando per la dicitura "sesso indeterminato" sul certificato di nascita dal 2013. Un ultimo caso, specifico per le variazioni Intersex, è quello statunitense, in cui a partire da un caso in Ohio del 2012 sono state riconosciute opzioni diverse di terza categoria. Questa "terza via anagrafica" potrebbe sembrare una soluzione amministrativa, ma è spesso malvista dai gruppi di attivisti che la ritengono un'ennesima conferma di una visione semplicistica delle categorie di sesso e genere, che potrebbe portare a pensare che le «società con più di due categorie di sesso/genere

[siano] considerate superiori a quelle che dividono il mondo solo in due» (Holmes, 2004).

Questa visione superficiale non tiene conto non solo del fatto che l'identità di genere e il sesso biologico non sono categorie con limiti circoscritti, quanto piuttosto parti di un continuum, ma anche che la maggior parte delle persone con variazioni delle caratteristiche del sesso sembra identificarsi come maschio o come femmina. In merito alla registrazione anagrafica di sesso/genere, il terzo International Intersex Forum ha dichiarato che, come per tutte le altre persone, la registrazione di bambini intersex come maschi o femmine deve essere fatta con la consapevolezza che il/la bambino/a potrebbe crescere con un'identità di genere diversa da quella di assegnazione. Inoltre, il Forum auspica che la procedura per la classificazione anagrafica di sesso/genere sia sempre più semplificata e fattibile attraverso una semplice richiesta dell'individuo. Infine, uno degli obiettivi a lungo termine dovrebbe essere l'eliminazione della categoria stessa di sesso/genere dai certificati di nascita o dai documenti, come già avviene per altre categorie come etnia o religione (InterACT, 2013). Quest'ultimo punto, ribadito anche in altri documenti di consenso, come il Darlington Statement<sup>29</sup> e i Yogyakarta Principles + 10<sup>30</sup>, è stato perseguito nell'aprile del 2018 da IHRA, che ha presentato una formale richiesta al Dipartimento di Giustizia e al Procuratore Generale del Queensland (Australia) per una rettifica della legislazione sui certificati di nascita (IHRA, 2018).

### **Una riflessione sulla situazione italiana**

Nel contesto nazionale, l'unico documento in cui viene fatto un riferimento alle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico è il già menzionato parere del Comitato Nazionale per la Bioetica (2010) che mantiene un'impostazione medicalizzante sia per quanto

---

<sup>29</sup> Testo integrale disponibile online: <http://darlington.org.au/statement/>

<sup>30</sup> Testo integrale disponibile online: [http://www.yogyakartaprinciples.org/wp/wp-content/uploads/2017/11/A5\\_yogyakartaWEB-2.pdf](http://www.yogyakartaprinciples.org/wp/wp-content/uploads/2017/11/A5_yogyakartaWEB-2.pdf)

riguarda la definizione adottata di Disturbi della Differenziazione Sessuale (cfr. pag. 14), che per le linee guida conclusive suggerite. Queste ultime pongono la prospettiva medica al centro nella gestione delle variazioni, in quanto «oggettivamente più appropriato a prescindere dal desiderio di ‘normalizzazione’ sociale» (p.16), ed evidenziano la «rilevanza di una diagnosi e di un trattamento precoci per la salute del minore» (p.23). Nello specifico, il mantenimento di questo tipo di prospettiva emerge chiaramente nelle raccomandazioni condivise all’inizio del documento. La prima delle quali riguarda proprio l’obiettivo di armonizzazione attuato dalla medicina, ma in riferimento ad aspetti non esclusivamente fisiologici: «ogni intervento medico deve avere come obiettivo quello di armonizzare elementi di disarmonia sul piano fisico-psichico e sociale». Oltre a non definire le supposte disarmonie psichiche e sociali, viene confermato un ruolo primario della medicina anche nella gestione di presunte disarmonie psicosociali, nonostante il documento riconosca chiaramente che l’armonizzazione derivi dall’«interazione tra la dimensione biologica e socio-culturale», vista «la rilevanza della componente biologica, ma anche l’intervento di fattori esterni (psicologici e ambientali)». Ulteriori indicazioni fornite dal comitato riguardano la particolare attenzione da porre nel momento della diagnosi pre e post natale per la ricerca di segnali oggettivi che aiutino la pianificazione di una terapia focalizzata; inoltre, secondo il documento, ogni decisione dovrebbe basarsi sul migliore interesse del bambino, evitando mutilazioni non necessari; infine, il supporto psicologico al bambino e alla sua famiglia è necessario per raggiungere una comunicazione attenta e graduale.

Da una lettura del documento emerge anche la citazione di quelle che sono alcune delle tematiche toccate dai gruppi di attivismo e sostegno dei diritti umani delle persone intersex, tra cui l’accento al fatto 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» (p.23).

La tutela dalle mutilazioni genitali è solo apparente, rimanendo centrale l'importanza dell'intervento, anche a discapito della possibilità di procreare o di provare piacere sessuale.

Un secondo punto, invece, riprende la richiesta di facilitare l'iter amministrativo e legislativo per il cambiamento del sesso anagrafico, ma anche in questo caso con le dovute precauzioni e al di là del diritto di autodeterminazione individuale. Il Comitato Nazionale di Bioetica, infatti, prende in considerazione la possibilità di «sesso anagrafico» solo nel caso «emergesse una discrepanza tra sesso assegnato e sviluppo dell'identità sessuale» e solo «dopo i dovuti accertamenti medici e garantendo il necessario supporto psicologico» (p.23).

Oltre al parere del CNB, non esistono riferimenti alle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico nella legislazione italiana. Tale mancanza può essere già di per sé una dimostrazione del vuoto esistente tra pratiche/prassi consolidate nei diversi contesti ospedalieri italiani e il diritto all'autodeterminazione individuale (Prandelli, Primo, & Testoni, 2015), aprendo la possibilità a mettere in atto modalità di azione e intervento in assenza di una tutela giuridica e/o di una possibilità di riferirsi a prescrizioni e proscrizioni nazionali che vigilino e sanzionino eventuali decisioni non in linea con il volere dell'individuo, anche in maniera retroattiva.

Facendo riferimento al sistema legislativo italiano, è possibile individuare degli strumenti giuridici di tutela già esistenti a cui si potrebbe fare riferimento nel caso della questione Intersex/DSD (Prandelli, Primo, & Testoni, 2015). Partendo dalla Costituzione<sup>31</sup>, legge fondamentale dello Stato e vertice della gerarchia delle fonti dell'ordinamento giuridico della Repubblica, sono 3 i riferimenti applicabili, partendo dal diritto alla salute, sancito dall'Articolo 32:

---

<sup>31</sup> I testi degli Articoli di seguito citati sono disponibili al link: <http://www.quirinale.it/qnrw/costituzione/pdf/costituzione.pdf>

La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti. Nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti imposti dal rispetto della persona umana.

Applicando la definizione di Salute delineata dalla World Health Organisation come stato di benessere fisico, mentale e sociale completo e non mera assenza di malattie o infermità (1946), il diritto alla salute si applica anche in difesa del benessere psicologico della persona, come base di partenza nell'applicazione del diritto alla salute. Questa prospettiva del diritto alla salute è coerente anche in relazione al principio di autonomia personale e garanzia dei diritti inviolabili (autodeterminazione) enunciato nell'Articolo 2 della Costituzione, nonché al principio di uguaglianza delineato dall'Articolo 3, che stabilisce pari dignità sociale e sancisce l'uguaglianza di ogni cittadino davanti alla legge, «senza distinzione di sesso, di razza, di lingua, di religione, di opinioni politiche, di condizioni personali e sociali». Le disposizioni costituzionali formeranno il resto di questo capitolo e saranno utilizzate per sottolineare le lacune tra l'applicazione della legge e le pratiche comuni in cui si riscontrano divari di genere riguardanti il corpo. Osservando il contesto italiano, in particolare l'atteggiamento medico verso le variazioni, emerge un panorama diversificato, in cui le opinioni degli esperti possono non essere univoche. Potenzialmente, due medici che lavorano nello stesso ospedale potrebbero suggerire alternative diverse in situazioni di genitali esterni atipici. La valutazione clinica e l'intervento medico su bambini e bambine sembrano essere ancora momenti tassativi della diagnosi e della terapia in Italia (Lima, Ruggeri, Antonellini, Pavia, & Mogiatti, 2010; Esposito, Savanelli, Giurin, Escolino, & Settimi, 2013); tuttavia alcuni autori suggeriscono di aspettare che l'individuo sia in grado di esprimere una scelta informata, sottolineando inoltre la necessità di una spiegazione completa, in un'ottica di



comunicazione trasparente (D'Alberton, 2010; Balocchi & Tonarti, 2013; Arfini, 2013).

Potremmo proporre di definire queste pratiche, quali le linee guida interne agli ospedali e i documenti operativi, come fonti di *soft law* (Lorenzetti, 2013), vale a dire strumenti senza valore o riconoscimento legale, che agiscono quotidianamente all'interno di strutture ospedaliere in cui sono attuate prestazioni invasive e interventi irreversibili su neonati anche in assenza di emergenza medica. Sebbene il criterio gerarchico delle fonti affermi che la Costituzione sia al livello più alto della gerarchia delle fonti, queste pratiche non vincolanti tendono a produrre vari protocolli di intervento non normativi che eludono i diritti costituzionali. Allo stesso tempo, il tentativo di riferirsi a leggi esistenti può essere motivo di maggiore frustrazione, anziché d'aiuto. È il caso di due legislazioni non espressamente emesse per le variazioni in oggetto, ma che potrebbero essere utilizzate per proteggere o preservare l'identità, l'intimità e l'integrità corporea del bambino. Il primo appiglio giuridico che potrebbe proteggere un/a minore dagli interventi genitali riguarda le norme sulla registrazione dell'atto di nascita presso l'ufficio dello stato civile. In Italia la registrazione è strettamente regolata dal D.P.R. 396 del 2000<sup>32</sup>, secondo cui la domanda di registrazione deve essere presentata entro i 3 o i 10 giorni dopo la nascita, indicando chiaramente il sesso e il nome, che deve essere conforme al sesso (articoli 29, 30, 31 e 35). È quindi impossibile non scegliere un sesso elettivo del bambino, in quanto il sistema si basa sulla categorizzazione maschio/femmina che non ammette eccezioni.

Il secondo richiamo legislativo riguarda la legge sulla mutilazione genitale femminile (MGF), intesa come procedura di rimozione parziale/totale o danno agli organi genitali femminili per motivi culturali e non terapeutici (Pasquinelli, 2007). Le MGF sono quindi dei marcatori del sesso, parte di un efficace rituale simbolico che agisce sul corpo, tagliando la

---

<sup>32</sup> Il testo completo è accessibile online al seguente link: <http://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2000/12/30/000G0442/sg>

sua rappresentazione (Bourdieu, 1982). La normativa specifica, introdotta dalla legge n. 7/2006<sup>33</sup>, definisce la mutilazione come una violazione dei diritti fondamentali dell'integrità e della salute personale, punendo «chiunque, in assenza di esigenze terapeutiche, cagiona una mutilazione degli organi genitali femminili [...]. Ai fini del presente articolo, si intendono come pratiche di mutilazione degli organi genitali femminili la clitoridectomia, l'escissione e l'infibulazione e qualsiasi altra pratica che cagioni effetti dello stesso tipo». In aggiunta, la pena si applica anche a «chiunque, in assenza di esigenze terapeutiche, provoca, al fine di menomare le funzioni sessuali, lesioni agli organi genitali femminili diverse da quelle indicate [precedentemente], da cui derivi una malattia nel corpo o nella mente» (articolo 583-bis C.P.). Come previsto dalla legge, viene applicata una condanna accessoria se chi causa la mutilazione esercita una professione sanitaria (articolo 583-ter C.P.). Il mancato rispetto della legge sulla mutilazione sembra essere ancora una volta causato da premesse culturali: invece di essere una vecchia signora del villaggio, chi pratica l'operazione sul/la minore con una variazione è un chirurgo, abilitato ad agire su situazioni fisiche che non sono *trattate* dalla Legge (Bernini, 2010). L'adattamento dell'aspetto estetico dei genitali non viene messo in discussione in Italia se la modifica viene effettuata in un ambiente controllato e sicuro, in cui l'assunto non deve essere negoziato dal momento che è costruito socialmente. Oltre a ciò, non può nemmeno essere innalzato un giudizio verso la pratica in sé, in quanto non esiste una definizione chiara di ciò che dottori, psichiatri e psicologi sono autorizzati o non autorizzati a fare. La critica non è rivolta ai professionisti della salute ma all'eteronormatività dominante e al pensiero essenzialista che consente interventi sui genitali per poter sperimentare il meccanismo del rapporto eterosessuale, senza rispettare l'autodeterminazione del corpo, dell'orientamento sessuale, dell'identità di genere e del piacere sessuale. Il punto di vista

---

<sup>33</sup> Il testo completo è accessibile online al seguente link: <http://www.camera.it/parlam/leggi/060071.htm>

essenzialista è confermato inoltre dall'ordine gerarchico applicato ai genitali, dato che quando un maschio perfetto o quasi perfetto non può essere creato, una femmina imperfetta è sempre la scelta migliore (Lancaster & Di Leonardi, 1997). Una breve riflessione finale riguarda le tecniche di diagnosi prenatale e la conseguente apertura di un dibattito etico sull'uso di tali tecniche in mancanza di un adeguato counselling genitoriale successivo e/o in presenza di credenze errate e accesso a manuali non aggiornati che riportano una descrizione pregiudizievole e stigmatizzata dei diversi quadri clinici. Il dibattito bioetico inerente riguarda l'uso di queste tecniche per il controllo delle nascite, invocando lo spettro dell'eugenetica (Sparrow, 2013).

La situazione attuale italiana conferma un contesto socio-culturale simile a quello di altri paesi, dove «omofobia, transfobia ed eterosessismo sono forze sociali forti che hanno contribuito al processo decisionale per l'assegnazione di sesso e genere dei bambini intersessuali attraverso la normalizzazione degli interventi genitali e dei trattamenti con ormoni sessuali» (San Francisco Human Rights Commission, 2005, p. 4). Le diversità fisiche e mentali sono stigmatizzate sulla base di un criterio sociale, non naturale, a sostegno di una legge aberrante che non tiene conto delle differenze individuali ed è sostenuta da un Parlamento che resiste silenzioso e immobile senza timore (Winkler & Strazio, 2011).

Di fatto, un'azione concreta è stata portata avanti per correggere le contraddizioni tra norma e prassi (ossia, legislazione e *soft laws*), delineate finora.

Un disegno di legge (DDL 405<sup>34</sup>) che inserirebbe un chiaro riferimento di tutela dei diritti delle persone transessuali e intersessuali nella Legge italiana è stato presentato al Senato della Repubblica il 9 aprile 2013 nel tentativo di codificare i diritti costituzionali di

---

<sup>34</sup> Il testo completo del DDL 405 è disponibile online al seguente link:  
<http://www.senato.it/leg/17/BGT/Schede/FascicoloSchedeDDL/ebook/40335.pdf>

salute e di uguaglianza (articoli 32 e 3), alla luce del principio di autonomia personale (articolo 2). Questo disegno di Legge si rivolge sia a persone trans, che a persone con variazioni delle caratteristiche del sesso, perseguendo le due principali istanze portate avanti dall'attivismo internazionale, ponendosi l'obiettivo di semplificare «il procedimento di riattribuzione di sesso e di cambio di nome, per assicurare in ogni caso la dignità della persona e la sua libertà di autodeterminarsi, senza la coercizione di doversi sottoporre a invasivi interventi medico-chirurgici» (p.6), prevedendo il cambiamento di nome e/o sesso anagrafico di una persona attraverso una semplice richiesta presentata al Prefetto della città, il quale dovrebbe un massimo di 30 giorni per confermare la richiesta, senza alcun bisogno di una sentenza confermatoria del tribunale per la modifica o di una riassegnazione medico-chirurgica precedente (Art.4 e Art. 5). Inoltre, il DDL chiarisce che «chi alla nascita presenta condizioni congenite nelle quali lo sviluppo del sesso cromosomico, gonadico o anatomico è atipico non può essere sottoposto a trattamenti medico-chirurgici per l'assegnazione di caratteri sessuali di un solo sesso, tranne che vi siano pericolo di vita o esigenze attuali di salute fisica che escludano la possibilità di rinviare l'intervento», inoltre le stesse persone «possono domandare l'attribuzione di un sesso e di un nome diversi da quelli indicati nell'atto di nascita [...] anche in seguito a intervenute modificazioni dei caratteri sessuali primari o secondari ad opera di terapie ormonali, di trattamenti di carattere estetico o di adeguamento dei caratteri sessuali medesimi mediante trattamenti medico-chirurgici, alle quali si siano autodeterminate» (Art. 13).

Pur rappresentando un esempio di buona pratica, antecedente persino alla legislazione maltese, il DDL 405 è attualmente ferma e in attesa di essere discussa dopo una prima calendarizzazione del 18 marzo 2014 e presenta delle chiare criticità per quanto riguarda le parti inerenti alla questione trans (Romano, 2014). Inoltre, alcune criticità potrebbero essere

sollevate anche in relazione all'Articolo 13, in materia di interruzione della chirurgia precoce su neonati/e, per via della mancanza di una sanzione nel caso di violazione dell'Articolo stesso, nonché per la scappatoia che permetterebbe l'intervento precoce, di fatto accettando eccezioni all'Articolo, sulla base di "esigenze attuali di salute fisica". Tale dicitura è considerabile estremamente generica in un contesto in cui non vengono specificati quali esigenze di salute permettano l'eccezione e chi possa esercitare un ruolo decisionale per definire tali esigenze di salute fisica.

## CAPITOLO 3

### IMPOSTAZIONE, DIREZIONE E TAPPE DELLA RICERCA

*Da un punto di vista epistemologico, è evidente che una ricerca inizia principalmente da uno stadio di ignoranza totale dell'argomento indagato, per poi procedere verso la consapevolezza della portata della propria ignoranza, giungendo successivamente ad una fase di limitata conoscenza, e, se uno persiste, ad un livello di conoscenza esperta dell'argomento. Tutte le ricerche basate su un quesito, pertanto, iniziano con l'ignoranza, perché condurre una ricerca su argomenti conosciuti sarebbe come reinventare la ruota.*

(Klopper, Lubbe, & Rugbeer, 2007, p. 2, trad. personale)

I primi passi di una ricerca muovono solitamente dal guardarsi intorno. Come già anticipato, il mio primo incontro con il tema Intersex è avvenuto in contesto anglosassone, all'interno di un gruppo di ricerca internazionale che ben conosce e sostiene il punto di vista psicosociale legato alla questione Intersex/DSD. Fin dalle prime letture e dai primi scambi all'interno del gruppo di ricerca, ho compreso che nel momento in cui nasce una persona con una variazione delle caratteristiche dello sviluppo del sesso, entrano in relazione tre figure fondamentali: l'individuo stesso, i suoi genitori, specialmente in caso di diagnosi prenatale o postnatale, e le varie figure professionali, un tempo identificate principalmente negli specialisti medici, ma oggi comprendenti anche altri esperti di diverse discipline, come psicologi, esperti di bioetica, giuristi e legislatori, sociologi, attivisti e molti altri. La scelta di entrare in relazione con i genitori ed esplorare la figura genitoriale si è basata su una lettura superficiale del contesto in cui la questione Intersex/DSD si colloca, valutandone le esigenze e i gap di ricerca, ma non solo. Come verrà illustrato nei prossimi paragrafi, la riflessione sul mio posizionamento come ricercatrice è stato fondamentale fin dai primi momenti di elaborazione e costruzione della presente ricerca, anche nella scelta del cosiddetto campo. Dato il difficile percorso biografico e di autodeterminazione che una qualsiasi persona con diagnosi, sindrome, variazione delle caratteristiche del sesso biologico deve affrontare e vista anche la mancanza di una mia formazione ed esperienza precedente di tipo medico, la scelta di raccogliere le esperienze dei genitori è sembrata la più coerente. Dalla lettura della letteratura scientifica in merito e dalla mia esperienza etnografica successiva all'interno di ospedali e associazioni, è emerso che molti genitori sono spiazzati nel momento in cui comprendono che una parte del/la figlio/a non rientra in quelle che sono le aspettative anatomiche, genetiche o ormonali che concorrono nel definire un corpo maschile o femminile

*tipico*<sup>35</sup>. Il momento di shock iniziale è dovuto non solo alla scoperta di una variazione di normalità nel corpo del/la figlio/a, ma anche alla poca, se non nulla, conoscenza pregressa in questo campo e quindi alla totale mancanza di un appoggio conoscitivo, socialmente o culturalmente condiviso, a cui appigliarsi. Prendendo per esempio il momento della diagnosi prenatale attraverso la procedura dell'amniocentesi, che può rilevare l'assetto cromosomico del feto attraverso l'analisi del liquido amniotico, molti genitori sanno che l'esame potrebbe svelare una diagnosi di sindrome di Down, ma non di sindrome di Klinefelter, nonostante quest'ultima non rientri nell'elenco delle malattie rare e i dati indichino una maggiore incidenza della seconda, con una variazione compresa tra 1 ogni 448 e 1 ogni 654 nati maschi (Herlihy & McLachlan, 2015), rispetto alla prima, con un range tra 1 ogni 600 e 1 ogni 1000 nati maschi e femmine (Civa, et al., 2010).

All'interno del contesto italiano è risultata chiara fin da subito l'assenza di un bacino di ricerche compiute in generale sull'argomento e in particolare sulla prospettiva genitoriale<sup>36</sup>. Accantonata quindi la possibilità di avvalersi di un apparato teorico preesistente, sostenuto dalla letteratura scientifica o dalla ricerca sul campo in contesto italiano, da cui la presente ricerca avrebbe potuto trarre conferme o smentite, la scelta è ricaduta sull'impostazione di una ricerca esplorativa, con l'adozione di un impianto qualitativo atto ad aprire la strada verso un'indagine sulla genitorialità di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. La scelta di un obiettivo e di un disegno di ricerca di questo tipo ha guidato quindi

---

<sup>35</sup> La parola è qui da intendersi secondo il significato specifico che assume in statistica la distribuzione cosiddetta normale. Come già chiarito nei primi capitoli teorici, la netta distinzione biologica tra maschio e femmina è data dal fatto che statisticamente la maggior parte degli individui che presentano caratteristiche specifiche del sesso biologico (cromosomi sessuali XY, marker genetici specifici, maggiore produzione di androgeni, presenza di testicoli, pene, prostata, vescicole seminali, vie spermatiche, crescita dei peli e della barba, allargamento delle spalle e ingrandimento di pene, testicoli e prostata) vengono definiti maschi, in netta contrapposizione ad individui definiti femmine per la presenza di determinate caratteristiche considerate opposte (cromosomi sessuali XX, marker genetici specifici, maggiore produzione di estrogeni e progesterone, presenza di ovaie, vagina, utero, tube di falloppio, vulva, crescita dei peli sul pube, crescita del seno, allargamento del bacino e inizio del ciclo mestruale).

<sup>36</sup> Un'analisi più approfondita della letteratura scientifica in merito è disponibile nel Capitolo 4.



Di fronte alla variazione - Impostazione, Direzione e tappe della ricerca

le tre fasi della ricerca: la revisione della letteratura, le osservazioni etnografiche e le interviste di vita con impostazione dialogica.

L'intero progetto ha ricevuto l'approvazione del Comitato Etico della Ricerca Psicologica dell'Università degli Studi di Padova con Protocollo 1935, Numero Univoco 2AFE2BE910409A5318314273D288C735 (Appendice A).

### **3.1 Riflessioni iniziali e orientamento degli obiettivi**

Se la scelta del disegno di ricerca esplorativo è da considerarsi come un effetto coerente della necessità di ampliare la comprensione della questione Intersex/DSD nel contesto italiano, la scelta paradigmatica e metodologica di tipo qualitativo è invece dovuto alle risposte a diversi quesiti posti nelle primissime fasi di impostazioni della ricerca. Lo studio di una realtà sociale ancora poco indagata non implica, infatti, l'automatica scelta di un impianto di ricerca di tipo qualitativo. Per perseguire l'obiettivo esplorativo, la scelta sarebbe potuta ricadere su tecniche di ricerca di tipo quantitativo, come test e survey somministrati grazie all'aiuto di reti ospedaliere e di associazioni che hanno in effetti successivamente confermato la volontà di collaborare con la ricerca. L'utilizzo di una tale impostazione metodologica avrebbe inoltre permesso di ottenere una numerosità sicuramente maggiore rispetto a quella raggiunta con la metodologia qualitativa, apportando così un contributo quantitativamente più significativo alla letteratura scientifica. Tuttavia, l'inevitabile scelta di un ristretto numero di argomenti indagabili con tecniche quantitative avrebbe consentito di esplorare solo una parte di un universo di relazioni e contatti ben più estesi, all'interno dei quali la costruzione della narrazione della variazione e delle scelte genitoriali compiute possono essere potenzialmente influenzate da relazioni e informazioni diverse e estemporanee, difficili quindi da prevedere o da individuare attraverso domande chiuse e questionari mirati ad indagare singoli aspetti. Un ulteriore argomento a favore della scelta qualitativa è stata la mancanza di dati certi legati alle

diverse sindromi e quadri clinici legati alla variazione delle caratteristiche del sesso biologico. La difficoltà principale è legata soprattutto all'assenza di un database italiano che permetta una determinazione netta del numero di persone che possono rientrare sotto le definizioni ombrello Intersex/DSD. Come evidenziato nella prima parte del presente elaborato, il problema della numerosità non riguarda solamente il territorio italiano, ma è uno dei principali motivi per cui è difficile impostare ricerche che indaghino il fenomeno da un punto di vista statistico. Si sarebbe potuto certamente azzardare una stima di questi numeri contattando i potenziali possessori di dati quantitativi certi, gli ospedali italiani in primis, ma alcuni ostacoli prevedibili avrebbero potuto precludere questa strada: la legge sulla tutela della privacy (legge 675/1996) avrebbe potuto ritardare, se non bloccare, la condivisione e la successiva pubblicazione di tali dati. Inoltre, la necessaria collaborazione di un numero potenzialmente alto di ospedali, al fine di avere una quantità reale di casi, avrebbe potuto ulteriormente ritardare o fermare la ricerca ancora prima dell'invio di una qualsiasi richiesta di partecipazione ai singoli ospedali. Strettamente legato all'aspetto del "quanto" è, infatti, la questione del "dove": come in altri paesi europei e internazionali, sono presenti in Italia centri di riferimento per specifiche sindromi e quadri clinici riportati da database quali *Orphanet*, ma non esiste invece un chiaro quadro che riporti in quali altri ospedali vengono seguiti comunque alcuni di questi casi.

Come già anticipato, l'obiettivo principale del progetto di ricerca è quello di esplorare il processo di costruzione e ridefinizione della diagnosi nella vita di padri e madri di figli/e con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, all'interno dell'ambiente socio-culturale italiano. Come evidenziato dalla revisione della letteratura (p. 116), molte delle ricerche condotte con i genitori si basano su partecipanti nordamericani o anglosassoni, i quali, pur vivendo situazioni molto simili a quelle vissute dai genitori italiani, sono immersi in una

società differente. L'appartenenza a un determinato sistema socioculturale definisce e organizza l'identità stessa della persona. Indagare la persona, significa domandarsi quale sia la relazione che l'individuo instaura con la società nel suo insieme (Baumeister, 1987), eliminare il dato sociale dalla ricerca, significa eliminare una parte sostanziale del fenomeno che si va a studiare.

La volontà di concentrarsi sul punto di vista genitoriale è scaturita da due riflessioni legate sia al mio posizionamento come ricercatrice, sia al ruolo che ricopre il genitore come primo rappresentante del contesto socioculturale in cui la famiglia vive.

Il punto di vista del ricercatore e il relativo posizionamento è strettamente legato al concetto di riflessività, intesa come la necessaria attenzione che chi conduce una ricerca deve porre su quegli elementi intersoggettivi che possono influenzare la raccolta e l'analisi di dati, affinché il processo di ricerca qualitativo rimanga onesto e attendibile (Finlay, 2002).

Adottando questa prospettiva, che ha influenzato anche la scelta delle tecniche adottate per la presente ricerca, risulta chiaro che entrare in contatto con l'altro, in una interazione ricercatore-ricercato o ricercato-ricercatore, può determinare lo scaturire di emozioni e reazioni imprevedibili non dissimili a quelle derivanti da una qualsiasi altra forma di interazione. Scegliere di trattare la tematica Intersex/DSD vuol dire inevitabilmente entrare in relazione con tre attori principali: le persone che vivono una variazione delle caratteristiche del senso biologico, i loro genitori e le varie figure professionali. La riflessione sulla scelta di collaborare con uno di questi attori sociali, mi ha portato ad escludere i primi, per via di una difficoltà intrinseca di entrare in una relazione dialogica, come quella scelta per la presente ricerca, con persone che vivono una situazione medicalizzata fin dalla nascita. La mia esperienza accademica sulla questione Intersex/DSD avrebbe potuto inevitabilmente influenzare una mia possibile azione o reazione durante l'interazione di ricerca, spostando la

mia attenzione riflessiva e la mia *centratura* (La Mendola, 2009) dalla relazione con l'alter. Rispetto invece la scelta di non collaborare con i professionisti della salute, nello specifico con i medici specialisti, la decisione è stata presa sulla base della mia mancanza di esperienza, della mia relativa scarsa conoscenza del mondo medico e della numerosità di ricerche già presenti sul tema, che adottano una prospettiva disciplinare medica e/o sono condotti con professionisti della salute.

Rispetto invece alla riflessione legata al ruolo del genitore, in un contesto decisionale come quello della diagnosi prenatale e postnatale in cui viene chiesto ai genitori di essere gli esperti, la possibilità di seguire il loro percorso, di raccogliere le loro narrazioni e di indagare le loro reti di supporto è sembrato il mezzo più opportuno per poter approfondire l'ambiente in cui bambini e bambine apprendono ad entrare nella socialità, a stare nelle relazioni, a fare esperienza delle prime dinamiche di gruppo e a "fare il genere" (West & Zimmerman, 1987).

Una volta individuato il "chi", è stato il momento di riflettere sul "cosa", ovvero sugli obiettivi generali della ricerca. L'obiettivo principale è stato quello di ampliare la conoscenza di un campo ancora poco esplorato e, adottando una prospettiva pragmatica, di aggiungere un tassello verso la creazione di policy e programmi di supporto genitoriale ad hoc. Per raggiungere questi obiettivi, si è scelto di focalizzare l'attenzione sulla narrazione della diagnosi da parte del genitore e sui fattori di resilienza familiare. Nel primo caso è stata posta particolare attenzione sulla modalità di comunicazione della diagnosi al genitore, l'adattamento del messaggio diagnostico all'interno della vita familiare e la rielaborazione della stessa all'esterno della cerchia più intima. La resilienza familiare è stata invece esplorata andando ad evidenziare i fattori e le azioni messe in atto dai genitori per sostenere figli e figlie nel loro percorso individuale.

### **3.2 La prospettiva indossata**

All'interno della prospettiva del costruttivismo sociale, i significati di concetti e fenomeni sono da considerarsi il risultato di un continuo scambio tra individui che interagiscono fra loro e, così facendo, creano una realtà condivisa. Seguendo il ragionamento legato a questa cornice teorica, è l'interazione sociale che permette alle persone di interpretare e costruire la realtà, esperita come oggettiva, ma in effetti prodotto ultimo dell'interazione stessa tra individui. La comprensione del mondo circostante si basa dunque sulla percezione soggettiva individuale uniformata da elementi culturali e storici comuni, che possono essere modificati attraverso l'interazione sociale. Azione e conoscenza sono in relazione tra loro sia a livello sociale che individuale: il nostro modo di agire, di relazionarci e di percepire i fenomeni non è obiettivo, ma passa attraverso una conoscenza socialmente condivisa e culturalmente definita. Potenzialmente, infatti, ogni sistema culturale produce realtà proprie, non necessariamente coincidenti con quelle di altre culture, ma altrettanto reali. Il processo di costruzione della realtà risulta essere circolare: la cultura, prodotta attraverso l'interazione di mente individuale e società, costituisce a sua volta il terreno attraverso cui mente e società agiscono (Valsiner, 2007). Il mezzo principalmente usato per costruire la realtà è il linguaggio, sistema di comunicazione e rappresentazione sociale che intermedia il passaggio da significato soggettivo a un'oggettività fattuale. Come evidenziato dalla psicologia culturale, ogni significato è mediato, non solo dal linguaggio, ma anche da ogni mezzo attraverso cui possiamo fare esperienza (Cole, 1998). Secondo questa prospettiva, qualsiasi dato, fenomeno e concetto che riteniamo oggettivo è significato socialmente, ivi compreso il sapere scientifico, la scienza medica e le etichette diagnostiche (Conrad, 1992; Brown, 1995; Cooksey & Brown, 1998; Jutel, 2009). Coerentemente anche il genere non è il semplice insieme delle caratteristiche anatomiche, cromosomiche e ormonali dell'individuo, quanto il

prodotto di processi sociali micro e macro (Gergen & Davis, 1997). Ricostruire le logiche di funzionamento, azione e trasformazione che riguardano un individuo, significa dunque tracciare le sue traiettorie sociali e i riferimenti che, all'interno del suo percorso di relazione con l'altro da sé, hanno contribuito a co-costruire i significati delle proprie esperienze.

Per meglio comprendere le esperienze individuali in cui il ricercatore-estraneo si deve immergere, si è scelto di aprire canali di comunicazione diretti con i genitori, focalizzando l'attenzione sull'interazione tra ricercatore e attore sociale nella continua co-costruzione del dato (Kvale, 1996; Palumbo & Garbarino, 2004). L'approccio metodologico primario di questa ricerca è partito dalla *Grounded Theory* (Glaser & Strauss, 1967, 2009) e dalla sua concezione del dato come prodotto, ossia come insieme di unità di significato che permettono di comprendere il funzionamento dello stesso, senza dimenticare che il ricercatore è parte delle possibili narrazioni. Il disegno della ricerca è rimasto aperto, pronto a completare ogni fase del suo percorso sulla base degli elementi contestuali emergenti dalla ricerca stessa. Attraverso l'analisi di ricerche precedenti (revisione sistematica della letteratura), la raccolta di immagini, testimonianze ed esperienze (osservazione partecipante), il mio posizionamento iniziale ha subito diversi mutamenti che mi hanno permesso di passare dall'essere estranea a divenire parte dell'ambiente studiato e prepararmi così al momento successivo della ricerca empirica: l'incontro con i genitori. L'approccio metodologico delineato finora non sembrava essere sufficiente per supportare la ricerca in questa fase di contatto con le famiglie e per questo motivo si è deciso di adottare una prospettiva etnosociologica, particolarmente adatta quando la ricerca si trova a dover affrontare realtà storiche di cui non si ha conoscenza pregressa derivata da studi personali o presenti in letteratura (Bertaux, 2003; Lapassade, 2009). Attraverso la prospettiva delineata da Bertaux è possibile comprendere il funzionamento interno dell'oggetto di studio e, in linea con l'approccio della *Grounded*

Di fronte alla variazione - Impostazione, Direzione e tappe della ricerca

*Theory*, esplorare diverse ipotesi plausibili che emergono dall'analisi delle realtà storico sociali indagata. Per poter arrivare a questa elaborazione, l'etnosociologia focalizza l'attenzione su logiche d'azione, meccanismi sociali, processi di riproduzione e trasformazione dei microcosmi che compongono il mondo sociale dell'individuo ed è attraverso l'analisi di queste unità primarie che è possibile comprendere l'intero mondo sociale del genitore.

### **L'etica della ricerca**

La riflessività del ricercatore coincide con la sua capacità di riconoscere come le proprie esperienze e i contesti da cui proviene informano il processo e i risultati della ricerca. Se il ricercatore riesce ad essere consapevole di come i suoi pensieri, le sue emozioni, la sua storia e l'ambiente socioculturale da cui proviene lo stanno influenzando nel momento di interazione con il partecipante alla ricerca; se riesce a condividere le modalità con cui queste rappresentazioni lavorano nel contesto della ricerca, tenendo un diario che lo guidi nell'analisi del proprio sé, allora si potrebbe affermare che sono stati messe in atto le buone pratiche che determinano il rigore di una buona ricerca qualitativa (Etherington, 2004).

Il ricercatore e la ricercatrice che si trovano a richiedere a delle persone di condividere le loro esperienze di vita, devono rendere conto delle proprie responsabilità nei confronti di tali persone e non solo dei valori e delle linee guida che direzionano l'etica di alcune professioni, come quella psicologica. Questa sensibilità o riflessività nei confronti del lavoro e del posizionamento del ricercatore vale in tutte le ricerche scientifiche in quanto ogni dato raccolto è un dato donato da un'altra persona. Quando si entra in contatto con tematiche ancora poco esplorate e poco conosciute, il ricercatore e la ricercatrice hanno una responsabilità ulteriore, in quanto rappresentanti di un mondo scientifico ed accademico che per la prima volta entra in contatto con un mondo sensibile. Il lavoro pionieristico deve

mettere in conto la mancanza di una solida base di fiducia per il mondo della ricerca che solitamente poggia sui lavori di autori e autrici che hanno già affrontato la tematica. Questa consapevolezza è necessaria in previsione sia di un dialogo potenzialmente difficoltoso tra il ricercatore e il campo, sia di una sensibilità necessaria nell'impostazione di un rapporto di fiducia affinché ricerche future possano prendere vita.

Il mantenimento dell'etica della presenza ricerca è stato perseguito sia attraverso un accordo formale, ossia il consenso informato sottoscritto dai genitori che hanno partecipato all'intervista, sia attraverso il mantenimento di un diario di ricerca su cui annotare emozioni, pensieri, sensazioni e riflessioni che hanno preso il sopravvento in alcuni momenti della ricerca, fuori e dentro i momenti di osservazione partecipante o degli incontri individuali con i genitori. Attraverso questi due accorgimenti, si è cercato di fare propri i quattro obiettivi etici a tutela dei partecipanti di una ricerca (Silverman, 2000): assicurarsi dell'adesione volontaria, mantenere la confidenzialità sia sui dati personali che sui contenuti che emergono nelle interazioni della ricerca, attenzione ad evitare ogni possibile danno al partecipante e mutua fiducia tra il ricercatore e tutti gli attori coinvolti.

### **3.3 La pratica della ricerca**

Delineati i punti principali legati alla questione Intersex/DSD, gli obiettivi esplorativi della ricerca e la prospettiva indossata, è giunto il momento di addentrarsi nella pratica della presente ricerca. I momenti che hanno plasmato il percorso sono stati principalmente tre e verranno brevemente presentati di seguito. Ciò che è importante sottolineare è la

#### **Revisione sistematica della letteratura**

Per poter comprendere al meglio lo stato dell'arte sulla tematica genitorialità di giovani con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, si è scelto di svolgere una revisione della letteratura di tipo qualitativo, adottando il metodo matrice. Inizialmente l'interesse si è



concentrato sull'analisi tematica degli obiettivi degli studi rilevati in letteratura, ma successivamente si è deciso di ampliare l'analisi su diversi aspetti delle ricerche del corpus, per meglio comprendere come hanno agito i ricercatori e le ricercatrici, quali definizioni e classificazioni hanno deciso di adottare, su quali obiettivi hanno deciso di basare le loro ricerche, quali metodologie e quali approcci disciplinari. Una particolare attenzione è stata inoltre posta sugli autori, ossia su eventuali gruppi di ricerca prolifici sulla tematica, variabilità socio-culturale degli studi, influenza di alcune ricerche su altre e affiliazioni degli autori e delle autrici per valutare il posizionamento della ricerca. Gli esiti e le conclusioni della revisione sistematica della letteratura sono presentati nel Capitolo 4 e costituiscono un risultato principale della presente ricerca, indipendente e al contempo rafforzativo dei temi emersi dall'analisi delle interviste.

### **Osservazioni etnografiche**

Durante la preliminare esplorazione del contesto italiano è stata raccolta documentazione scritta e orale per delimitare il campo in cui svolgere la ricerca.

Le letture durante questa fase preliminare si sono focalizzate su diverse fonti, tra cui ricerche empiriche nel contesto italiano (Crocetti, Balocchi, Braida, Lorenzetti, Auricchio), studi di classici inerenti (Fausto-Sterling, Laqueur, Foucault, Kessler), articoli accademici e informazioni da fonti ufficiali (Comunità Europea, Nazioni Unite, Comitato Nazionale di Bioetica), da enti e associazioni italiane (AISIA, AFaDOC, ANIMrkhs ONLUS, ISC ONLUS) e internazionali (ISNA, OII Australia, DSD Families, EuroPSI).

Una concomitante ricerca delle documentazioni orali ha permesso di entrare in contatto con testimoni privilegiati, attivisti, medici e associazioni coinvolti a vario titolo nella costruzione di una rete italiana di ricerca e sostegno in ambito "Intersex/DSD". Questi incontri (21), considerabili come interviste informali (Spradley, 1979, 2016), hanno

consentito non solo una migliore lettura del contesto italiano, ma anche la creazione di legami per il futuro sviluppo della ricerca sul campo svoltosi successivamente.

La prima parte della ricerca sul campo ha previsto periodi di osservazione partecipante (Semi, 2010; Cardano, 2011; Gobo, 1999), per un totale di 6 mesi, durante le visite ambulatoriali in due ospedali del nord Italia e le riunioni associative o incontri privati con esponenti di cinque associazioni di pazienti e genitori presenti sul territorio italiano. L'analisi di questa parte etnografica della ricerca non è presentata all'interno di questo lavoro.

### **Racconti di vita con metodo dialogico**

La seconda fase della ricerca sul campo ha previsto l'incontro con 38 genitori. Coerentemente con la cornice teorica di riferimento, gli incontri individuali hanno seguito un approccio biografico, nello specifico si è deciso di raccogliere i racconti di vita (Bertaux & Bichi, 2003) di ciascun genitore, adottando una prospettiva dialogica (La Mendola, 2009). I genitori sono stati contattati attraverso una lettera spedita via email da medici specialisti e associazioni incontrate durante la fase preliminare di esplorazione del contesto italiano. Nella lettera venivano forniti i miei recapiti personali, in modo da permettere solo ai genitori realmente interessati di poter partecipare alla ricerca. La scelta di entrare in relazione con i genitori, come spiegato nell'Introduzione, ha avuto l'obiettivo principale di esplorare le opinioni di coloro che non sono accademici, attivisti, medici o pazienti, ma che devono affrontare per primi le conseguenze della questione Intersex/DSD sulla pelle dei propri figli/e. Di conseguenza, gli incontri con i genitori hanno perseguito l'obiettivo di esplorare la vita familiare, personale, relazionale e sociale dei genitori, in quanto persone che ricoprono il delicato ruolo di esponenti della cultura in cui vivono, di esperti conoscitori della situazione medica del/la figlio/a e di rappresentanti della famiglia, ambiente in cui bambini/e mettono in

Di fronte alla variazione - Impostazione, Direzione e tappe della ricerca

pratica l'interazione sociale, sviluppano la sfera emotiva (Grusec, 2011) e imparano a fare il genere (West & Zimmerman, 1987).

## CAPITOLO 4

### REVISIONE DELLA LETTERATURA

*Immagina che tu stia facendo un progetto di falegnameria, mettiamo che tu voglia fare un tavolo. Fortunatamente, non è necessario che tu costruisca ogni singolo pezzo. Alcune parti, infatti, sono formati e pezzi standard – lunghi, per esempio, due per quattro – disponibili in qualsiasi negozio di falegnameria. Alcuni sono già stati progettati e realizzati da altre persone, come i tiranti dei cassetti e le gambe tornite. Tutto quello che devi fare è riuscire a sistamarli nei buchi dove hai previsto di metterli, sapendo già che li avresti avuti a disposizione.*

*Mettiamo che tu voglia sostenere un ragionamento, invece che costruire un tavolo. Hai dato vita ad alcuni ragionamenti tuoi, magari sulla base di nuovi dati o informazioni che hai raccolto. Ma non è necessario che tu inventi tutto. Altre persone hanno lavorato sui tuoi stessi quesiti o su questioni inerenti e hanno già creato i pezzi che ti servono. Devi solamente riuscire a sistamarli nel posto che gli spetta. Come il falegname, quando crei la tua parte di ragionamento lascia spazio per le altre parti che sai che puoi ottenere. Puoi farlo, cioè, solo se sai che sono a disposizione per essere usate. E questa è una buona ragione per conoscere la letteratura: in modo che tu sappia che ci sono pezzi disponibili e che tu non perda tempo per fare qualcosa che è già stato fatto.*

(Becker, 1986, pp. 141-142, trad. personale)

Il primo passo del presente lavoro di ricerca è consistito nella strutturazione di una revisione sistematica della letteratura, con il fine sia di comprendere se e come il punto di vista dei genitori viene studiato all'interno del mondo accademico-scientifico, sia di situare coerentemente la ricerca all'interno della letteratura scientifica di riferimento.

Come delineato nel capitolo 3, l'obiettivo della ricerca non è quello di quantificare un fenomeno legato alla genitorialità di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, ma più che altro delineare un quadro e dare una voce a chi tra i genitori ha condiviso la propria esperienza. Anche la presente revisione della letteratura segue questo fine: fornire un'immagine di come la ricerca scientifica ha esplorato finora le esperienze genitoriali di madri e padri di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. L'obiettivo ultimo è quello di comprendere quali sono stati finora gli interessi della comunità scientifica e quali possono essere le direzioni future ancora inesplorate. Per perseguire questi obiettivi, e mantenere la linea paradigmatica-metodologica scelta per la ricerca, la prima fase della ricerca si è svolta utilizzando specifiche metodologie della revisione sistematica della letteratura, andando oltre alla semplice analisi del risultato quantitativo o qualitativo degli studi presi in considerazione, ma esplorando e analizzando specifici aspetti che possono aver influenzato le ricerche nel tempo e che possono rendere con chiarezza quali sono i cosiddetti *gap* della letteratura. Nello specifico, i tre momenti in cui è stata suddivisa la revisione, ossia la ricerca del materiale, l'analisi dello stesso e la presentazione dei risultati, sono stati impostati sulla base di indicazioni e modelli ampiamente usati nella letteratura riguardante le revisioni sistematiche. I risultati della revisione della letteratura presentati in questo capitolo sono riportati seguendo le indicazioni contenute nel *PRISMA Statement* (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) (Liberati, et al., 2009).

La presente revisione sistematica della letteratura si è avvalsa di due approcci ampliamenti utilizzati nella ricerca scientifica per analizzare e integrare i dati provenienti da diversi studi accomunati da un tema specifico e scelti in base a criteri inclusivi chiaramente esplicitati. Il primo approccio è coinciso con il momento iniziale della ricerca di scritti alla creazione di un corpus su cui basare la successiva analisi. L'intero processo di ricerca di questa prima fase si è svolto seguendo le indicazioni del modello SPIDER (Cooke, Smith, & Booth, 2012) e le linee guida per le revisioni sistematiche di Booth et al. (2012; 2016), grazie a cui è stato possibile estrapolare un numero soddisfacente di ricerche, sia pubblicate che inedite, recuperate da banche dati e siti specializzati. Sulla base dei criteri di esclusione, è stato poi possibile delimitare il numero degli studi attinenti e così formare il corpus definitivo.

La seconda fase, quella della revisione sistematica vera e propria, è stata divisa a sua volta in due momenti: l'estrazione e l'elaborazione dei dati. Dopo aver definito il corpus delle ricerche, si è potuto procedere con la creazione di una matrice, estrapolando, codificando e annotando all'interno di un foglio elettronico le specifiche caratteristiche di questi studi. Il metodo matrice consente infatti di inserire all'interno di un dataset i dati provenienti da studi anche molto diversi tra loro, permettendo di porre sullo stesso piano sia narrazioni emergenti da sintesi qualitative, che fattori propri delle raccolte dati quantitative. Grazie a questa impostazione, la revisione sistematica si basa sulla conduzione di analisi comparative qualitative, fondate sul dialogo tra il dato qualitativo e il dato quantitativo (Candy, King, Jones, & Oliver, 2011; Garrard, 2004), che porta al riconoscimento di temi comuni e *gap* della letteratura, permettendo di giungere a conclusioni non ovvie e difficilmente individuabili con un semplice riassunto del materiale del corpus. Infine, la matrice è un sistema dinamico di categorizzazione, che si arricchisce con l'avanzamento dell'analisi del corpus, modellandosi sulla base degli obiettivi della ricerca e favorendo un'analisi approfondita. Per tutte queste

ragioni il metodo scelto ha permesso di perseguire lo scopo principale di questa revisione sistematica della letteratura, giungendo, attraverso la fase di elaborazione, ad una sintesi qualitativa puntuale dello stato dell'arte attuale e delle possibili direzioni future della ricerca con genitori e caregiver di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico.

In concreto, il processo di compilazione della matrice ha previsto l'estrazione dei dati da ogni studio del corpus, l'inserimento di questi dati all'interno di colonne riportanti una serie di categorie, elaborate sia preventivamente sulla base delle indicazioni delle linee guida (Booth, Papaioannou, & Sutton, 2012), che successivamente attraverso l'uso di categorie elaborate appositamente per la presente revisione. Il processo di elaborazione qualitativa si è invece focalizzato su più punti dei diversi studi, al fine di avere un quadro completo dello stato dell'arte. L'attenzione in particolare è stata rivolta verso i dati bibliometrici, gli obiettivi, i disegni di ricerca e i risultati delle ricerche facenti parte il corpus.

#### **4.1 Le revisioni della letteratura precedenti**

La revisione degli studi presenti in letteratura è un momento fondamentale di qualsiasi produzione scientifica e istituzionale, dalle ricerche in ambito accademico, alla creazione di nuove policy o pubblicazione di riflessioni tematiche. La necessaria inclusione di materiale precedentemente scritto sul tema, non è solamente dovuta all'inutilità di proporre studi che si basano su domande di ricerca che potrebbero trovare risposta nella semplice revisione di ricerche esistenti (Mulrow, 1994), ma anche per le difficoltà in cui possono incorrere decisori politici, attori istituzionali e professionisti nell'usare ricerche non sufficientemente integrate (Higgins & Green, 2011). La validità di quanto detto va applicata anche nel momento in cui ci si appresta a condurre una revisione della letteratura, rendendo conto anche di quali lavori di revisione sono stati precedentemente condotti. Le tre revisioni di studi condotti con genitori che la ricerca bibliografica ha riportato sono state escluse dall'analisi della presente revisione,

ma sono state un utile spunto per determinare quanto prodotto finora nel campo delle revisioni su studi con genitori di persone con variazioni del sesso biologico. Nonostante il buon numero di studi sulla genitorialità di persone Intersex/DSD, in questo campo di ricerca c'è una sostanziale mancanza di revisioni complete della letteratura. Le tre pubblicazioni individuate non prendono in considerazione in maniera esaustiva tutte le situazioni che ricadono sotto i termini ombrello "Intersex" o DSD, quanto piuttosto uno specifico gruppo di diagnosi accomunate da una aneuploidia dei cromosomi sessuali. L'attenzione verso questo specifico insieme di diagnosi non è sorprendente, alla luce anche della distribuzione interna del corpus della presente revisione della letteratura, il quale risulta quasi nettamente diviso in due gruppi: gli studi che si focalizzano sulle anomalie dei cromosomi sessuali (SCA) e gli studi che prendono in considerazione altre sindromi. Come ben evidenziato nei prossimi paragrafi, spesso gli obiettivi, i disegni di ricerca e i metodi del gruppo di studi SCA differiscono da quelli dell'altro gruppo di studi e, per questo motivo, le analisi del corpus sono state spesso condotte tenendo conto di questa differenza.

Tornando alle revisioni della letteratura condotte precedentemente, risulta quindi importante un primo dato: la mancanza di una revisione della letteratura esaustiva sulla genitorialità di persone con situazioni cliniche o sindromi che ricadono sotto l'ombrello Intersex/DSD.

Per quanto riguarda le revisioni esistenti, gli obiettivi e i risultati ottenuti sono simili a quanto rilevato dalla presente letteratura. I tre studi si basano sulla diagnosi prenatale di una o più sindromi legate ad anomalie dei cromosomi sessuali, indagando le percentuali di interruzione di gravidanza a seguito della diagnosi (Mansfield, Hopfer, & Marteau, 1999), i fattori che influenzano la decisione dei genitori di continuare o interrompere la gravidanza (Jeon, Chen, & Goodson, 2012) e quali informazioni dovrebbero essere fornite ai genitori



affinché prendano una decisione informata sulla diagnosi (Girardin & Van Vliet, 2011). Lo studio di Mansfield, et al. (1999) si basa su 20 ricerche pubblicate tra il 1980 e il 1998 e risulta quindi essere datato e poco esaustivo, visto il numero di diverse diagnosi prenatali prese in considerazione, tra cui sindrome di Klinefelter e sindrome di Turner. Ciò che manca nello studio di Mansfield, et al., è inoltre una chiara giustificazione delle possibili motivazioni che possono influenzare un diverso rating di interruzione di gravidanza tra diagnosi diverse. La revisione condotta da Jeon, et al., (2012) sembra sopperire a questi punti, dato il focus sulle sole anomalie dei cromosomi sessuali e l'interesse sui fattori che influenzano l'interruzione di una gravidanza a seguito di diagnosi prenatale. Nonostante gli studi presi in considerazione da Jeon, et al., siano comunque datati, i risultati riportati dagli autori sono coerenti con quanto rilevato nella presente letteratura e permettono quindi di evidenziare un mantenimento del tempo di quei fattori che influenzano il *decision making* dei genitori: il tipo di diagnosi, l'età gestazionale al momento della diagnosi, l'età del genitore, le competenze in campo genetico di chi fornisce la diagnosi e il numero di figli o il desiderio di avere (più) figli. Coerentemente con i fattori evidenziati, Gardin, et al., (2012) propongono quindi una serie di temi che dovrebbero essere affrontati nel momento del counselling con coppie che hanno ricevuto una diagnosi prenatale, affinché queste possano prendere una decisione realmente informata sul proseguimento della gravidanza. Come già evidenziato nei capitoli introduttivi, le informazioni fornite ai genitori dovrebbero basarsi su studi longitudinali condotti con individui che hanno ricevuto sia una diagnosi prenatale che postnatale. Inoltre, le informazioni che dovrebbero essere fornite ai genitori riguardano diverse sfere dello sviluppo del bambino con sindrome di Klinefelter, al di là del semplice dato medico: sviluppo dell'aspetto fisico nella norma (ad eccezione di una maggiore altezza), maggiore rischio di difficoltà nell'apprendimento, pubertà spontanea, dimensione ridotta dei testicoli,

somministrazione di testosterone a partire dall'adolescenza, maggiore rischio di ginecomastia, orientamento sessuale simile alla popolazione generale e infertilità, ma con possibilità di avvalersi di diverse tecniche di riproduzione assistita per poter procreare.

#### **4.2 Preparazione del corpus: la ricerca sistematica della letteratura**

L'obiettivo di questa revisione sistematica è quello di sintetizzare e esplorare studi che valutino il punto di vista di genitori e caregivers di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Nello specifico si è voluto indagare sia qual è lo stato dell'arte attuale che le possibili direzioni future della ricerca, andando ad identificare nello specifico:

- Quali termini vengono usati per descrivere le variazioni delle caratteristiche del sesso biologico;
- quali sono i contesti socioculturali maggiormente indagati e chi sono i genitori e i caregivers che hanno partecipato alle ricerche;
- quali sono le domande di ricerca e i metodi che guidano gli studi sui fattori psicosociali legati al caregiving e alla genitorialità;
- quali sono i risultati ottenuti;
- quali sono i gruppi di ricerca, le discipline e gli enti all'interno dei quali vengono condotte le ricerche.

L'impostazione ampia della domanda di ricerca e la natura prettamente esplorativa di questa revisione, hanno quindi richiesto di impostare dei confini ampi, ma ben definiti, per la ricerca del materiale del corpus, fase iniziale della revisione stessa.

#### **Criteri di inclusione ed esclusione**

I criteri utilizzati per definire il corpus finale sono stati impostati sulla base della necessità esplorativa della ricerca. Per questo motivo è stato valutato l'utilizzo di strategie di ricerca già esistenti. Il modello PICO, ampiamente utilizzato per la strutturazione domande di

ricerca di tipo clinico (Centre for Reviews and Disseminations, CRD; Higgins & Green, 2011), prende in considerazione 4 fattori (*Population, Intervention, Comparison, Outcome*) per impostare i criteri di inclusione/esclusione di una revisione sistematica della letteratura di tipo quantitativo. Proprio la natura prettamente quantitativa dei fattori presi in considerazione dal modello ha fatto sì che PICO non risultasse adatto allo scopo (Booth A. , 2001), vista la necessità di includere anche studi impostati su metodologia qualitativa o mista, che dialogano difficilmente con i 4 fattori proposti dal modello. Un secondo modello, sviluppato specificatamente per revisioni sistematiche di studi quantitativi, qualitativi e misti, è SPIDER (Cooke, Smith, & Booth, 2012), che prende in considerazione 5 fattori: il campione (*Sample*), il fenomeno di interesse (*Phenomenon of Interest*), il disegno della ricerca (*Design*), la valutazione (*Evaluation*) e la tipologia della ricerca (*Research type*). Come evidenziato nella Figura 3 tratta da Cooke et al. (2012), il modello SPIDER si basa sulle componenti principali del modello PICO, fornendo tuttavia una maggior adattabilità del modello permettendo di includere studi che adottano epistemologie e metodologie diverse, sia attraverso l'impiego di termini alternativi maggiormente inclusivi, che grazie all'introduzione di un nuovo criterio specifico: la tipologia della ricerca (*Research type*).

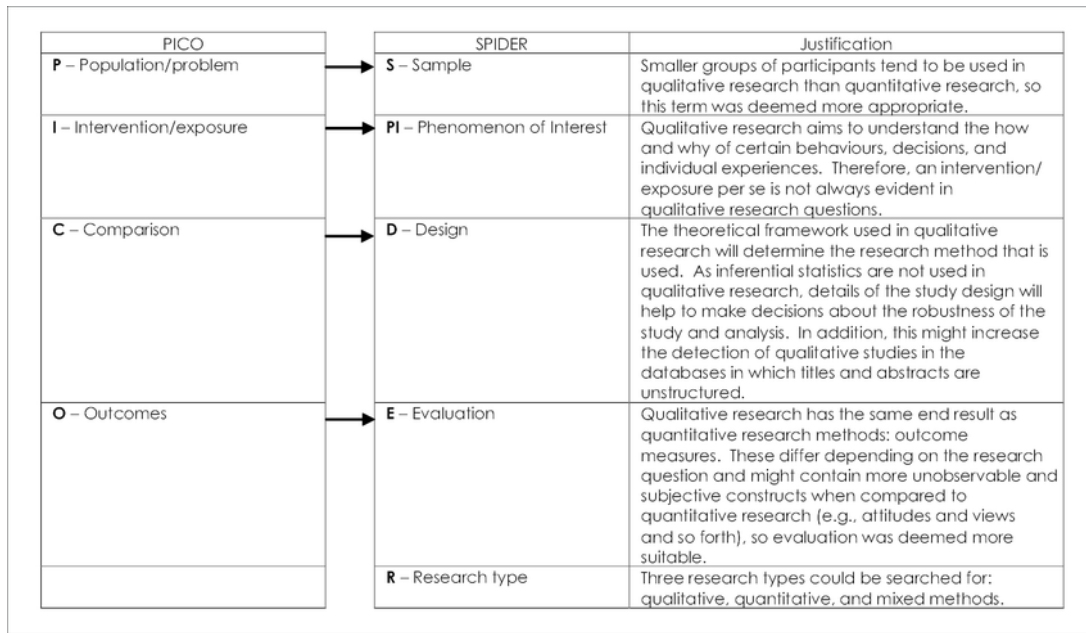


Figura 3. La strutturazione del modello di ricerca SPIDER a partire dal modello di ricerca PICO (Cooke, Smith, & Booth, 2012).

I criteri di inclusione/esclusione della presente revisione si sono dunque basati sulle 5 componenti del modello SPIDER, più un'ulteriore componente linguistica.

### *Campione*

Sono stati inclusi solo studi condotti con madri, padri e caregivers di persone con una o più variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Non sono stati impostati criteri in base all'età, genere e etnia dei genitori o dei caregivers, per questo motivo nessuno studio è stato escluso sulla base di queste categorie. Studi che hanno coinvolto sia genitori che altri partecipanti (e.g. altri caregivers, adulti con variazioni dello sviluppo del sesso, professionisti della salute...) sono stati inclusi nella revisione.

### *Fenomeno di Interesse*

Tutti gli studi si sono focalizzati su quali sono quegli aspetti indagati in letteratura che riguardano l'essere genitore/caregiver di una persona con variazioni dello sviluppo del sesso biologico. Sono stati inclusi studi focalizzati sia su gruppi di variazioni dello sviluppo del sesso che su singole variazioni. Sono altresì stati inseriti studi che confrontano variazioni

dello sviluppo del sesso con altre diagnosi cliniche non legate alle caratteristiche del sesso biologico.

#### *Disegno di ricerca*

Vista la necessità di includere studi basati su epistemologie della ricerca diverse tra loro, non è stato impostato un criterio esclusivo di ricerca sulla base delle metodologie di ricerca adottate, ad eccezione delle revisioni sistematiche della letteratura che sono state escluse dalla presente revisione.

#### *Valutazione*

Sono stati inclusi solo studi riguardanti azioni, reazioni e fattori psicosociali legati all'essere genitore/caregiver di una persona con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Studi riguardanti i soli fattori bio-medici dei genitori sono stati esclusi.

#### *Tipologia della ricerca*

Tutti gli studi inclusi nella revisione riportano ricerche empiriche condotte utilizzando metodi quantitativi, qualitativi o mixed methods. Sono quindi state quindi escluse riflessioni teoriche o non basate su ricerche empiriche riportate per la prima volta in una pubblicazione.

#### *Lingua*

Tutti gli studi inclusi nella revisione presentavano almeno l'abstract in lingua inglese. Studi condotti in altre lingue in cui non vi era nessun riassunto/abstract in lingua inglese sono stati esclusi.

### **La ricerca del materiale**

La ricerca di studi rilevanti per la revisione sistematica si è basata sia sulla letteratura scientifica pubblicata in riviste specializzate, sia su testi inediti sempre di natura scientifica. La ricerca iniziale è stata condotta il 18 dicembre 2015 utilizzando 4 database elettronici (Scopus, PsycINFO, Socindex e ISI Web of Knowledge), senza porre alcuna limitazione

rispetto alla data di pubblicazione, al paese di pubblicazione o alla tipologia di documento. Le parole chiave utilizzate per svolgere questa prima ampia ricerca sono state divise in due liste: una serie di termini, nomi di sindromi e quadri clinici specifici che rientrano sotto l'ombrello delle etichette Intersex/DSD e le principali parole utilizzate per descrivere la genitorialità (Tabella 2). Per facilitare l'uso di queste parole chiave all'interno dei database di ricerca, sono stati utilizzati operatori booleani (AND e OR) e wildcards.

<b>Etichette Intersex/DSD</b>	<b>Genitorialità/Caregiving</b>
Intersex	Parent*
DSD/Disorder of Sex Development	Mother*
Hermaphrodit*	Father*
Klinefelter syndrome	
Turner syndrome	
Morris syndrome	
CAH/Congenital Adrenal Hyperplasia	
AIS/Androgen Insensitivity Syndrome	
PAIS/Partial Androgen Insensitivity Syndrome	
CAIS/Complete Androgen Insensitivity Syndrome	
Ambiguous genitalia	
Gonadal dysgenesis	
Rokitansky syndrome	
Hypospadias	

Tabella 2. Parole chiave utilizzate per cercare studi con genitori di persone con variazioni dello sviluppo del sesso biologico

Questa prima ricerca nei database ha portato un totale di 634 risultati, ridotti a 141 studi dopo aver esaminato i titoli e gli abstract in lingua inglese e aver escluso studi non inerenti o ripetizioni. A seguito della lettura integrale di ogni studio e all'applicazione dei criteri di inclusione/esclusione o a causa dell'impossibilità di trovare una copia cartacea o digitale dello studio, il numero delle ricerche è stato ulteriormente ridotto a 71. Sono state dunque controllate le bibliografie di ognuna delle 71 pubblicazioni, nonché delle 4 revisioni della letteratura escluse dal corpus (Mansfield, Hopfer, & Marteau, 1999; Girardin & Van Vliet, 2011; Jeon, Chen, & Goodson, 2012; Zainuddin, Grover, Shamsuddin, & Mahdy, 2013) per

poter ottenere ulteriori studi rilevanti per la revisione. Da questa ulteriore ricerca sono emersi 15 riferimenti bibliografici, tutti rispondenti ai criteri di inclusione/esclusione.

Una nuova ricerca con le stesse parole chiave è stata condotta negli stessi database il 16 dicembre 2016, al fine di trovare ricerche più recenti, visto il crescente interesse verso la tematica. Questa seconda ricerca ha prodotto 23 risultati, ridotti a 21 a seguito dell'applicazione dei criteri di inclusione/esclusione. Un'ulteriore ricerca è stata condotta all'interno di database regionali in lingua inglese, nello specifico *African Journals Online*, *Central and Eastern Europe Online* e *Indian Citation Index*. Solo il primo database ha prodotto 2 risultati rilevanti, inseriti successivamente nel corpus (Osifo & Nwashili, 2008; Osifo & Amusan, 2009).

Dato l'obiettivo esplorativo e inclusivo della ricerca, il corpus è stato ulteriormente ampliato per poter includere anche studi rilevanti inediti o non identificabili da database specializzati come quelli già utilizzati. Per trattare questa terza fase della ricerca sono stati impiegati il motore di ricerca *Google Scholar*<sup>37</sup>, il sito *Academia.edu*<sup>38</sup>, il database *OpenGray*<sup>39</sup> (banca dati contenente ricerche europee non pubblicate) e database specifici per tesi universitarie (*Index to thesis in Great Britain and Ireland* e *ProQuest dissertations and thesis databases*). Infine, è stata anche condotta una ricerca all'interno dei siti web di alcune delle maggiori organizzazioni di diritti umani Intersex/DSD: ISNA, OII International, OII Australia, StopIGM, AccordAlliance, InterACT, Organizzazione Mondiale della Sanità e le Nazioni Unite. La sola ricerca nel database OpenGray ha prodotto un riferimento non presente nei 109 studi identificati precedentemente, tale studio non è però entrato a far parte del corpus perché impossibile da recuperare in forma cartacea o digitale. Il numero definitivo di studi è

---

<sup>37</sup> <https://scholar.google.it>

<sup>38</sup> <https://www.academia.edu>

<sup>39</sup> <http://www.opengrey.eu>

stato quindi fissato a 109. L'intero processo di selezione è riassunto nella Figura 4, mentre la lista completa degli studi esclusi e irrecuperabili è riportata nell'Appendice B.

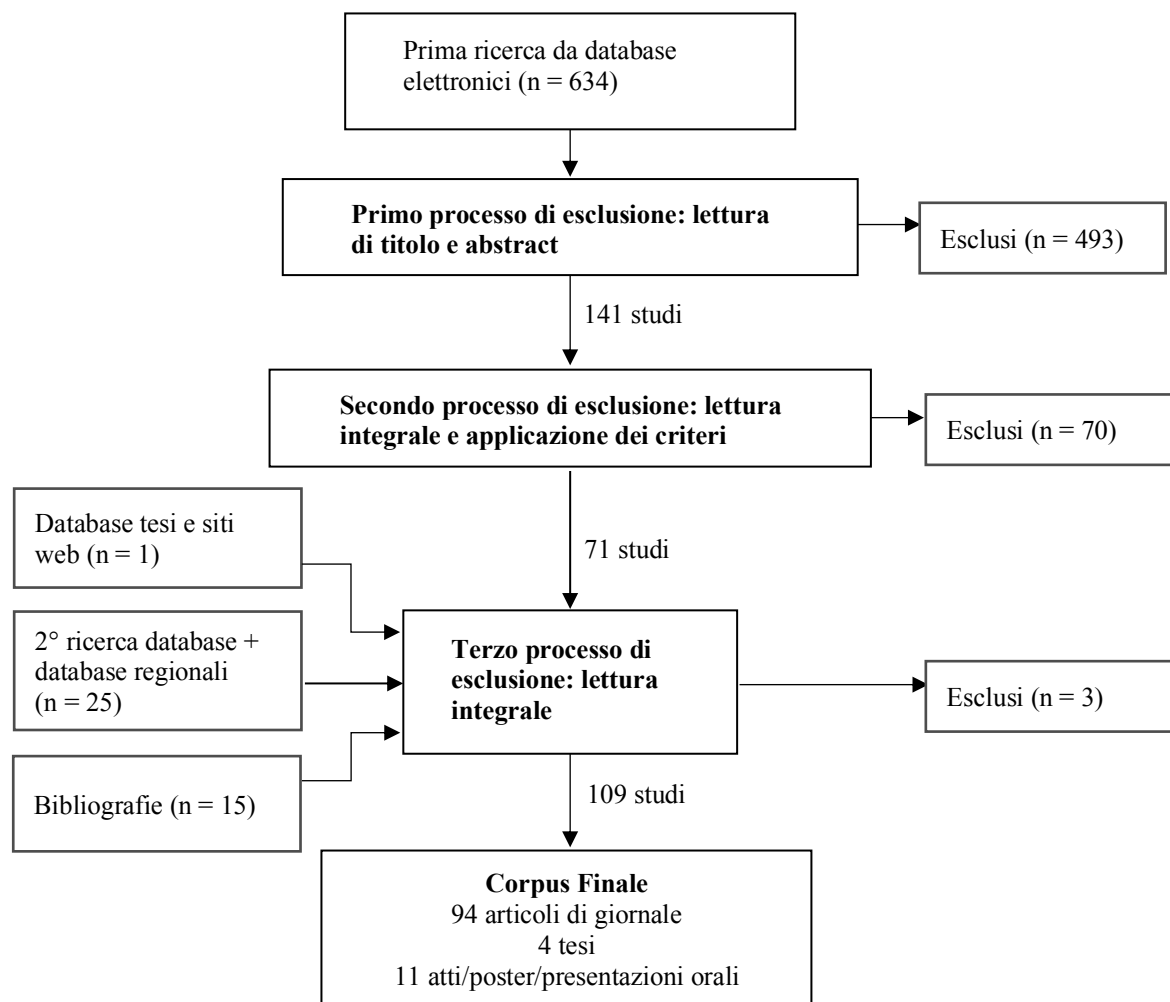


Figura 4. Diagramma di flusso illustrativo del processo di ricerca e di inclusione/esclusione per la formazione del corpus (Liberati, et al., 2009)

### Codifica dei dati: la creazione della matrice

La matrice è un dataset che permette di estrapolare dati specifici per ogni documento facente parte del corpus, secondo diverse categorie/etichette impostate dal ricercatore. La divisione di un documento in categorie specifiche permette di individuare le traiettorie comuni e *gap* della ricerca negli studi analizzati. Le etichette adottate nella presente revisione sistematica della letteratura sono state impostate sia sulla base dei suggerimenti contenuti nel manuale di Booth, et al. (2012), sia sulla base di un brainstorming sugli aspetti importanti da



rilevare nella presente revisione, sia su eventuali tematiche emerse durante la lettura integrale preliminare degli studi del corpus.

Per poter rispondere al meglio ai 5 obiettivi che la presente revisione si era posta, si è deciso di creare due matrici separate. La prima matrice si focalizza invece sui dati contenuti nei 109 studi del corpus. Analisi comparative qualitative condotte su questa seconda matrice hanno permesso di rispondere ai primi quattro quesiti delineati negli obiettivi della presente revisione sistematica della letteratura. Una descrizione completa delle categorie utilizzate nelle due matrici è disponibile nell'Appendice C. La seconda matrice si focalizza sugli autori del corpus, al fine di rispondere all'ultimo quesito delineato negli obiettivi della revisione della letteratura. In questa seconda matrice vengono inseriti i dati specifici disponibili per ogni singolo autore di ogni studio presente nel corpus.

La compilazione delle due matrici ha richiesto una lettura attenta degli studi da parte mia e di due assistenti di ricerca con cui sono state concordate linee guida specifiche per la compilazione di ogni categoria e con cui sono stati condivisi e discussi eventuali dubbi. Le decisioni che hanno guidato la compilazione della matrice verranno esposte nei singoli paragrafi che seguono, va però detto sin d'ora che le analisi presentate nei diversi paragrafi si sono focalizzate solamente sulla rilevazione di dati riguardanti gli studi con genitori/caregiver. Per questo motivo non sono stati inseriti nella prima matrice gli obiettivi, i metodi e i risultati delle ricerche inerenti partecipanti che non fossero i genitori o i caregiver stessi (e.g. pazienti, figli/e, professionisti della salute, *stakeholder*).

#### **4.3 Riferimenti terminologici: etichette e definizioni nei diversi studi**

Il primo scopo della ricerca era quello di individuare qual è il termine utilizzato dagli autori e dalle autrici per identificare le variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Nello specifico, visto il dibattito attuale sulla rivendicazione all'utilizzo di taluni termini

piuttosto di altri in diversi campi disciplinari e attivistici, è sembrato opportuno esplorare se vengono usati termini ombrello, se l'utilizzo di eventuali termini ombrello implica la presenza fissa di specifiche diagnosi e/o quadri clinci, se in letteratura sono rappresentate equamente le esperienze di genitori di persone con diverse situazioni cliniche e se esistono degli andamenti temporali per quanto riguarda l'interesse verso specifici gruppi di diagnosi e/o l'uso di alcune etichette.

Questo primo scopo è stato perseguito analizzando i termini adottati da autori e autrici nei titoli e negli abstract degli studi presi in considerazione. Non sono stati presi in considerazione invece eventuali precisazioni contenute nel testo dello studio, proprio per focalizzarsi su quale etichetta viene utilizzata nelle occasioni in cui è necessario scegliere quale termine specifico utilizzare per inquadrare l'argomento di discussione in modo immediato e diretto. In questo modo si è voluto inquadrare quale termine/definizione univoca è stata scelta da autori e autrici per parlare di un tema così complesso.

Sulla base delle terminologie maggiormente utilizzate in generale in letteratura e in particolare nei titoli e negli abstract degli studi presi in considerazione nella presente revisione, sono stati individuati 5 sottogruppi identificati con i 5 termini che vengono utilizzati da autori e autrici per raggruppare diverse situazioni cliniche.

#### *DSD*

Insieme di studi che utilizzano la sigla DSD in riferimento alle situazioni di variazioni delle caratteristiche del sesso biologico che prendono in considerazione. Gli studi che adottano questo termine-ombrello sono 19.

#### *GA*

Con la sigla GA si intendono i 12 studi che prendono in considerazione situazioni in cui i genitali del figlio o della figlia sono clinicamente definiti ambigui. Gli autori e le autrici di

questi studi hanno usato diverse varianti per definire queste situazioni: Anomalie Genitali (1), Ambiguità Genitali (5), Genitali Ambigui (4), Genitali Atipici (1).

### *Diagnosi*

Sotto questa etichetta sono stati raccolti tutti quegli studi che si focalizzano solo su una diagnosi clinica specifica, per un totale di 18 studi.

### *Intersex*

Questo termine-ombrello indica tutti gli studi che adottano il termine inglese *Intersex* per descrivere un insieme di quadri clinici e/o sindromi specifiche. Gli studi che rientrano in questa categoria sono 7.

### *Intersex/DSD*

Un solo studio ha adottato la definizione binomiale Intersex/DSD per indicare 4 differenti diagnosi cliniche.

### *SCA*

L'anagramma SCA (*Sex Chromosome Aneuploidy*) indica 52 studi che si focalizzano solamente sulle diagnosi legati a una variazione del numero (aneuploidia) dei cromosomi sessuali. Le tre diverse varianti terminologiche adottate per definire le SCA sono state: *Sex Chromosome Aneuploidies / Abnormalities / Anomalies*.

Dopo una prima conferma dell'utilizzo di termini ombrello diversi per indicare l'insieme di diverse variazioni delle caratteristiche del sesso, si è deciso di procedere andando ad individuare quali situazioni cliniche e/o diagnosi sindromiche specifiche vengono prese in considerazione quando viene scelto un termine ombrello piuttosto che un altro. Per perseguire questo obiettivo, sono state estrapolate dai testi degli studi le descrizioni dei diversi quadri clinici presi in considerazione per la ricerca. I risultati presentati nella Tabella 3, mostrano dunque una numerosità maggiore rispetto ai 109 studi della presente revisione sistematica, in

quanto ogni studio, ad eccezione di quelli focalizzati su diagnosi specifiche (Diagnosi), ha riunito sotto un unico termine diverse situazioni cliniche.

	<b>DSD</b>	<b>GA</b>	<b>Diagnosi</b>	<b>Intersex</b>	<b>Intersex/ DSD</b>	<b>SCA</b>	<b>TOT</b>
<i>ISC</i>	15	7	12	4	1	0	39
<i>Variazioni cromosomiche</i>							
<i>AIS</i>	11	3	3	2	1	0	20
<i>Disgenesia gonadica</i>	10	3	0	0	1	0	14
<i>Ipospadi</i>	5	0	3	0	1	0	9
<i>Sindrome di Turner</i>	1	0	0	0	0	8	9
<i>Sindrome di Klinefelter</i>	1	0	0	0	0	8	9
<i>5 alfa reduttasi</i>	2	4	0	0	0	0	6
<i>Estrofia cloacale</i>	0	5	0	0	0	0	5
<i>Ermafroditismo</i>	1	2	0	1	0	0	4
<i>ND</i>	2	1	0	1	0	0	4
<i>Sindrome MRKH</i>	1	1	0	0	0	0	2
<b>TOT</b>	<b>50</b>	<b>27</b>	<b>18</b>	<b>8</b>	<b>3</b>	<b>52</b>	<b>159</b>

Tabella 3. Numero di volte in cui ogni specifica diagnosi compare in un gruppo di studi identificato da un termine ombrello specifico

Nello specifico infatti, i 19 studi che rientrano nel gruppo DSD prendono in considerazione le diagnosi ISC (15), AIS<sup>40</sup> (11), Disgenesia gonadica (10), Ipospadi (5)

<sup>40</sup> Con il termine AIS ci si riferisce all'insieme di situazioni cliniche che rientrano nella diagnosi di PAIS (Sindrome da Insensibilità Parziale agli Androgeni) o CAIS (Sindrome da Insensibilità Completa agli Androgeni).

Ermafroditismo<sup>41</sup> (1), Sindrome di Klinefelter (1), Sindrome di Turner (1), Sindrome di MRKH (1), 5 alfa reduttasi (2) e variazioni cromosomiche (1). Non vengono specificate invece le diagnosi in due studi che rientrano in questo gruppo (ND).

Con il termine Ambiguità/Anomalia genitale, gli autori e le autrici si riferiscono invece a situazioni cliniche e diagnosi specifiche che portano a una diversità dello sviluppo dei genitali interni o esterni, tra queste: ISC (7), AIS (3), Disgenesia gonadica (3), Estrofia della Cloaca (5), Ermafroditismo (2), Sindrome MRKH (1), 5 alfa reduttasi (4), variazioni cromosomiche (1), 1 Non Disponibile.

L'insieme di studi che prendono in considerazione genitori e caregivers di persone con una sola Diagnosi specifica si focalizzano invece su 3 quadri clinici: ISC (12), AIS (3) e Ipospadi (3).

Il termine ombrello Intersex viene invece utilizzato quando gli studi prendono in considerazione diagnosi di ISC (4), AIS (2) e Ermafroditismo (1). Manca anche per questo gruppo un chiaro riferimento diagnostico in un caso.

Similmente alla distribuzione diagnostica vista negli altri gruppi, anche nel caso del singolo studio che adotta i due termini ombrello per eccellenza, Intersex/DSD, vengono inclusi nella ricerca genitori e caregivers di persone con diagnosi di ISC, Ipospadi, AIS e disgenesia gonadica.

Infine, sotto la sigla SCA ricade un importante numero di studi, 52, che si focalizzano sull'esperienza genitoriale di persone con figli/e che presentano una variazione dei cromosomi sessuali. Nello specifico le aneuploidie più studiate singolarmente sono la

---

<sup>41</sup> Con il termine Ermafroditismo si indicano tutte quelle situazioni cliniche definite come Ermafroditismo Vero (o completo) o Pseudoermafroditismo (maschile o femminile).

Sindrome di Klinefelter (8) e la Sindrome di Turner (8), mentre i restanti studi prendono in considerazione diverse aneuploidie dei cromosomi (36).

Per maggiore chiarezza, i risultati qui esposti, sono mostrati anche nel Grafico 1.

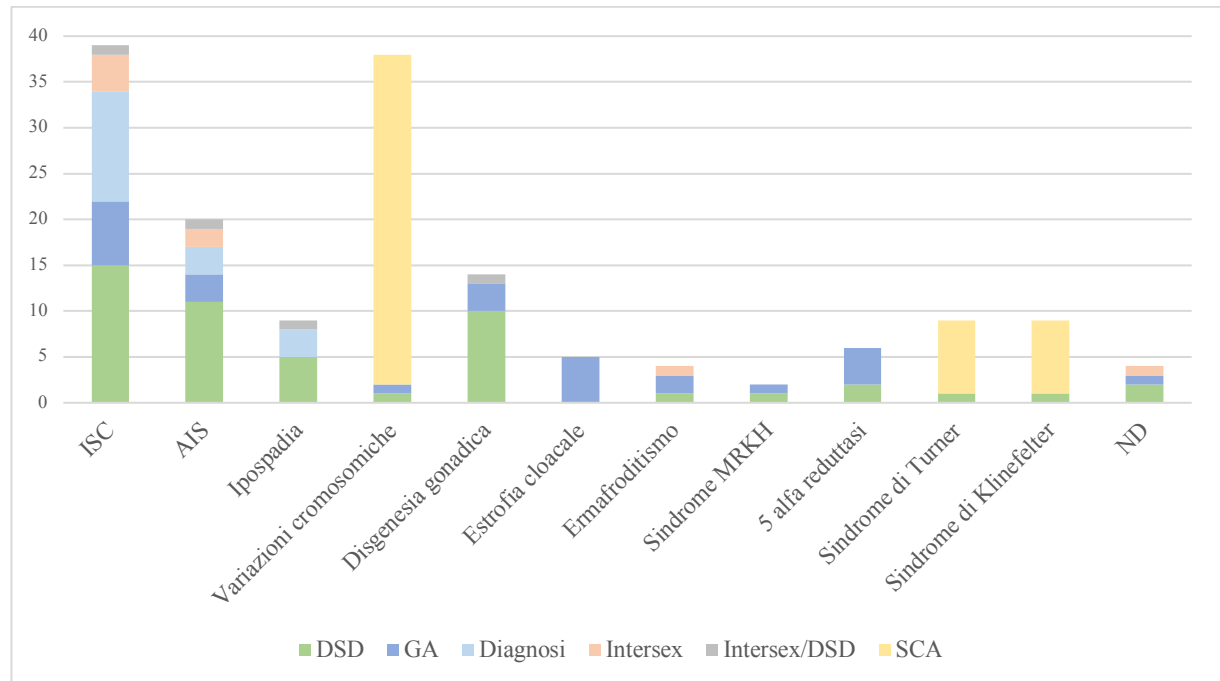


Grafico 1. Numero di volte in cui compare una specifica diagnosi all'interno degli studi presi in considerazione per la revisione. In ogni colonna viene specificato come si suddividono le diagnosi specifiche in ogni gruppo di studi identificato da un termine ombrello specifico

Da una prima analisi è emerso quindi che in letteratura sono ampiamente rappresentate le esperienze di genitori e caregivers di persone con diagnosi ISC (39), AIS (20) e Disgenesi Gonadica (14). Il dato più interessante risulta però essere la netta rappresentatività di studi focalizzati solo sulle diagnosi SCA. Nello specifico della presente revisione, quasi la metà dei 109 studi presi in considerazione riguardano proprio queste variazioni dei cromosomi sessuali. Per questo motivo si è deciso di condurre un'analisi più approfondita che dividesse il corpus in due gruppi: da un lato i 52 studi sulle SCA, dall'altro i 57 studi che prendono in considerazione gruppi di variazioni delle caratteristiche del sesso fenotipico non accomunate da un'aneuploidia dei cromosomi sessuali. Per questo gruppo è stato scelto di usare la sigla VCF (Variazioni delle Caratteristiche Fenotipiche).

Tra le analisi compiute per perseguire il primo obiettivo della revisione della letteratura è emersa dunque la necessità di condurre una più approfondita valutazione di quali quadri clinici o sindromi vengono presi in considerazione in ogni studio che adotta il termine ombrello SCA.

Come già anticipato, 16 studi si focalizzano solamente sulla Sindrome di Klinefelter (8) o sulla Sindrome di Turner (8). Tuttavia, come mostrato nella Tabella 4, anche quando diverse situazione cliniche vengono riunite sotto il termine ombrello SCA, le sindromi di Klinefelter e Turner sono spesso presenti, insieme ad altre situazioni legate a una variazione dei cromosomi sessuali.

<b>Sindromi e situazioni cliniche</b>	<b>N</b>
4 Aneuploide cromosomiche principali	18
4 aneuploidie cromosomiche principali e mosaicismi	7
Aneuploidie dei cromosomi sessuali (senza specifica)	4
Sindrome di Turner (45, X0), Sindrome di Klinefelter (47, XXY e oltre) e Sindrome della tripla X (47, XXX)	2
Trisomie dei cromosomi sessuali	2
Sindrome di Turner (45, X0), Sindrome di Klinefelter (47, XXY) e Sindrome dell'X fragile	1
Trisomie dei cromosomi sessuali, esclusa Sindrome di Klinefelter:	1
Aneuploidie cromosomiche	1

Tabella 4. Aneuploidie e/o variazioni cromosomiche prese in considerazione quando viene usato il termine ombrello SCA.

18 studi prendono infatti in considerazione genitori e caregiver di persone con 4 principali aneuploidie dei cromosomi sessuali: Sindrome di Turner (45, X0), Sindrome di Klinefelter (47, XXY e oltre), Sindrome di Jacobs (47, XYY) e Sindrome della tripla X (47, XXX).

Altri 7 studi prendono invece in considerazione sia le 4 aneuploidie cromosomiche principali che le situazioni di mosaicismo. In 4 casi si parla di SCA senza specificare a quale sindrome o quadro clinico si faccia riferimento. In 2 studi vengono presi in considerazione 3 quadri clinici: Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Turner e Sindrome della tripla X. In un

unico altro studio vengono prese in considerazione sempre la Sindrome di Turner e la Sindrome di Klinefelter, unitamente alla Sindrome dell'X fragile.

L'interesse di autori e autrici si è focalizzato anche sulle sole trisomie: in 2 studi questo significa prendere in considerazione le sole trisomie sessuali (47, XXX; 47, XXY; 47, XYY), mentre in 1 studio vengono prese in considerazione tutte le trisomie sessuali esclusa la Sindrome di Klinefelter. Uno studio si focalizza invece su tutte le aneuploidie cromosomiche, non solo quelle sessuali (trisomia 13; trisomia 18; trisomia 21; 45, X0; 47, XXX; 47, XXY; 47, XYY).

L'ultimo punto dell'analisi sui termini ombrello utilizzati per identificare l'insieme di situazioni cliniche riconducibili a una variazione delle caratteristiche del sesso biologico, si è focalizzato sull'andamento temporale. Come per la questione prettamente terminologica, anche per quanto riguarda la distribuzione delle pubblicazioni nel tempo sulla base del termine ombrello più usato, mostra una differenza tra il gruppo di studi che prende in considerazione solo le SCA e il gruppo di studi che si focalizza su situazioni di variazione non legate a un dato cromosomico.

Come mostrato nel Grafico 2, il primo studio trovato in letteratura riguarda genitori o caregivers di persone con una diagnosi SCA (Puck, et al., 1983), nello specifico una delle 4 anomalie dei cromosomi sessuali o una forma di mosaicismo. A partire da questo primo studio, le ricerche focalizzate su genitori di persone con una SCA si sono mantenute pressoché costanti nel tempo, con un picco di studi sul tema nel 2002 e nel 2016, con 4 articoli pubblicati per ognuno dei due anni. Differente risulta invece la situazione per gli studi con genitori e caregivers di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso non legate da una causa cromosomica. Il primo studio trovato in letteratura riguarda i genitori di ragazze con Iperplasia Surrenale Congenita ed è stato pubblicato nel 1992 (Bregani, Gargantini, Calzi,



Colombini, & Chiumello), 9 anni dopo il primo studio su SCA. Dal grafico è possibile notare che per questo secondo gruppo di studi non sono state trovate pubblicazioni seguenti a quella del 1992, mostrando una incostanza nelle pubblicazioni, che hanno ripreso nel 2000 e che hanno trovato un notevole incremento solo negli ultimi anni. Nello specifico negli anni 2014 e 2015 sono stati condotti 10 e 11 studi, a seguire l'anno 2008 con 6 studi, il 2011 con 5 studi e il 2004, 2009, 2012 con 4 studi ciascuno. Per quanto riguarda l'utilizzo di termini ombrello, il termine Intersex, riscontrato per la prima volta nel 2003, sembra perdere rilievo quasi in concomitanza con l'introduzione del nuovo termine DSD da parte della Consensus Conference di Chicago. A partire dal 2006, infatti risulta chiaro il sempre maggiore impiego del termine ombrello DSD, mentre l'ultimo utilizzo del termine Intersex è datato 2008 e l'unico studio che utilizza l'etichetta Intersex/DSD è stato pubblicato nel 2009.

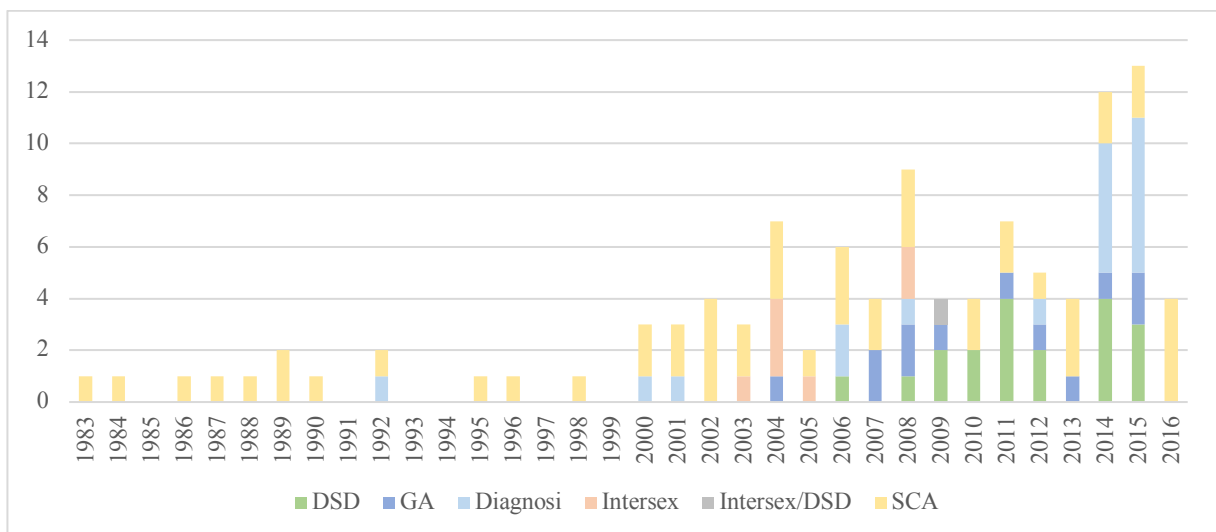


Grafico 2. Andamento temporale dell'utilizzo di termini ombrello nei titoli degli studi presi in considerazione.

#### 4.4 Analisi del corpus: luoghi e partecipanti, obiettivi e scelte metodologiche

A seguito di una panoramica generale sui termini ombrello maggiormente adottati e le situazioni cliniche più indagate in letteratura, il focus della revisione si è spostato sulle fasi preliminari che caratterizzano la ricerca: il contesto, i partecipanti, gli obiettivi e le scelte metodologiche.

### ***Luoghi e contesti***

Per quanto riguarda l'analisi dei contesti, sono stati analizzati i luoghi in cui sono state svolte le ricerche, ponendo particolare attenzione ad inserire nella matrice soltanto i dati degli studi in cui veniva chiaramente dichiarato il luogo di conduzione. Come mostrato nel Grafico 3, su un totale di 109 studi, è stato possibile estrapolare il dato in 97 casi. La maggioranza delle ricerche sono state condotte in Europa (38) e in Nord America (38). A seguire, 10 studi sono stati condotti in Asia, 4 in Sud America, 4 in Turchia, a cui è stata data una connotazione transcontinentale. Infine, sono stati condotti 2 studi in Africa e 2 studi in Oceania.

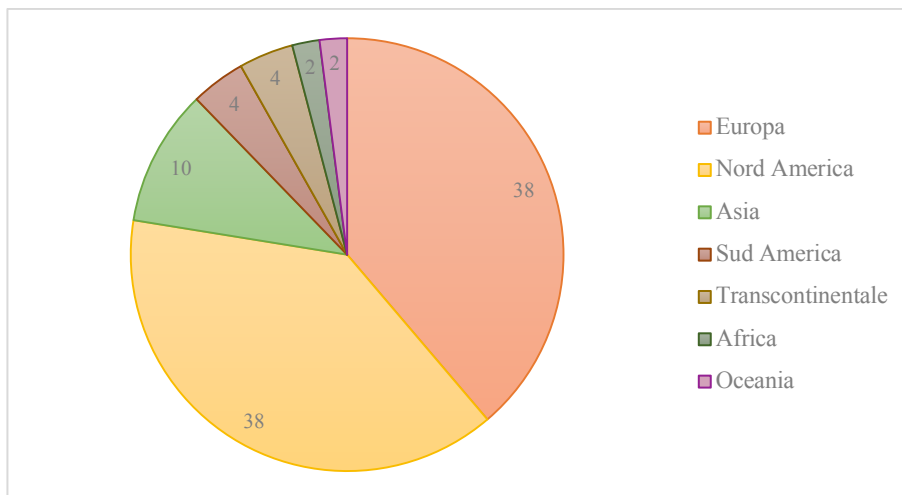


Grafico 3. Numerosità di studi condotti per ogni area geografica. Per 12 studi non è stato possibile estrapolare il dato.

Visti i risultati evidenziati nel paragrafo precedente, è sembrato utile verificare se ci fosse una variazione dei dati legati ai luoghi, sulla base dei diversi quadri clinici presi in considerazione. Per questo motivo, i risultati sono stati divisi in due gruppi: da un lato il gruppo di studi condotti con genitori di persone con variazioni dei cromosomi sessuali, dall'altro gli altri studi. Il Grafico 4 mostra la distribuzione dei dati sulla base di questa differenziazione. Si evidenzia come l'Europa e il Nord America rimangano le aree geografiche più indagate, con un numero di studi quasi equamente diviso tra i due gruppi di ricerche. Anche il numero di studi condotti in paesi asiatici e oceanici risulta egualmente

distribuito tra i due gruppi di studi, risulta invece chiaro che mancano in Africa studi condotti con genitori di persone con variazioni dei cromosomi sessuali.

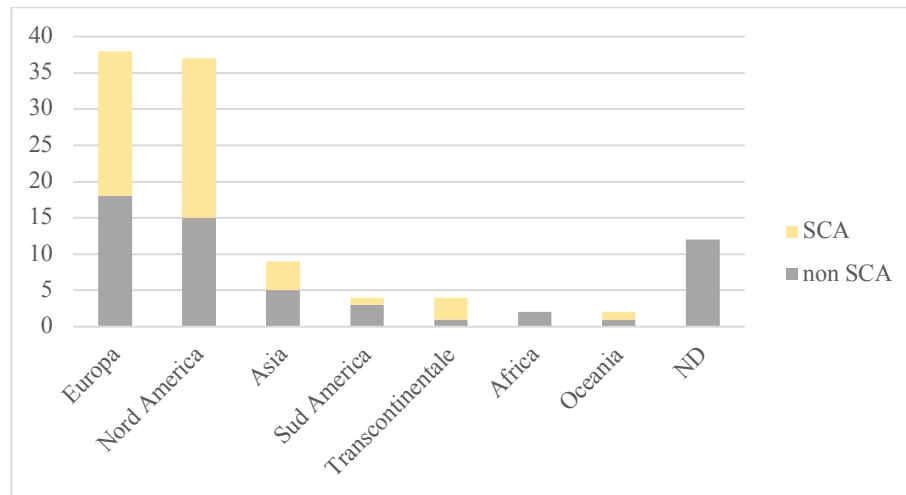


Grafico 4. Numerosità di studi condotti per ogni area geografica, differenziati in base al gruppo di diagnosi di appartenenza.

Tornando al corpus totale della revisione, è interessante notare come le aree continentali in cui sono stati condotti più studi, Nord America ed Europa, sono formati da studi condotti negli Stati Uniti d'America nel primo caso, ad eccezione di un solo studio condotto in partnership tra USA e Canada, e da diversi stati europei nel secondo caso. Nel Grafico 5 viene infatti chiarito come l'apporto di ricerche europee sia eterogeneo: il Regno Unito risulta essere lo stato con più studi condotti con genitori di persone con variazioni dello sviluppo del sesso (11), a seguire troviamo la Francia (6), l'Italia (4), la Germania e la Svezia con 3 studi ciascuna, l'Olanda con 2 e, infine, si segnala la presenza di uno studio condotto in Belgio e uno in Ungheria. Risulta interessante notare che 5 studi sono stati condotti in collaborazione tra più stati europei: 3 ricerche si sono basate su dati raccolti in Germania, Austria e Svizzera, una ricerca ha utilizzato dati provenienti da Regno Unito e Finlandia e infine uno studio si è avvalso della raccolta dati in Francia, Germania, Paesi Bassi, Spagna e Regno Unito.

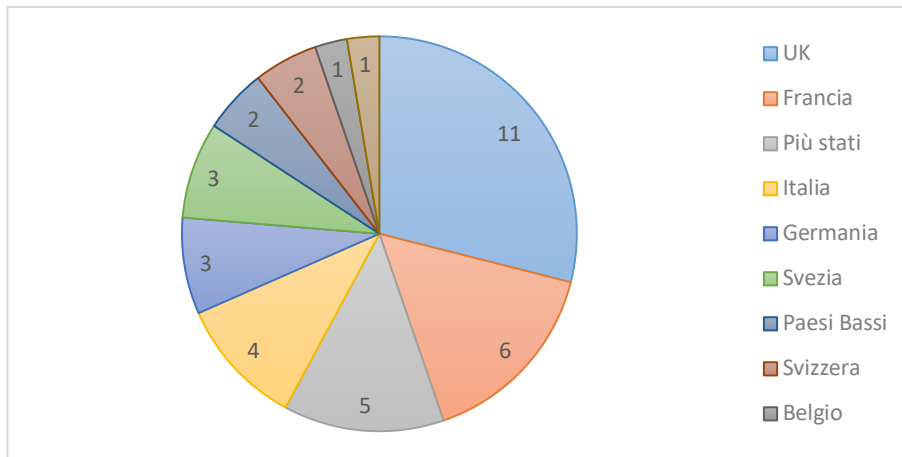
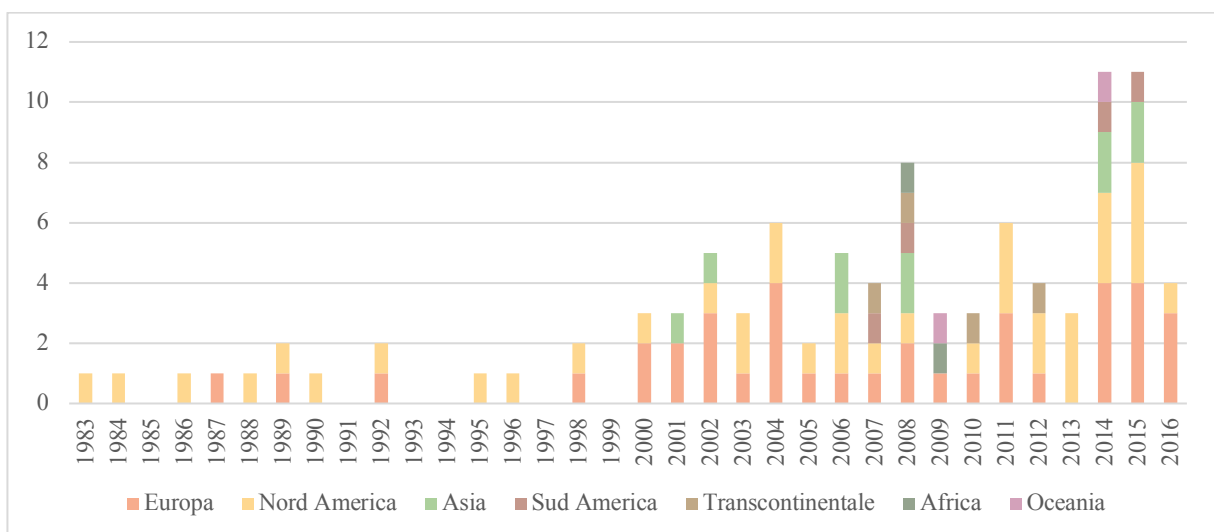


Grafico 5. Stati Europei in cui sono stati condotte le ricerche presenti nel corpus della revisione della letteratura.

Un'ultima indagine legata ai contesti si è focalizzata sulla distribuzione temporale degli studi presi in considerazione, sulla base delle aree geografiche dove sono stati raccolti i dati. Osservando i primi 17 anni, dal 1983 al 2000, si può notare come la maggioranza degli studi, 11 su 17, sono stati condotti in Nord America e i restanti 6 in Europa. Solo a partire dal 2001 vengono indagati altri contesti socioculturali, nello specifico gli studi iniziano ad essere condotti anche in paesi asiatici dal 2001 e dal 2007 anche in Turchia e Sud America (Grafico 6).



*Grafico 6.* Andamento temporale delle ricerche sulla base delle aree geografiche in cui sono stati raccolti i dati.

### ***Partecipanti***

La seconda parte dell'analisi dei momenti precedenti alla ricerca vera e propria, si è focalizzata sull'analisi dei partecipanti, del loro reclutamento e del ruolo da loro ricoperto.

Da una lettura iniziale degli studi del corpus, è emerso che le figure genitoriali coinvolte negli studi sono madri, padri e/o persone che a vario titolo ricoprono tale ruolo, per cui viene usato spesso il termine generico *caregiver* oppure, più raramente, il termine *guardian*. Prima di esplorare nel dettaglio quali sono le figure genitoriali presenti nelle ricerche, è importante sottolineare che in 85 casi le ricerche hanno preso in considerazione il punto di vista di genitori/caregivers, in 19 casi gli studi si sono focalizzati sulle opinioni di genitori/caregivers e figli/e o pazienti, mentre in 3 casi gli studi hanno preso in considerazione il punto di vista dei genitori e di *stakeholder*<sup>42</sup>. Infine, 2 studi hanno indagato il punto di vista dei genitori, degli stakeholder e di figli/e o pazienti. Anche in questo caso, si possono notare alcune differenze tra studi SCA e VCF: la maggioranza delle ricerche si focalizza solo sul punto di vista genitoriale in entrambi i gruppi di studi, ma per quanto riguarda l'indagine di più punti di vista, oltre a quello dei genitori, gli studi non accomunati da una diagnosi SCA presentano un maggior numero di ricerche rispetto agli studi su SCA (Grafico 7).

---

<sup>42</sup> Figure che ricoprono un ruolo, professionale o meno, che li pone come testimoni privilegiati rispetto alla situazione che si vuole indagare.

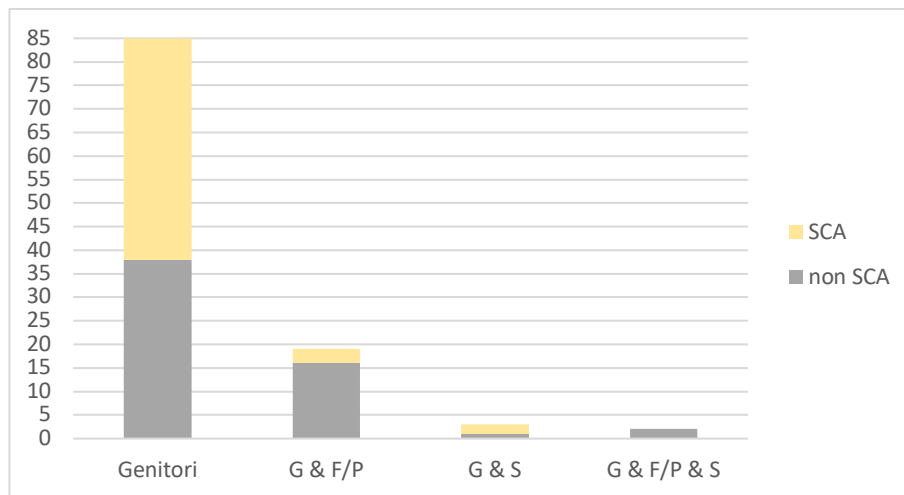


Grafico 7. Tipologia di partecipanti per gruppi di studi SCA e VCF.

Tra gli stakeholder vengono incluse diverse figure di supporto alla famiglia, principalmente legate all'ambito sanitario. Per quanto riguarda gli studi accumulati da diagnosi VCF, in un caso viene esplicitata la partecipazione di partner, medici, operatori sanitari e persone interessate al tema (assistenti sociali, professori, referenti politici in materia di sanità, personale sanitario, assicuratori sanitari, i membri di una commissione federale, amministratori sanitari), in un altro studio hanno partecipato 10 endocrinologi pediatrici, 7 urologi pediatrici e 5 operatori della salute mentale e counselor. Infine in una ricerca è citata la presenza del medico curante. Anche i due studi SCA in cui sono presenti dati raccolti sia da genitori che stakeholder, questi ultimi sono identificati come professionisti sanitari.

Limitando l'analisi sui soli genitori e caregivers, emerge che in 34 ricerche vengono usati termini generici (e.g. *couples, parents, families*) per descrivere i partecipanti, senza specificare se si tratti di madri e/o padri, in 37 studi viene invece chiaramente esplicitata la presenza sia di padri che di madri e in 8 casi viene utilizzato il termine caregivers per indicare la presenza di una figura femminile e maschile. Per quanto riguarda studi focalizzati su una sola figura genitoriale: in 3 ricerche viene esplicitata la presenza di sole madri, in 1 caso dei soli padri e in 1 caso delle figure femminili (Mamme e nonne) (Grafico 8).

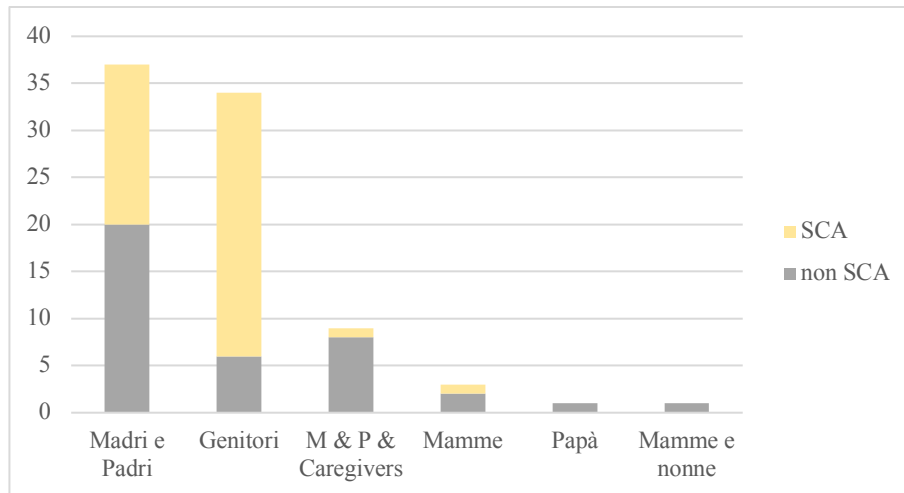


Grafico 8. Figure genitoriali prese in considerazione nel caso di studi condotti solo con genitori/caregiver.

Tra gli studi che specificano quali caregivers hanno partecipato alla ricerca, i nonni sembrano ricoprire un ruolo chiave: in 2 studi tra i partecipanti c'è almeno una nonna, in 1 studio sono presenti 11 nonni, in un altro ancora sono incluse le opinioni di una nonna, un nonno e di tre genitori adottivi e, infine, ad uno studio hanno partecipato 32 parenti tra cui nonni, zii, e fratelli.

Rispetto alla presenza di diagnosi o quadri clinici diversi da quelli legati a una variazione delle caratteristiche del sesso biologico, 3 ricerche si sono poste come obiettivo quello di raccogliere e comparare dati raccontati da genitori di persone con diagnosi o quadri clinici diversi. In un caso vengono comparate le caratteristiche parentali di genitori di figli DSD con quelle di genitori di figli con diabete mellito di tipo I, in un secondo studio viene comparata la qualità della vita tra pazienti DSD e diabete mellito di tipo I. In una terza ricerca viene comparata la qualità della vita di bambini con ISC e bambini con ipotiroidismo. Per quanto riguarda gli studi che prendono in considerazione le sole diagnosi SCA, in un caso la ricerca mette in relazione i dati raccolti da genitori di persone con diagnosi SCA, trisomia 18, trisomia 13 e trisomia 21. In 8 studi vengono invece posti in relazione tra loro i dati ottenuti da genitori di persone con quadri clinici SCA.

Ulteriori 4 studi si sono posti l'obiettivo di comparazione dei dati, utilizzando però una parte di dati presi da ricerche preesistenti: AIS e Turner per le reazioni emozionali dei genitori alla diagnosi, DSD e Cancro per i sintomi di stress post traumatico nei genitori, DSD ed epilessia nei livelli di stigma dei genitori alla diagnosi, SCA e Sindrome di Down nella percentuale di aborti compiuti dopo una diagnosi prenatale.

### ***Reclutamento***

Una delle categorie utilizzate per estrapolare dati relativi ai partecipanti è stata quella del reclutamento. L'interesse per le modalità e i luoghi più appropriati a cui rivolgersi per raggiungere i genitori, è importante alla luce dell'interesse verso i luoghi e i contesti in cui i genitori possono avere un'occasione di incontro. Scoprire quali sono gli enti e i mezzi più utilizzati per raggiungere i genitori, ci può fornire un quadro più chiaro di quali siano ancora i contesti che svolgono un ruolo chiave nell'apprendere e comprendere le situazioni di variazioni delle caratteristiche del sesso biologico.

All'interno della matrice sono state inseriti sia i dati relativi ai siti che ai mezzi di reclutamento. Per 10 studi non è stato possibile ricavare entrambe le informazioni con certezza. Per quanto riguarda i siti di reclutamento, nella maggioranza dei casi i partecipanti vengono reclutati in ospedali, cliniche mediche, laboratori diagnostici o centri ospedalieri universitari (68). All'interno di questa categoria sono state inserite anche quelle ricerche che hanno reclutato partecipanti tramite enti nazionali legati alla sfera biomedica (e.g. ente genetico nazionale, database statali). Alcuni studi si sono invece basati su contatti preesistenti per poter raggiungere i genitori (16). Con questa categoria si intendono sia ricerche che hanno utilizzato contatti di genitori già partecipanti a ricerche su tematiche simili, sia quei contatti forniti da medici e/o autori degli studi che hanno incontrato i genitori durante la pratica della loro professione medica/infermieristica.



In 9 studi gli autori hanno deciso di avvalersi di più fonti per poter raggiungere più genitori possibile. Nello specifico si sono rivolti a associazioni, ospedali, conferenze/meeting e richieste ad esperti del settore.

I gruppi di supporto e le associazioni dei pazienti sono stati infine un'altra fonte utilizzata dai ricercatori per trovare i potenziali partecipanti (6). In particolare tre degli studi riportano di aver reclutato i partecipanti in occasione di meeting e conferenze organizzate da questi gruppi.

Nel Grafico 9 sottostante vengono illustrate le diverse categorie di reclutamento.

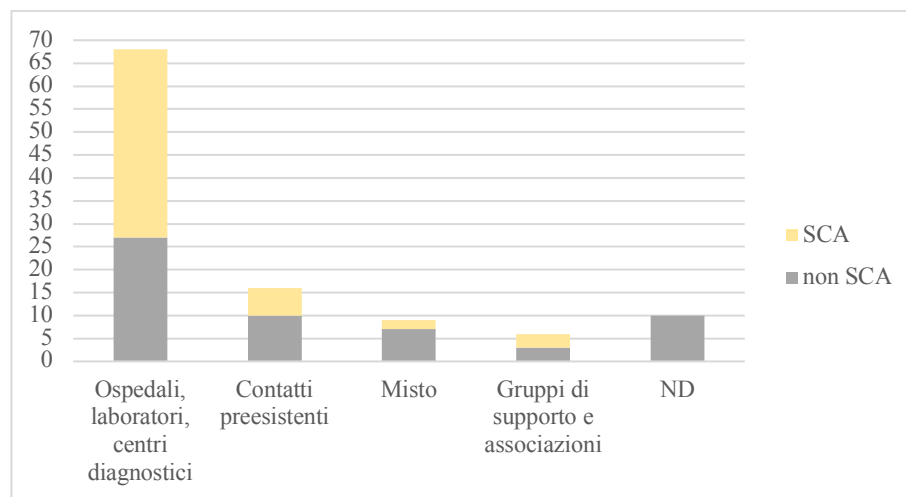


Grafico 9. Siti di reclutamento dei partecipanti per gli studi del corpus, differenziati per gruppi studi SCA e gruppi studi VCF.

Per entrare in contatto genitori potenzialmente interessati a partecipare alla ricerca, vengono utilizzati diversi mezzi di comunicazione (telefonate, lettere o e-mail) da parte del ricercatore, dalle associazioni o dal medico specializzato che conosce personalmente i genitori. Un'ulteriore modalità risulta essere il contatto vis a vis diretto con i genitori nel momento in cui questi si trovano in sala d'aspetto per la visita del/la figlio/a o durante il counselling genetico.

Un dato importante emerso dall'analisi delle modalità di reclutamento, è che la maggior parte degli studi si sono avvalsi di dati di database di ospedali, laboratori e centri di ricerca

per poter condurre la ricerca. In questi casi i ricercatori non hanno avuto un contatto diretto con i genitori, ma hanno utilizzato dati raccolti durante le visite anche in anni precedenti alla ricerca stessa. Risulta quindi che ben 26 studi focalizzati su diagnosi SCA hanno usato dati raccolti non originariamente per la ricerca, ma per motivazioni anamnestiche durante il periodo della gravidanza (visite screening, amniocentesi o villocentesi). In 2 casi su 26, i genitori sono stati poi contattati ai fini della ricerca, attraverso i contatti contenuti nei database. Anche quanto riguarda le ricerche VCF, troviamo 4 studi che hanno utilizzato database e cartelle cliniche per poter ottenere i dati utili per poter successivamente poi contattare direttamente i genitori e svolgere la ricerca.

I dati prelevati da database possono essere quindi considerati fonti secondarie.

All'interno di questa categoria possono essere inseriti anche quegli studi che hanno utilizzato dati raccolti da studi condotti precedentemente: tre studi del gruppo SCA (Starke & Möller, 2002b; Starke, Albertsson Wikland, & Möller, 2003; Sutton, 2006) e 10 del gruppo di studi VCF (Kogan, et al., 2012; Sanders, Carter, & Goodacre, 2008b, 2011, 2012; Sanders, et al., 2009; Kirk, et al., 2011; Hullmann, et al., 2011; Lorenzo, et al., 2014; Jürgensen, et al., 2014; Bennecke, et al., 2015) rientrano in questa categoria, basandosi tutti su dati raccolti in uno studio precedente, condotto dai rispettivi gruppi di ricerca (Starke & Möller, 2002a; Sutton, et al., 2005; Sandberg, et al., 2011; Sanders, 2008; Fedele, et al., 2010; Lorenzo, et al., 2012.; Lux, et al., 2009). L'analisi più approfondita dei gruppi di ricerca che hanno condotto più studi presenti nel corpus è stata effettuata in concomitanza con l'analisi degli autori (cfr. pag. 177).

### **Gli Obiettivi**

Da un punto di vista epistemologico, il metodo matrice permette di impostare una revisione della letteratura che aiuta il/la ricercatori/ricercatrice a passare da uno stato iniziale

di conscia incompetenza della tematica a una più avanzata competenza consapevole della stessa (Klopper, Lubbe, & Rugbeer, 2007). Allo stesso modo in cui la matrice costituisce lo scheletro su cui strutturare l'intero processo di revisione sistematica, gli obiettivi che guidano le ricerche sono il primo statement epistemologico e la direzione che guiderà ogni scelta di chi investiga.

Per questo motivo, il terzo scopo posto dalla presente analisi della letteratura risulta essere centrale non solo perché rispecchia uno dei quesiti centrali a cui ogni revisione della letteratura cerca di rispondere, ma anche perché il suo raggiungimento fungerà a sua volta da motore di azione per la ricerca che verrà impostata con i genitori italiani. L'obiettivo di questo paragrafo è dunque quello di esporre gli obiettivi primari che guidano le ricerche presenti nel corpus della revisione.

L'analisi degli obiettivi è stata condotta ponendo enfasi su due aspetti principali, il focus e l'area di interesse. Nella lettura degli studi e nella simultanea compilazione della matrice, è risultato necessario porre una specifica ulteriore a quella della sola area di interesse, specificando anche per ogni studio quale fosse il focus finale della ricerca, su quale attore principale viene in ultima analisi posta l'enfasi. Come chiarito nel Capitolo 1, quando viene diagnosticata una variazione delle caratteristiche del sesso biologico di un/a bambino/a, gli attori principali sono sempre tre: il bambino/a, il/i genitore/i e il medico/team multidisciplinare. Anche nel caso degli studi condotti con i genitori, l'obiettivo finale della ricerca non è sempre posto sui genitori. Un numero minoritario di studi utilizza infatti le opinioni e le esperienze dei genitori per poter valutare il lavoro del medico/team o alcune caratteristiche dei/lle figli/e.

Anche in questa analisi specifica sono emerse alcune differenze tra gli studi condotti con genitori di bambini/e con diagnosi SCA e gli studi condotti con genitori di bambini/e non

accumunati da diagnosi SCA. Mentre l'analisi degli obiettivi degli studi del gruppo VCF ha richiesto una maggiore attenzione, impiego di un numero maggiore di categorie e utilizzo di più etichette per singole ricerche, la maggior parte degli obiettivi degli studi appartenenti al gruppo SCA sono riconducibili ad un'unica categoria: indagine dei fattori che hanno influenzato la decisione di interrompere o continuare la gravidanza a seguito di diagnosi prenatale (Tabella 5). Conseguentemente a questa riconfermata differenza tra i due gruppi di studi, i risultati dell'analisi degli obiettivi verranno presentati separatamente.

Focus	Area di interesse	SCA	VCF
Bambino/a	Sviluppo del bambino	5	9
	Strumenti/modelli	0	5
Genitori	Esperienza personale e gestione genitoriale	12	22
	Decision Making	30	4
	Variabili diagnostiche e costrutti	1	11
	Iniziative/Programmi	2	2
Medico/Team	Comunicazione	1	5
	Management	1	6

Tabella 5. Obiettivi principali delle ricerche del corpus divisi per studi SCA e studi VCF.

### ***Studi SCA***

Gli obiettivi degli studi condotti con genitori di persone con variazione dei cromosomi sessuali sono centrati maggiormente sui processi decisionali dei genitori e sulle loro esperienze. Similmente agli studi VCF, anche se in misura nettamente inferiore, un gruppo minoritario di ricerche si pone come obiettivo l'indagine di aspetti dello sviluppo del/la bambino/a, usando come tramite i genitori. Seppur sempre in netta minoranza rispetto al focus sui genitori, altri due studi si pongono invece l'obiettivo di raccogliere le opinioni dei genitori per valutare l'operato del medico/team.

#### *Focus sul/la bambino/a*

Un ristretto numero di studi è focalizzato su aspetti della vita del/la bambino/a. La partecipazione dei genitori in queste ricerche è principalmente giustificata dal loro ruolo di

testimoni privilegiati riguardo lo sviluppo, gli ostacoli e le problematiche affrontate dai/lle loro figli/e in generale nell'arco della vita (Robinson, Bender, & Linden, 1992; Starke, Albertsson Wikland, & Möller, 2003; Sutton, et al., 2005). Due studi si sono posti inoltre l'obiettivo specifico di indagare gli effetti che la politica del segreto (Sutton, et al., 2006) e eventuali disturbi dell'apprendimento familiari (Samango-Sprouse, et al., 2013) hanno avuto sullo sviluppo delle persone con diagnosi SCA.

### *Focus sui genitori*

La maggioranza dei 52 studi che rientrano nel gruppo SCA si pone l'obiettivo di indagare l'esperienza dei partecipanti in quanto genitori di persone con diagnosi di aneuploidia dei cromosomi sessuali. I 47 studi che perseguono questo obiettivo sono diversamente distribuiti in 4 aree di interesse: Esperienze personale e gestione genitoriale (12), Decision Making (30), Variabili diagnostiche e costrutti (1) e Iniziative e programmi (2).

La prima area di interesse comprende gli studi che hanno l'obiettivo di esplorare ed analizzare le esperienze dei genitori in relazione alla diagnosi del/la figlio/a, evidenziando quindi i fattori che aiutano un genitore a comprendere la diagnosi, le fasi del processo diagnostico e gli effetti che questo ha sui genitori e, di conseguenza, sui/lle figli/e. Gli autori e le autrici di queste ricerche sono particolarmente interessati al momento in cui i genitori ricevono la diagnosi, andando ad indagare le opinioni, le interpretazioni, i bisogni psicosociali ed educativi e le conseguenze psicologiche e pratiche della diagnosi prenatale (Pieters, et al., 2011; Whitmarsh, et al., 2007; Petrucelli, Walker, & Schorry, 1998; Clementi, et al., 2006). Sempre riguardo alle esperienze dei genitori in relazione alla diagnosi, studi specifici si focalizzano sulle sfide nella gestione familiare (Close, Sadler, & Grey, 2016), sulle motivazioni e le strategie che guidano la ricerca di informazioni sulla diagnosi stessa (Starke & Möller, 2002a) e sui bisogni a seguito di una diagnosi precoce di infertilità del/la figlio/a

(Borelli, et al., 1984). Un unico studio ha come obiettivo la valutazione dell'esperienza genitoriale non in merito alla diagnosi, ma in merito alle tecniche usate dal personale sanitario, nello specifico lo screening neonatale e le tecniche di preservazione della fertilità (Gies, Tournaye, & De Schepper, 2016). All'interno di questa area di interesse sono stati inoltre inseriti due studi che indagano le tempistiche e il contenuto delle informazioni relative alla diagnosi che i genitori forniscono al/la figlio/a (Dennis, et al., 2015) o al mondo esterno (Gratton, et al., 2016).

La seconda area di interesse riguarda il *Decision making*, ossia i processi decisionali che compiono i genitori nella scelta di una sola alternativa tra quelle possibili. Per quanto riguarda gli studi SCA, la maggior parte delle ricerche che appartengono a quest'area sono studi retrospettivi che analizzano le variabili che hanno influenzato la decisione dei genitori di continuare o interrompere la gravidanza a seguito di una diagnosi prenatale. Spesso questi dati sono stati raccolti attraverso l'analisi delle cartelle mediche dei centri multidisciplinari o degli ospedali. Come evidenziato in altre aree di interesse, proprio la diagnosi prenatale è uno degli elementi che differenzia maggiormente il gruppo di studi SCA dal gruppo di studi VCF. Possiamo individuare due fattori specifici che hanno guidato gli obiettivi di queste ricerche. Alcuni autori e autrici prendono in considerazione il fattore tempo, mirando ad analizzare le eventuali variazioni delle percentuali di aborto nel tempo (Evans, et al., 1996; Yilmaz, et al., 2007; Christian, et al., 2000) o a confrontare i tassi prima e dopo un evento significativo, come l'introduzione dei centri multidisciplinari per la diagnosi prenatale in Francia (Gruchy, et al., 2014; Gruchy, et al., 2016; Gruchy, et al., 2011). Un secondo gruppo di ricerche persegue l'obiettivo di analizzare il *decision making* genitoriale in relazione al counselling ricevuto. Alcuni studi si focalizzano così sulla rilevazione decisionale postcounselling (Meschede, et al., 1998), sui punti principali del counselling e management medico (Clayton-

Smith, Andrews, & Donnai, 1989) e sulla specializzazione del professionista della salute che ha fornito il counselling pre e post diagnostico (Marteau, et al., 2002). Altre 3 ricerche sono guidate da obiettivi basati su elementi specifici che potrebbero influenzare la decisione genitoriale: il primo associa i tassi di aborto alla gravità della prognosi possibile (Tannenbaum, et al., 1986), Perrotin et al. (2000) osservano le circostanze in cui i genitori hanno fatto la scoperta e uno studio condotto in Italia propone un approccio specifico al problema (Tarani, et al., 2010). I restanti 18 studi che fanno parte di questa area di interesse possono essere a loro volta divisi in 2 gruppi. Un primo insieme di studi è accomunato dalla chiara intenzione di analizzare più fattori contemporaneamente per indagare la decisione di interrompere o meno la gravidanza a seguito di diagnosi SCA. Alcuni dei fattori indagati sono: età, etnia e luogo di origine dei genitori, counselling ricevuto, sindrome specifica, periodo della gravidanza al momento della diagnosi, presenza di altri figli, test diagnostici utilizzati, eventuali complicazioni in gravidanze precedenti o trattamenti per la fertilità ricevuti (Holmes-Siedle, Ryynanen, & Lindenbaum, 1987; Verp, et al., 1988; Forrester & Merz, 2003; Hamamy & Dahoun, 2004; Hawkins, Stenzel, Taylor, Chock, & Hudgins, 2013). Il secondo gruppo è composto infine da 13 studi che dichiarano in maniera generica di analizzare i tassi di interruzione o continuazione della gravidanza a seguito di diagnosi SCA (Robinson, Bender, & Linden, 1989; Drugan, et al., 1990; Sagi, et al., 2001; Kim, et al., 2002; Mezei, et al., 2004; Brun, et al., 2004; Shaffer, Caughey, & Norton, 2006; Quadrelli, et al., 2007; Shaw, et al., 2008; Liao & Li, 2008; Balkan, et al., 2010; Ataman, et al., 2012; Suzumori, et al., 2015).

La successiva area di interesse del focus genitoriale è quella relativa alle Variabili diagnostiche, all'interno della quale è stato inserito un solo studio che mira ad indagare la

depressione nei genitori come mezzo per rilevare gli stili di coping genitoriale e il conflitto familiare (Faust, et al., 1995).

L'ultima area, Iniziative e programmi, contiene due studi, il primo riguarda l'impatto che la ricerca longitudinale *Denver study* ha avuto sulle relazioni familiari (Puck, et al., 1983) e il secondo atto a sviluppare un programma educativo e psicosociale multifocus per ragazze con sindrome di Turner e le loro famiglie (Crecink, 2008).

#### *Focus sul medico/team*

L'operato del medico e/o del team sanitario viene valutato attraverso l'esperienza genitoriale in due ricerche. Come per alcuni studi focalizzati sui genitori, la valutazione delle modalità comunicative è un tema importante per gli autori e le autrici. Mentre nel primo studio la ricerca indaga il come viene comunicata la diagnosi prenatale, nel secondo l'interesse è sull'intero processo diagnostico (Abramsky, et al., 2001), a partire dalle indagini alla comunicazione della diagnosi (Starke & Möller, 2002b).

#### *Studi VCF*

Come anticipato, il numero di obiettivi totali per questo gruppo di studi (65), risulta essere superiore rispetto al numero complessivo delle ricerche presenti nel corpus (57), in quanto alcuni studi presentano obiettivi riconducibili a più categorie utilizzate per l'analisi.

#### *Focus sul/la bambino/a*

Un numero totale di 14 studi si pone l'obiettivo di esplorare gli aspetti della vita e valutare le caratteristiche medico-psico-sociali dei bambini e delle bambine attraverso ricerche condotte con i genitori. All'interno di questi studi i genitori diventano un *proxy*, un mezzo attraverso cui poter raggiungere informazioni chiave non direttamente raggiungibili principalmente a causa dell'età dei bambini.



Per quanto riguarda le aree di interesse, le ricerche che mirano ad indagare gli aspetti di Sviluppo del/la bambino/a (9), pongono particolare attenzione non solo sulle sue caratteristiche comportamentali (Idris, et al., 2014) e sulla sua qualità della vita relativa alla salute (Gilban, Junior, & Beserra, 2014; Yau, et al., 2015) e in relazione alla decisione di procedere o meno con l'intervento precoce (Binet, et al., 2016), ma anche sull'influenza che la diagnosi, l'intervento chirurgico precoce e/o l'assegnazione di genere possono avere avuto sullo sviluppo psicosessuale e sulla formazione dell'identità di genere (Bregani, et al., 1992; Crawford, et al., 2009; Jürgensen, et al., 2006, 2014; Pasterski, et al., 2015) e sulla sfera relazionale e sociale (Gupta, et al., 2010).

L'area di interesse denominata Strumenti e modelli si riferisce invece a quegli studi (5) che, attraverso dati raccolti dai genitori, intendono sviluppare modelli per il passaggio del paziente dalla medicina pediatrica a quella dell'adulto (Simoes, et al., 2014) e strumenti che valutino il comportamento in relazione al ruolo di genere (Julka, et al., 2006) o che misurino la qualità della vita generale (QoL) (Lux, et al., 2009) o relativa alla salute (HRQoL) (Sandberg, et al., 2011; Julka, et al., 2006).

#### *Focus sui genitori*

Pur coprendo un numero maggiore di focus e di aree di interesse, anche negli studi VCF la maggior parte delle ricerche condotte con i genitori si focalizzano su aspetti generici e specifici dell'esperienza genitoriale, spesso con una particolare attenzione in merito alla gestione della diagnosi e/o dell'operazione chirurgica. I 39 studi che perseguono questo obiettivo sono stati suddivisi in 4 aree di interesse: Esperienze personale e gestione genitoriale (22), Decision Making (4), Variabili diagnostiche e costrutti (11), Iniziative e programmi (2).

La prima area racchiude tutte quelle ricerche che hanno come obiettivo quello di esplorare ed analizzare le esperienze dei genitori in relazione alla diagnosi del/la figlio/a e/o

all'operazione chirurgica. Mentre due studi si focalizzano sia sull'esperienze dei genitori rispetto alla diagnosi che sull'impatto che l'intervento chirurgico ha avuto sulla loro vita (Sanders, Carter, & Goodacre, 2011, 2012), la maggioranza delle altre ricerche si focalizza su uno dei due aspetti. Per quanto riguarda la diagnosi, l'interesse dei ricercatori è rivolto principalmente verso l'esperienza genitoriale in generale (Sanders, Carter, Goodacre, & Armstrong, 2009; de Souza Oliveira, et al., 2015) e il ruolo gestionale ricoperto dai genitori (Lee, Wisniewski, & Migeon, 2003). Entrando più nel dato specifico, alcune ricerche si focalizzano sulle reazioni genitoriali conseguenti alla diagnosi, in termini di comprensione e *sense making* (Gough, et al., 2008; Sanders, 2008a; Freda, et al., 2015), emozioni (Slijper, et al., 2000), aspetti taciti (Crissman, et al., 2011), difficoltà (Kirk, et al., 2011) e problematiche salienti affrontate al momento della nascita (Lee & Money, 2004) o in diversi momenti di vita familiare (Kogan, et al., 2012). Un secondo gruppo di ricerche rientranti nella stessa area di interesse, si concentra invece sull'impatto della diagnosi sul genitore in generale (Le Maréchal, 2001; Gallacher, 2005) e l'impatto del ruolo genitoriale sull'identità di genere del/la figlio/a (Uslu, et al., 2007). Mentre un terzo gruppo di ricerche è composto da due studi focalizzati sui bisogni più generali (Friedrich, et al., 2008) e quelli più specifici del genitore, come il supporto psicologico (Bennecke, et al., 2015). Per quanto riguarda la chirurgia, invece, l'esperienza genitoriale viene indagata sia in termini generali (Sanders, Carter, & Goodacre, 2008a, 2008b) che in relazione alla scelta di comunicazione della stessa al/la bambino/a (Ching, et al., 2015)

La seconda area di interesse degli studi focalizzati sui genitori, riguarda il *decision making*, ossia i processi decisionali che stanno dietro a una scelta compiuta dal genitore, tra una serie di alternative possibili. Gli studi che fanno parte di questo gruppo si focalizzano da un lato sui fattori (Jürgensen, et al., 2006) e i criteri (Julka, et al., 2006) che influenzano la

scelta di assegnazione di sesso/genere, dall'altro sui conflitti e il *decisional regret* (Lorenzo, et al., 2012; Lorenzo, et al., 2014) che può nascere nei genitori a seguito delle scelte relative all'intervento chirurgico.

Sotto l'etichetta "variabili diagnostiche e costrutti", vengono racchiusi tutti gli studi che si pongono l'obiettivo di indagare specifiche variabili in relazione all'essere genitori di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Lo stress viene indagato insieme alle strategie di coping (Duguid, et al., 2007) e all'iperprotezione (Hullmann S. E., et al., 2011), nonché rispetto al possibile sviluppo di stress post traumatico (Pasterski, et al., 2014). Alcuni studi valutano invece ansia e depressione dei genitori in relazione all'eventuale intervento chirurgico (Fedele, et al., 2010), al grado di malformazione fisica alla nascita del/la figlio/a (Wolfe-Christensen, et al., 2012), alle caratteristiche genitoriali (Wolfe-Christensen, et al., 2014a) e al ruolo materno o paterno (Wolfe-Christensen, et al., 2014b). Vengono inoltre indagate le sole strategie di coping (Santos & Araújo, 2008), la depressione (De Silva, et al., 2104) e la percezione dello stigma (Rolston, et al., 2015) in relazione alla diagnosi. Infine, uno studio ha preso in considerazione più caratteristiche psicosociali genitoriali tra quelle trattate singolarmente negli altri studi di questa area di interesse: ansia, depressione, disordine da stress post traumatico, qualità della vita e incertezza della diagnosi (Soursa, et al., 2015).

L'ultimo gruppo di studi focalizzati sui genitori è stato nominato "Iniziative e Programmi", per cui si intendono quelle ricerche che si pongono come obiettivo quello di valutare l'impatto sui genitori e l'efficacia percepita di programmi educativi pensati ad hoc (Mitchelhill, et al., 2015) e utilizzo di nuove definizioni, come l'introduzione del termine DSD (Lin-su, et al., 2015).

*Focus sul medico/team*

Come per gli studi il cui focus è sul/la bambino/a, anche nel caso degli studi con focus medico/team, i dati raccolti dai genitori hanno l'obiettivo di esplorare e valutare qualcos'altro, in questo caso l'operato del medico esperto e/o del team multidisciplinare. Gli 11 studi che rientrano in questo focus sono stati divisi in due aree di interesse. Da una parte l'attenzione verso la comunicazione tra medico/team e genitore/paziente in generale (Slijper, et al., 2000) e nello specifico nel coinvolgimento di questi ultimi nella relazione con il team (Sanders, 2008a), la loro soddisfazione in merito alle informazioni fornite (Myers & Lee, 2004) e la loro opinione in merito alle informazioni che invece dovrebbero essere fornite (Lee & Money, 2004; Herrig, 2013). L'altra area di interesse è invece focalizzata sulla soddisfazione dei genitori riguardo al management del team, valutato attraverso la qualità della vita (QoL) genitoriale (Reinecke, et al., 2004), le aspettative (Dayner, Lee, & Houk, 2004), gli aspetti che possono essere migliorati (Armstrong, et al., 2006), gli aspetti taciti (Crissman, et al., 2011) e le difficoltà di gestione del team (Osifo & Nwashili, 2008; Osifo & Amusan, 2009).

***Conclusioni***

Pur evidenziando una maggiore presenza di diversi studi in varie aree di interesse all'interno del gruppo di studi VCF, la maggioranza delle ricerche di entrambi i gruppi si pone l'obiettivo di indagare l'esperienza genitoriale, basandosi primariamente sulle reazioni dei genitori: il decision making a seguito della diagnosi prenatale per gli studi SCA e le esperienze in relazione alla diagnosi e/o all'intervento chirurgico nel caso di ricerche VCF. All'interno di quest'ultimo gruppo, diverse ricerche, focalizzate sempre sul punto di vista genitoriale, si pongono come obiettivo l'indagine di variabili diagnostiche e costrutti, principalmente ansia, stress, depressione e strategie di coping. Questa particolare attenzione non è altrettanto posta nel caso degli studi SCA, dove un solo studio mira a valutare i livelli di

depressione genitoriale. Un'ulteriore differenza tra i due gruppi consiste nell'assenza nel gruppo SCA di studi riguardanti l'identità sessuale del/la bambino/a, tematica invece che spesso torna in diverse aree di interesse del gruppo VCF, sia questa indagata in relazione a delle possibili influenze genitoriali, alla creazione di strumenti ad hoc o allo sviluppo psicosessuale del bambino. I possibili effetti della politica del segreto sul/la bambino/a viene invece indagata soltanto negli studi del gruppo SCA.

Per quanto riguarda gli studi relativi al team medico, il gruppo VCF si riconferma essere più variegato, concentrandosi in egual misura sugli aspetti relativi alla comunicazione ed al management generale, valutando in particolare la soddisfazione dei genitori rispetto alle informazioni ricevute e le difficoltà e gli aspetti da migliorare nella gestione. In particolare tre studi di questo gruppo si focalizzano sulle preoccupazioni e gli ostacoli nella gestione della diagnosi in Nigeria e in Vietnam e Indonesia, tre paesi sottorappresentati all'interno del corpus (Osifo & Nwashili, 2008; Osifo & Amusan, 2009; Armstrong, et al., 2006).

Un ulteriore punto interessante riguarda il concetto di qualità della vita (QoL) generale o in relazione alla salute (HRQoL), menzionato in particolare all'interno degli obiettivi primari in 7 studi del secondo gruppo e in un unico studio SCA che ne fa menzione tra gli obiettivi secondari (Sutton, et al., 2005). Gli studi del gruppo VCF si occupano di ricercare quali siano le implicazioni della diagnosi sulla qualità della vita delle famiglie e di costruire strumenti ad hoc per poterla indagare.

### **Le scelte metodologiche**

In continuità con l'analisi degli obiettivi, anche l'analisi delle categorie della matrice basate sui disegni di ricerca degli studi del corpus ha contribuito a rispondere al terzo obiettivo della revisione della letteratura. Una volta delineata la direzione della ricerca, l'interesse della revisione si è spostato verso i paradigmi, la metodologia e gli strumenti

impiegati dagli autori e dalle autrici per portare a termine gli obiettivi. Prima di approfondire questo punto dell'analisi, è inevitabile aprire una breve ma necessaria premessa, non tanto sui singoli metodi o le tecniche in sé, quanto sui due paradigmi su cui metodi e tecniche si basano: l'approccio positivista e l'orientamento costruttivista/fenomenologico. Pur riconoscendo che questa non è la sede per approfondire il dibattito nato alla fine del Novecento tra le due correnti (Smith J. K., 1983), ad oggi non del tutto esaurito, è proprio sulla base degli assunti che soggiacciono ai due paradigmi che vengono principalmente differenziati i metodi e le tecniche delle ricerche scientifiche: da un lato il paradigma quantitativo, basato sul primo approccio, e dall'altro il paradigma qualitativo, fondato sul secondo orientamento<sup>43</sup>. Le differenze tra questi due approcci vanno al di là del dibattito epistemologico, ontologico e metodologico e anche la “concreta” produzione scientifica non sembra essere esente dal dibattito: diverse riviste scientifiche, diversi metodi, diversi finanziamenti e differenze nel linguaggio scientifico hanno accentuato la spaccatura tra questi due mondi. Per questo motivo anche quando troviamo definizioni apparentemente inequivocabili, l'utilizzo dell'occhiale qualitativo o quantitativo comporta grosse differenze, come nell'riportato da Sale, Lohfeld e Brazil: il termine “lavoro osservazionale” nell'approccio quantitativo potrebbe indicare un case control study, mentre un ricercatore qualitativo potrebbe intendere un'etnografia partecipata all'interno di una cultura (2002, p. 45), allo stesso modo la frase «la ricerca ha mostrato che» indica una chiara corrispondenza del risultato con la realtà per lo studioso quantitativo e un'interpretazione che diventa automaticamente realtà per il ricercatore qualitativo (Smith & Heshusius, 1986). Quando lo sguardo della presente revisione della letteratura si è focalizzato sull'analisi dei disegni delle

---

<sup>43</sup> Per una trattazione più completa delle due posizioni si rimanda ad approfondimenti specifici, tra cui: Tashakkori & Teddlie (1998), Sale, Lohfeld e Brazil (2002), Guba (1990) e Cardano e Ortalda (2017).

ricerche del corpus, è risultato necessario porre una chiara definizione che distinguesse quindi un approccio di tipo quantitativo da uno di tipo qualitativo. Nonostante la scelta di uno dei due paradigmi comporti che la realtà (ontologia), la sua conoscenza (epistemologia) e i modi con cui conoscerla (metodologia) si basino sugli stessi assunti, non è sempre facile individuare un netto confine tra qualitativo e quantitativo. La necessità di delineare questo limite è emersa in quei casi in cui non è stato possibile rilevare un inquadramento metodologico certo per via della brevità dei report di alcuni studi, per la mancanza di una esplicita indicazione in merito o per la natura poco chiara del valore dato da autori e autrici al dato raccolto. Numerosi dubbi di questo tipo sono nati quando sono stati analizzati studi SCA basati su dati secondari raccolti dai database degli ospedali o dei centri multidisciplinari. In molti di questi casi il dato quantitativo è stato analizzato da autori e autrici tramite descrizione della numerosità, proporzione, comparazione statistica o analisi delle percentuali. Ai risultati degli stessi studi sono state inoltre date diverse valenze: descrittive, interpretative o narrative.

Per non incorrere in eventuali zone grigie e per fornire una risposta certa da inserire nella matrice, è stata inizialmente adottata la definizione generica di Denzin e Lincoln (2012, p. 17)

il termine *qualitativo* sottintende un' enfasi sulle qualità delle entità e sui processi e i significati che non sono esaminati o misurati sperimentalmente (se mai vengono misurati) in termini di quantità, numerosità, intensità o frequenza. I ricercatori qualitativi accentuano la natura socialmente costruita della realtà, la relazione intima tra il ricercatore e l'oggetto di studio e i limiti situazionali che modellano la ricerca. Questi ricercatori enfatizzano la natura carica di significato della ricerca. Essi ricercano le risposte a domande che sottolineano *come* viene creata e come viene dato senso all'esperienza sociale. In opposizione, gli studi quantitativi enfatizzano la misurazione e l'analisi delle relazioni causali tra variabili, non i processi. I sostenitori di questi studi sostengono che il loro lavoro è condotto all'interno di una cornice libera da principi valoriali.

Tuttavia, in alcune ricerche, la definizione di Denzin e Lincoln si è dimostrata troppo aperta per definire il tipo di approccio adottato da autori ed autrici, per questo motivo si è deciso di basare la scelta sulle tecniche di costruzione e analisi del dato delle ricerche, che risultano essere gli unici «fattori capaci di separare le due tradizioni di ricerca» (Cardano & Ortalda, 2017, p. 31). Tra le diverse dimensioni che la letteratura suggerisce come mezzo di discernimento tra qualitativo e quantitativo, Cardano e Ortalda ne individuano tre: lo sguardo, il cosa e il come che caratterizzano la ricerca qualitativa e la ricerca quantitativa. Lo *sguardo* riguarda il piano epistemologico della ricerca, che gli autori dividono in due dimensioni composte a loro volta da ripartizioni tra loro opposte che riflettono per consuetudine l'opposizione tra posizione quantitativa e posizione qualitativa e che si basano principalmente sulle correnti epistemologiche (realismo – costruttivismo) e sulle finalità a cui la ricerca psicosociale può ambire (spiegazione – comprensione e ricerca nomologica – ricerca idiografica). Nonostante l'apparente carattere dicotomico di questi fattori, sul piano epistemologico non è possibile tracciare una distinzione netta fra ricerca qualitativa e ricerca quantitativa. Rispetto alla dimensione ontologica, il *cosa* oggetto della ricerca, la divisione tra quantitativo e qualitativo non è così netta in determinate discipline e campi di ricerca. Prendendo ad esempio la ricerca psicosociale, gli autori evidenziano che gli aspetti indagati sono diversi tra le due discipline, ma l'oggetto di indagine rimane lo stesso: l'essere umano. Per questo motivo l'ultima dimensione è l'unica che può effettivamente separare la ricerca qualitativa da quella quantitativa. Il *come*, la metodologia della ricerca, permette di individuare chiaramente quale paradigma di riferimento guida la ricerca, soprattutto nel momento in cui viene costruito il dato. Le tecniche quantitative si basano su procedure uniformi, basate su un insieme di operazioni con le quali «lo stato dei casi su ciascuna delle proprietà messe a tema viene rilevato, assegnato a una delle categorie stabilite in precedenza e



registrato nel modo necessario a permettere la successiva analisi statistica» (p. 34). Per quanto riguarda invece le tecniche qualitative di costruzione del dato si basano su processi di rilevazione di informazioni che variano a seconda del contesto in cui vengono applicate. Gli strumenti di conseguenza risultano essere aperti, non basati su ipotesi definite operativamente in precedenza, come nel caso quantitativo, ma sulla concettualizzazione aperta che permette di individuare solo la direzione della ricerca, ma non i contenuti che andranno a rilevare.

Un'ultima considerazione preliminare ha riguardato infine i casi in cui disegni di ricerca, obiettivi, partecipanti e metodi fossero molteplici all'interno di uno stesso studio del corpus. In tali circostanze sono stati presi in considerazione solamente disegni di ricerca, obiettivi e i metodi legati ai genitori e alla loro esperienza genitoriale. Nell'Appendice D è disponibile la presentazione del quadro metodologico di ogni studio del corpus.

### ***Prospettive e disegni di ricerca***

Il primo passo è stato quello di individuare la prospettiva adottata da autori e autrici, dichiarata all'interno delle ricerche stesse o estrapolata sulla base delle linee guida definite nel paragrafo precedente. Un ulteriore approfondimento ha riguardato poi i disegni di ricerca adottati dai singoli studi. In questo caso la cella della matrice è stata compilata solo in caso di chiara dichiarazione del disegno adottato da parte di autori e le autrici.

Come evidenziato in analisi precedenti, anche in questo caso la divisione tra i due gruppi di studi, SCA e VCF, è risultata indicativa di andamenti di ricerca diversi tra i due gruppi.

Per quanto riguarda la prospettiva adottata, la maggior parte degli studi si basa su un approccio quantitativo (65), mentre un gruppo meno numeroso di studi adotta una prospettiva qualitativa (39) e i restanti 5 studi rientrano nella categoria dei cosiddetti mixed methods, ossia ricerche «in cui il ricercatore raccoglie e analizza dati, integra risultati e traccia

inferenze usando entrambi gli approcci quantitativo e qualitativo in uno studio singolo o in un programma di ricerca» (Tashakkori & Creswell, 2007, trad. Cardano & Ortalda, 2017, p. 268). Di questa prima analisi risulta interessante notare che 16 studi sui 37 ad approccio quantitativo focalizzati su ricerche con genitori di persone con diagnosi SCA, possono essere definiti “Quantitativi descrittivi”. L’approccio descrittivo può utilizzare elementi della prospettiva qualitativa e della prospettiva quantitativa con l’obiettivo di raccogliere dati che descrivono un fenomeno per poi organizzare, elaborare e descrivere il materiale raccolto (Glass & Hopkins, 1984). Gli studi descrittivi riportano dati di sintesi quali indici di posizione, tra cui media, moda, deviazione standard, variazioni, percentuali e correlazione tra variabili.

La peculiare presenza di questo tipo di approccio all’interno dei gruppi di studio SCA potrebbe essere collegata ai disegni di ricerca adottati dagli studi stessi, difficili da individuare per quanto riguarda il gruppo di studi VCF, ma altrettanto facili da definire per il gruppo di studi SCA. In quest’ultimo, infatti, la maggioranza dei disegni di ricerca sono di tipo retrospettivo (29), esplorativo (18) o retrospettivo-esplorativo (2), ad indicare una voluta descrittività della ricerca a partire dall’analisi effettuata, al fine di esplorare o rivedere dati con un’impostazione quantitativa, ma con un obiettivo descrittivo. Questa scelta di prospettiva e disegno, all’interno degli studi SCA, è coerentemente esplicitata attraverso l’impiego del metodo delle analisi secondarie nella maggior parte degli studi (cfr. par. 4.7.2). Interessante inoltre notare che gli unici studi SCA che si discostano dal disegno di ricerche esplorativo/retrospettivo sono uno studio misto (Close, Sadler, & Grey, 2016) e un unico studio longitudinale (Robinson, Bender, & Linden, 1992), condotto vent’anni fa.

Per quanto riguarda le ricerche appartenenti al gruppo VCF, invece, non è stato possibile definire un disegno di ricerca preciso per 25 studi. I restanti presentano un quadro di definizioni variegato, diversamente dall'uniformità degli studi SCA.

### ***Metodi e tecniche***

Le tecniche principalmente utilizzate per la raccolta dei dati sono state rilevate con chiarezza in tutti gli studi, tranne quelli condotti da Myers e Lee (2004) e Crecink (2008).

Come mostrato nella Grafico 10, gli autori e le autrici delle ricerche hanno utilizzato tecniche specifiche riconducibili a 6 macro famiglie. Una ulteriore categoria, nominata "Multitecniche" racchiude invece 25 studi che hanno impiegato più tecniche appartenenti a due o più delle 6 macro famiglie.

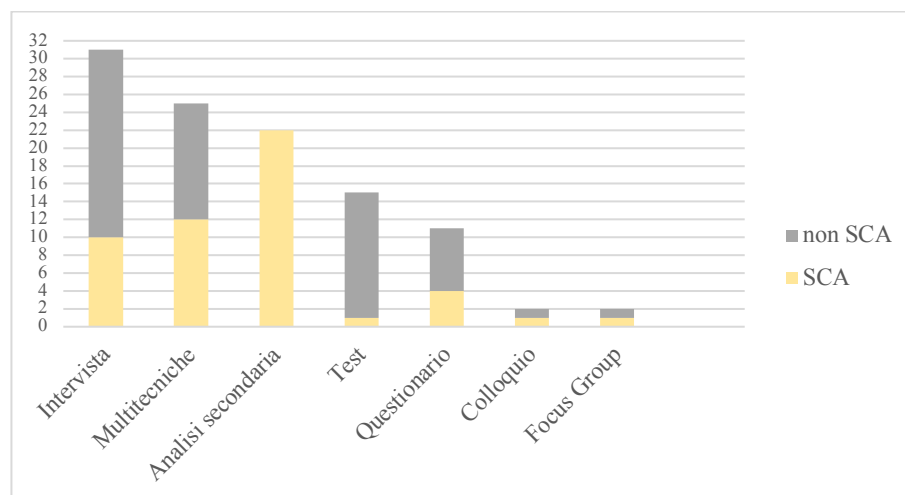


Grafico 10. Numero di tecniche usate nelle ricerche del corpus, divise per gruppi studi SCA o VCF.

Il maggior numero di studi (31) si è avvalso di interviste per raccogliere dati utili ai fini della ricerca. L'intervista è un metodo di ricerca adattabile a diversi contesti e a diversi obiettivi, siano questi focalizzati sull'esplorazione delle esperienze soggettive degli individui o alla rilevazione oggettiva di un dato fenomeno. In questa sede, con intervista si intende l'intervista qualitativa, nella sua definizione fornita da Corbetta: «una conversazione provocata dall'intervistatore, rivolta a soggetti scelti sulla base di un piano di rilevazione e in

numero consistente, avente finalità di tipo conoscitivo, guidata dall'intervistatore, sulla base di uno schema flessibile e non standardizzato di interrogazione» (1999, p. 405).

All'interno del corpus della revisione della letteratura, le ricerche rientranti nel gruppo SCA hanno utilizzato interviste in 10 casi. Di questi, 3 studi hanno optato per interviste semi-strutturate, 1 semi-strutturata in profondità e 1 intervista telefonica. Per i restanti 5 casi non è stato possibile definire una chiara tipologia di intervista. Il gruppo VCF conta invece un maggior numero di studi in cui sono state impiegate le interviste: in 4 ricerche non è stata specificata la tipologia, in 7 casi è stato scelto un approccio narrativo, di cui 5 con specifica modalità narrativa in profondità, 6 semi-strutturate, di cui 2 in profondità, 1 strutturata in profondità, 1 direttiva, 1 storica e 1 telefonica.

Come già accennato, la seconda categoria più numerosa racchiude gli studi che hanno utilizzato più tecniche. Nel caso di entrambi i gruppi di ricerche, su genitori di persone con diagnosi SCA o diagnosi VCF, queste ricerche si basano principalmente sull'utilizzo combinato di 3 metodi: analisi secondarie, questionari/test e interviste/colloqui. I 12 studi appartenenti al primo gruppo hanno utilizzato analisi secondarie e questionario/test (5), intervista/colloquio e questionario/test (4) e analisi secondarie e intervista (3), mentre nel gruppo VCF, costituito da 13 studi, sono stati utilizzati test e intervista (3), questionario e colloquio/intervista (4), analisi secondaria e intervista (2), analisi secondaria e questionario/survey (1), analisi secondaria e test (1), Questionario e test (1) e intervista, analisi secondaria e test (1).

Nonostante le analisi secondarie siano state utilizzate negli studi che adottano più metodi, sia nel gruppo SCA che nel gruppo VCF, solamente gli studi del primo gruppo hanno adottato questo metodo singolarmente per la conduzione delle ricerche. Mentre in 8 casi all'analisi secondaria è susseguita una seconda raccolta dati contestuale all'inizio della

ricerca, attraverso interviste o test o questionari, in 22 casi l'analisi si è basata unicamente sui dati raccolti precedentemente. Come già evidenziato nell'analisi degli obiettivi (cfr. par. 4.6.1), questi studi si sono avvalsi di database e cartelle cliniche conservate in ospedali e cliniche come fonte primaria di dati.

L'impiego di di test in una ricerca scientifica, implica l'assunto secondo cui ogni individuo si posiziona in un punto preciso di una scala di misurazione rispetto ad una popolazione di riferimento. Ciò che accomuna le due tipologie di test è il rigore che viene richiesto nelle fasi di somministrazione, rilevazione, codifica e analisi del dato, tale per cui il ricercatore terrà lo stesso comportamento e seguirà le stesse modalità in tutte le fasi, per ogni individuo che effettua il test. Le ricerche del corpus che hanno utilizzato i test sono principalmente quelle appartenenti al gruppo VCF (14), mentre solo uno studio del gruppo SCA ha utilizzato test standardizzati. La maggioranza degli studi VCF ha utilizzato batterie di test composte da test standardizzati, mentre solo uno studio si è avvalso di un test ad hoc per la ricerca (Mitchelhill, et al., 2015).

Una delle maggiori difficoltà nel trovare una definizione univoca si riscontra quando si parla genericamente di questionario. In questa categoria sono stati inclusi tutti gli studi che utilizzano uno strumento più o meno strutturato, costituito da domande aperte o chiuse a cui il partecipante dovrà rispondere autonomamente oppure sotto la guida di chi somministra (Cardano & Ortalda, Metodologia della ricerca psicosociale: metodi quantitativi, qualitativi e misti, 2017). Nei questionari le stesse domande sono poste a tutti i partecipanti e, nel caso di domande chiuse, anche le risposte possibili sono le stesse per ogni partecipante.

I questionari utilizzati nelle ricerche SCA (4) e VCF (7) sono stati principalmente costruiti ad hoc per la ricerca (8), tuttavia sono stati inseriti in questa categoria anche i survey

(3), sondaggi molto brevi, composti da domande a scelta multipla, focalizzati su un momento molto specifico.

In alcuni studi i ricercatori e le ricercatrici hanno preferito utilizzare momenti di incontro slegati ai metodi della ricerca sociale e, a volte, già concordati con i genitori, per poter raccogliere i dati utili per la ricerca. Il colloquio clinico ha solitamente una sua costruzione che potremmo definire semi-strutturato in cui l'obiettivo è approfondire specifiche aree di funzionamento della persona. Spesso questi colloqui avvengono all'interno di un setting ospedaliero o professionale che può andare dalla raccolta anamnestica, alla diagnosi psicologica, dall'incontro preliminare ad un intervento al colloquio conoscitivo per l'impostazione di un percorso psicoeducativo (Perron, 2005). Nel corpus degli studi condotti con i genitori di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso, 3 ricerche hanno adottato questo metodo, 2 appartenenti al gruppo VCF (Bregani, et al., 1992; Lux, et al., 2009) e 1 al gruppo studi SCA (Robinson, Bender, & Linden, 1989).

Infine, l'ultima categoria individuata è quella dei Focus Group, tecnica di ricerca sociale in cui la raccolta dei dati è basata sulla discussione di un gruppo appositamente costruito, a cui viene chiesto di cooperare in uno spazio-tempo circoscritto per mettere a fuoco un tema di discussione scelto da un facilitatore, che modera il gruppo, sotto gli occhi di un osservatore (Frisina, 2010).

#### **4.5 Lo sguardo del ricercatore: autori, autrici e i gruppi di ricerca**

Coerentemente con il presente progetto di ricerca, in cui l'approccio metodologico e il disegno di ricerca evidenziano l'importanza della relazione tra ricercatore e partecipante e dove il ruolo del ricercatore, con i suoi agiti e gli impliciti agiti durante la ricerca, è parte integrante della ricerca stessa, l'esplorazione del punto di vista degli autori delle ricerche prese in considerazione nella presente revisione è fondamentale.

Uno degli obiettivi della ricerca è stato infatti quello di individuare quali sono i punti di vista disciplinari che guidano le ricerche, quali enti promuovono e promulgano questi studi, quali studi influenzano le ricerche sul tema e l'eventuale presenza di gruppi di ricerca, ossia gruppi di autori che hanno lavorato a diversi studi del corpus e che, proprio per questo motivo, potrebbero condizionare gli andamenti di ricerca e le tematiche presenti in letteratura.

Lo snodo e l'approfondimento di questi punti è stato possibile grazie ad un'analisi approfondita degli autori dei singoli studi. Per questo motivo è stata impostata una matrice specifica che ha permesso di individuare diverse categorie chiave (Appendice C) per condurre la presente analisi. I due punti evidenziati in questo paragrafo si basano sui dati forniti da 458 autori e autrici, estrapolati principalmente dalle descrizioni di autori e autrici presenti nella maggior parte delle ricerche o da database, oppure da siti web e piattaforme ad hoc.

### **Punti di vista disciplinari**

Come delineato nel Capitolo 1, la questione Intersex/DSD è stata storicamente *trattata* adottando una prospettiva disciplinare di tipo medico. Con la pubblicazione del *Consensus* è diventato chiaro che altri aspetti della vita dell'individuo con una variazione e della sua famiglia devono essere presi in considerazione e indagati, affinché sia possibile munire le persone e le famiglie di maggiori dati e strumenti che mostrino l'intrinseca intersezionalità della questione Intersex/DSD.

Il primo punto affrontato durante l'analisi della matrice degli autori è stato proprio quello legato ai punti di vista disciplinari attraverso i quali sono stati condotti gli studi del corpus. Questo punto dell'analisi è stato approfondito attraverso la ricerca online di ogni autore e autrice, utilizzando primariamente il nome completo e l'affiliazione. In questo contesto si sono rivelati molto utili le piattaforme di social networking maggiormente

utilizzati dai ricercatori, quali *Academia.edu*<sup>44</sup> e *ResearchGate*<sup>45</sup>, che hanno permesso di confermare il legame tra l'articolo del corpus e il nome completo dell'autore o dell'autrice. Con questo metodo è stato possibile risalire ai campi disciplinari di riferimento degli autori e delle autrici e, successivamente, categorizzarli in aree disciplinari e specializzazioni, ossia branca disciplinare specifica. Attraverso questo approccio, sono stati estrapolate aree di afferenza e specializzazioni per 402 autori e autrici, andando ad escludere 56 ricercatori e ricercatrici per cui non è stato possibile estrapolare con certezza i dati necessari. Durante l'analisi sono state individuate 6 aree disciplinari di riferimento: Medicina (295), Psicologia (72), Infermieristica (15), Scienze Sociali (11), Area Tecnica (6) e Sanità pubblica (3). Nella Tabella 6 è mostrata la divisione delle aree secondo l'appartenenza nei gruppi di studi SCA o VCF.

<b>Aree disciplinari</b>	<b>VCF</b>	<b>SCA</b>	<b>TOT</b>
<i>Medicina</i>	113	182	295
<i>Psicologia</i>	52	20	72
<i>Infermieristica</i>	10	5	15
<i>Scienze Sociali</i>	4	7	11
<i>Area Tecnica</i>	3	3	6
<i>Sanità pubblica</i>	0	3	3
<b>TOT</b>	182	220	402

Tabella 6. Aree disciplinari di riferimento degli autori, divisi per gruppo studi VCF e studi SCA.

Due sono le considerazioni preliminari riguardanti i numeri delle aree disciplinari evidenziate: innanzitutto la maggior parte della professionalità degli autori e delle autrici rientra nell'ambito medico, confermando quindi che la maggior parte degli esperti in materia adotta una prospettiva di tipo medico. Il secondo punto riguarda la differenza tra gruppi di studi. Più della metà di autori e autrici di entrambi i gruppi appartiene all'ambito medico, ma mentre nel caso di studi con genitori di persone con aneuploidie cromosomiche il dato medico

<sup>44</sup> <https://www.academia.edu>

<sup>45</sup> <https://www.researchgate.net/>



è estremamente alto (83%), nel caso di studi su variazioni delle caratteristiche fisiche del sesso biologico, il dato maggioritario dell'area medica (62%) è mitigato dalla presenza di quasi un terzo degli autori e delle autrici appartenenti all'area psicologica/psichiatrica (29%). Come già visto nei paragrafi precedenti, spesso l'analisi separata degli studi del corpus porta a rilevare differenze rilevanti tra i due gruppi. Una riconferma di questo può essere trovata nell'analisi approfondita delle specializzazioni dell'area medica, che dimostrano di avere numerosità differenti a seconda del gruppo di studi preso in considerazione.

	VCF	SCA	TOT
<i>Genetica</i>	10	92	102
<i>Ginecologia e Ostetricia</i>	6	47	53
<i>Endocrinologia</i>	30	8	38
<i>Urologia</i>	27	0	27
<i>Pediatria</i>	15	11	26
<i>Medicina</i>	3	17	20
<i>Chirurgia</i>	19	0	19
<i>Neuroscienze</i>	0	4	4
<i>Terapia Olistica</i>	2	1	3
<i>Epidemiologia</i>	1	1	2
<i>Radiologia</i>	0	1	1

Tabella 7. Specializzazioni di autori e autrici di studi VCF e SCA appartenenti all'area medica.

Nella Tabella 7 viene mostrato come le ricerche condotte con genitori di persone con variazioni Intersex/DSD non solo sono portate avanti principalmente da esponenti della disciplina medica, ma sono anche settorializzate. Gli studi che coinvolgono i genitori di persone con diagnosi non legate a un'aneuploidia cromosomica sono condotti principalmente da endocrinologi (30), urologi (27), chirurghi (19) e pediatri (15), mentre gli studi che riguardano genitori di persone con aneuploidie dei cromosomi sessuali sono portati avanti da esperti nel settore della genetica (92), ginecologia e ostetricia (47) e medicina (17). Per quanto riguarda il gruppo di studi SCA, è interessante notare che, ad eccezione di ginecologia ed ostetricia, le specializzazioni più numerose sono a loro volta divise in settori specifici che

possono fornire un quadro più chiaro dei punti di vista adottati nelle diverse ricerche. Tra i/le 92 autori e autrici che rientrano con specializzazione genetica, è possibile individuare esperti di genetica medica (21), genetica clinica (19), counsellor genetici (13) e genetica pediatrica (3). Per quanto riguarda invece la specializzazione medica, autori e autrici di studi SCA sono specializzati in biologia medica (7), medicina materno-fetale (5), medicina generale (4) e medicina molecolare (1). L'analisi delle specializzazioni ha riguardato anche l'eventuale specifica del target a cui si rivolgono i professionisti: età pediatrica o età adulta. Anche in questo caso l'analisi ha prodotto risultati interessanti e coerenti con la divisione degli studi in gruppi. Tra questi, si evidenzia che autori e autrici degli studi del gruppo VCF sono spesso specialisti in ambito pediatrico. Questo è vero soprattutto per le specializzazioni mediche con maggior numero di esperti in questo gruppo di studi: endocrinologi, urologi e chirurghi, di cui rispettivamente il 90%, 74% e 58% è specializzato nell'area pediatrica. Questo ad indicare che una buona parte degli studi condotti da medici è condotto da specialisti che lavorano con i figli dei genitori presi in considerazione.

Il risultato più rilevante di questa analisi per quanto riguarda gli studi SCA sembra invece essere opposto. Infatti solo per 3 esperti nel settore della genetica è stata rilevata una specializzazione pediatrica, mentre tutti i 47 specialisti in ginecologia e ostetricia lavorano con pazienti adulti. Questo dato è coerente con gli obiettivi e i disegni di ricerca maggiormente presenti negli studi SCA, basati su analisi secondarie e retrospettive di dati raccolti a seguito di una diagnosi prenatale di aneuploidia dei cromosomi sessuali. Gli autori e le autrici di questi studi lavorano quindi prevalentemente con i genitori, spesso ancora prima dell'eventuale nascita del/la figlio/a.

La panoramica completa dell'analisi delle specializzazioni è presentata nella Tabella 8.

<b>Specializzazione</b>	<b>Settore</b>	<b>VCF</b>	<b>SCA</b>	<b>TOT</b>
<i>Genetica</i>	Senza specifica	9	36	45
	Counselling genetico	1	13	14
	Genetica clinica	0	19	19
	Genetica medica	0	21	21
	Genetica medica pediatrica	0	2	2
	Genetica pediatrica	0	1	1
<i>Ginecologia e ostetricia</i>	Senza specifica	5	47	52
	Ginecologia pediatrica	1	0	1
<i>Endocrinologia</i>	Senza specifica	3	0	3
	Endocrinologia pediatrica	27	7	34
	Endocrinologia riproduttiva	0	1	1
<i>Urologia</i>	Senza specifica	7	0	7
	Urologia pediatrica	20	0	20
	Chirurgia urologica	1	0	1
<i>Pediatria</i>	Senza specifica	15	11	26
<i>Medicina</i>	Biologia medica	0	7	7
	Medicina materno-fetale	0	5	5
	Medicina generale	3	4	7
	Medicina molecolare	0	1	1
<i>Chirurgia</i>	Senza specifica	6	0	6
	Chirurgia Pediatrica	11	0	11
	Chirurgia Ginecologica	1	0	1
	Chirurgia Urologica	1	0	1
<i>Neuroscienze</i>	Senza specifica	0	4	4
<i>Terapia Olistica</i>	Senza specifica	2	1	3
<i>Epidemiologia</i>	Senza specifica	1	1	2
<i>Radiologia</i>	Senza specifica	0	1	1

Tabella 8. Settori specifici delle specializzazioni mediche individuate per gli autori e le autrici, divisi per gruppi di studi.

Per quanto riguarda invece le altre aree individuate, psicologia, infermieristica, scienze sociali, area tecnica e sanità pubblica, le maggiori differenze tra gruppi di studi riguardano l'area psicologica, come già evidenziato. Dall'approfondimento dell'analisi è stato possibile rilevare che la psicologia clinica (31), la psicologia della salute (19) e la psicologia dello sviluppo (11) sono le specializzazioni della psicologia maggiormente rappresentate negli studi del corpus (Tabella 9).

<b>Specializzazioni</b>	<b>VCF</b>	<b>SCA</b>	<b>TOT</b>
<i>Psicologia Clinica</i>	28	3	31
<i>Psicologia della Salute</i>	10	9	19
<i>Psicologia Pediatrica</i>	8	3	11
<i>Psicologia e Sessuologia</i>	3	0	3
<i>Psicologia Sociale</i>	2	4	6
<i>Psicologia/Psichiatria</i>	1	0	1
<i>Psicomatria</i>	0	1	1

Tabella 9. Specializzazioni della psicologia di autori e autrici di studi VCF e SCA.

Anche in questo caso sono rilevabili alcune differenze interne tra i due gruppi di studi al di là del minor numero di autori e autrici dell'area psicologica nel gruppo SCA, rispetto al numero degli stessi nel gruppo VCF. Se nel primo gruppo di studi sono presenti più psicologi/ghe della salute, nel secondo gruppo il maggior numero di esperti dell'area psicologica è appartenente al settore della clinica.

Uno sguardo alle restanti aree disciplinari rivela poche differenze tra i due gruppi di studi, ad eccezione della mancanza di professionisti nell'area dell'etica e della *public health*, salute pubblica, nel gruppo di studi VCF, mentre è interessante notare che l'unica autrice legata ad un'associazione fa parte degli studi VCF<sup>46</sup> (Tabella 10).

<b>Area</b>	<b>Specializzazione</b>	<b>VCF</b>	<b>SCA</b>	<b>TOT</b>
<i>Infermieristica</i>	Senza specifica	8	3	11
	Infermieristica pediatrica	2	3	5
<i>Scienze sociali</i>	Antropologia	0	2	2
	Associazionismo	1	0	1
	Educazione	0	1	1
	Etica	0	2	2
	Geografia umana	1	0	1
	Sociologia	2	2	4
<i>Area tecnica</i>	Biostatistica	2	1	3
	Project management	1	0	1
	Information technology	0	1	1

<sup>46</sup> CLAN (Caring Living with Neighbours), CLAN, è un'organizzazione australiana non governativa (ONG) senza fini di lucro, dedicata alla promozione di una qualità della vita ottimale di bambini e bambine con condizioni croniche di salute provenienti da paesi poveri.

	Farmacia	0	1	1
<i>Sanità pubblica</i>	Senza specifica	0	3	3

Tabella 10. Specializzazioni delle aree di infermieristica, scienze sociali, tecnica e sanità pubblica di autori e autrici di studi VCF e SCA.

Per avere un panorama disciplinare più completo, i dati ottenuti dall'analisi delle specializzazioni di autori e autrici sono stati confrontati con le aree disciplinari e le specializzazioni di riviste scientifiche, libri, raccolte e tesi in cui sono state pubblicate le ricerche del corpus. In questo modo è stato possibile individuare non solo la cornice disciplinare attraverso cui viene pensata e svolta la ricerca, ma anche le discipline che accolgono con maggiore interesse questo tipo di ricerche e le discipline di appartenenza dei possibili fruitori della ricerca. Diversamente dalla categorizzazione delle discipline di riferimento di autori e autrici, condotta dal team di ricerca, le aree disciplinari, nel caso dell'analisi dei supporti alla pubblicazione, sono state estrapolate direttamente dalle categorie che *Web of Science (WOS)*<sup>47</sup>, indice di citazione scientifica online, fornisce sulla/e area/e di ricerca di riferimento del supporto all'interno di cui è pubblicato lo studio ricercato. Nello specifico, sotto la voce *Categories / Classification* di ogni singolo articolo è possibile trovare le aree di ricerca (*Research Areas*) da cui è stato estrapolato il dato necessario per la presente ricerca. Nel caso di studi non pubblicati su riviste scientifiche o non presenti nel database di WOS, come tesi e capitoli di libri, il dato è stato estrapolato basandosi sull'afferenza del corso di laurea/dottorato o sulla disciplina di riferimento della pubblicazione. Poiché questo tipo di analisi si è basato sul numero di pubblicazioni, l'ammontare dei risultati rispecchia la quantità degli studi del corpus ed è quindi numericamente inferiore rispetto ai risultati basati sull'analisi di autori e autrici. Per questo si è deciso di usare le percentuali di distribuzione

<sup>47</sup> <http://apps.webofknowledge.com/>

delle aree disciplinari di autori/autrici e di supporto divulgativo per poter procedere con un confronto (Tabella 11).

Area	Tutti gli studi		Studi VCF		Studi SCA	
	Autori/trici	Pubblicazione	Autori/trici	Pubblicazione	Autori/trici	Pubblicazione
<i>Medicina</i>	73%	76%	62%	68%	83%	85%
<i>Psicologia</i>	18%	10%	29%	16%	9%	4%
<i>Infermieristica</i>	4%	7%	5%	9%	2%	6%
<i>Scienze sociali</i>	3%	3%	2%	4%	3%	2%
<i>Area tecnica</i>	1%	0%	2%	0%	1%	0%
<i>Sanità pubblica</i>	1%	4%	0%	4%	1%	4%

Tabella 11. Percentuali di distribuzione nelle varie aree disciplinari di autori/autrici e supporti divulgativi divisi per corpus totale, studi VCF e studi SCA.

Prendendo in considerazione il totale degli studi, la distribuzione in aree disciplinari non sembra divergere particolarmente tra analisi delle afferenze di autori/autrici e analisi delle aree disciplinari delle pubblicazioni, ad eccezione della mancanza di riviste, tesi o testi riferibili all'area tecnica. Quest'ultimo dato non stupisce comunque, data la poca presenza di esponenti di quest'area anche tra gli autori e le autrici degli studi. Nello specifico, le aree disciplinari afferenti a tali autori/autrici, biostatistica, project management, Information Technology e farmacia, sono considerabili come professionalità di supporto alla programmazione, realizzazione e gestione delle ricerche in oggetto, non occupando dunque un ruolo disciplinare primario nella ricerca inerente alla genitorialità e/o alla questione Intersex/DSD.

Di maggiore interesse è invece il confronto tra le due analisi per i due gruppi di studi del corpus. Pur rimanendo alte e simili le percentuali dell'area medica sia nel gruppo studi VCF, che nel gruppo studi SCA, il confronto tra le due analisi evidenzia un minor numero di pubblicazioni nell'area psicologica a favore di un maggiore focus nell'area infermieristica e della sanità pubblica. In particolare, il 4% delle pubblicazioni delle ricerche facente parti il gruppo studi VCF ricade nell'ambito di promozione della sanità pubblica (*Public Health*), a

discapito dell'assenza di autori e autrici di ricerca VCF afferenti alla disciplina di salute pubblica. Anche per quanto riguarda il gruppo studi SCA, in cui il punto di vista di autori e autrici afferenti all'area psicologica era già inferiore al numero di autori e autrici del gruppo VCF esperti in psicologia, la percentuale di pubblicazioni nell'area psicologica (4%), appare uguale alla percentuale dell'area della sanità pubblica (4%), ma minore rispetto a quella delle pubblicazioni in area infermieristica (6%).

Come per l'analisi svolta sugli autori e le autrici, anche in questo caso è stata effettuata un'analisi specifica dei settori dell'area medica. Nella Tabella 12 sono presentate le percentuali di distribuzione delle diverse specializzazioni mediche, divise per gruppo studi (totale, studi VCF e studi SCA) e per tipologia di analisi (autori e autrici, Pubblicazioni).

<b>Specializzazione</b>	<b>Tutti gli studi</b>		<b>Studi VCF</b>		<b>Studi SCA</b>	
	Autori/trici	Pubblicazione	Autori/trici	Pubblicazione	Autori/trici	Pubblicazione
<i>Genetica</i>	34%	38%	9%	3%	51%	76%
<i>Ginecologia e Ostetricia</i>	18%	10%	5%	0%	26%	21%
<i>Endocrinologia</i>	13%	25%	26%	54%	4%	0%
<i>Urologia</i>	9%	10%	24%	22%	0%	0%
<i>Pediatria</i>	9%	10%	13%	14%	6%	8%
<i>Medicina</i>	7%	4%	3%	3%	9%	5%
<i>Chirurgia</i>	6%	4%	17%	8%	0%	0%
<i>Altre</i>	4%	0%	4%	0%	4%	0%

Tabella 12. Percentuali di distribuzione nelle varie specializzazioni mediche di autori/autrici e supporti divulgativi divisi per corpus totale, studi VCF e studi SCA.

In questo confronto sono state riunite sotto l'etichetta "Altre" alcune specializzazioni mediche non emerse dall'analisi delle pubblicazioni ma presenti in piccola parte nell'analisi di autori/autrici: neuroscienze (N=4), Terapia olistica (N=3), Epidemiologia (N=2) e Radiologia (N=1). Diversamente dall'analisi delle aree disciplinari, è possibile notare alcune differenze già nel confronto effettuato sul numero totale delle ricerche. La percentuale maggiore di autori/autrici e pubblicazioni afferiscono, con numerosità simile, alla

specializzazione genetica. Per quanto riguarda invece la seconda percentuale più alta, non c'è un accordo tra le due analisi messe a confronto: da un lato il secondo gruppo più numeroso di autori e autrici sono esperti nel campo della ginecologia e dell'ostetricia (18%), dall'altro un numero maggiore di pubblicazioni (25%) rientra nell'area dell'endocrinologia. A seguire, le percentuali dei due gruppi di analisi riguardano la specializzazione endocrinologica (13%), urologica (9%) e pediatrica (9%) per autori/autrici e ginecologica/ostetrica (10%), urologica (10%) e pediatrica (10%) per quanto riguarda invece le pubblicazioni. Le ultime due specializzazioni, medicina e chirurgia, hanno una percentuale lievemente più alta nel primo gruppo di analisi, piuttosto che nel secondo, essendo emerso rispettivamente un 7% e 6% nell'analisi di autori/autrici e il 4% in entrambe le specializzazioni nell'analisi delle pubblicazioni.

Ancora più interessanti sono i risultati del confronto tra le due analisi quando vengono presi in considerazione i due gruppi di studi. Il primo gruppo, contenente gli studi VCF, sia nell'analisi di autori/autrici che nell'analisi delle pubblicazioni la specializzazione medica maggiormente presente è quella endocrinologica, tuttavia la differenza tra le due percentuali in questione, 54% per le analisi di autori/autrici e 26% nelle analisi condotte sulle pubblicazioni, fa sì che anche il confronto tra le analisi nel caso delle altre specializzazioni risulti sbilanciato, soprattutto per quanto riguarda la specializzazione chirurgica (17% vs 8%), genetica (9% vs 3%) e ginecologica/ostetrica (5% vs 0%). Anche per quanto riguarda il gruppo SCA, la specializzazione genetica risulta essere quella con una percentuale più alta in entrambe le analisi, con una numerosità nettamente maggiore nel caso dell'analisi delle pubblicazioni (76%), rispetto all'analisi di autori/autrici (53%). Di conseguenza, anche in questo caso il confronto tra le due analisi ha evidenziato una percentuale maggiore di pubblicazioni rispetto alla percentuale di autori e autrici afferenti alla stessa specializzazione.



Nello specifico si tratta dell'ambito ginecologico/ostetrico (27% vs 21%), medico (10% vs 5%) e endocrinologico (5% vs 0%).

Un ultimo punto dell'analisi riguardante le aree disciplinari ha riguardato il dato temporale. Attraverso l'analisi delle pubblicazioni, è stato possibile delineare una traccia delle diverse aree disciplinari che nel tempo hanno dato risalto a ricerche con genitori di persone con variazioni dello sviluppo del sesso biologico (Grafico 11).

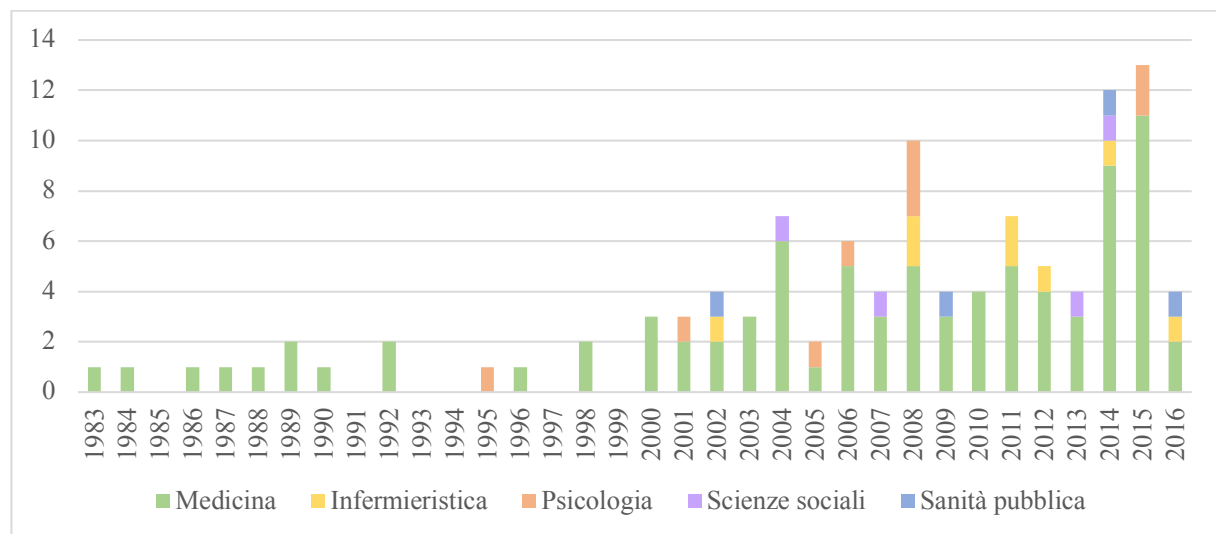


Grafico 11. Andamento temporale delle aree disciplinari di riferimento di riviste, tesi e testi in cui sono stati pubblicati gli studi del corpus.

Oltre all'evidente prevalenza delle pubblicazioni mediche, che per prime hanno trattato in generale la questione Intersex/DSD e che mantengono un primato nelle pubblicazioni con i genitori anche in anni recenti, è interessante notare che la prima pubblicazione in area psicologica risale al 1995 (Faust, et al.) ed appartiene al gruppo studi SCA, mentre la prima pubblicazione sempre in area psicologica appartenente al gruppo VCF è datata 2002 (Starke & Möller, 2002b), stesso anno della prima pubblicazione riferibile all'area della sanità pubblica (Starke & Möller, 2002a).

### **Autori, autrici e gruppi di ricerca**

La seconda parte dell'analisi sugli autori, si è basata sulle afferenze, il numero di studi facenti parte del corpus ricollegabili allo/a stesso/a autore/autrice o a un gruppo di ricerca

formato da autori/autrici che hanno condotto diversi studi come team o che hanno lavorato su una ricerca che ha prodotto diverse pubblicazioni. Anche in questo caso si è ritenuto che la divisione tra gruppo studi VCF e SCA rendesse al meglio l'identificazione di autori/autrici e gruppi di ricerca di riferimento, alla luce dei differenti team di ricerca presenti in entrambi i gruppi di studi, come già accennato del paragrafo riguardante il Reclutamento dei partecipanti.

### ***Studi SCA***

Per quanto riguarda il gruppo di studi relativi alle situazioni SCA, il numero di autori o autrici con pubblicazioni multiple non è così alto come nel gruppo di studi analizzato precedentemente. Prendendo in considerazione quindi i due autori con più pubblicazioni, 4 rispettivamente, è interessante notare che si tratti di Arthur Robinson, ricercatore a capo dell'unico studio longitudinale individuato all'interno della ricerca (Robinson et al., 1992), e Bruce G. Bender, collaboratore di Robinson nella stessa ricerca.

<b>Nome</b>	<b>Affiliazione</b>	<b>Ruolo</b>	<b>n° studi</b>
Bender, B. G.	Department of Psychiatry and Pediatrics National Jewish Hospital and Research Center Denver, Colorado, USA	Pediatric psychiatrist	4
Robinson, A.	Department of Pediatrics Center for Immunology and Respiratory Medicine Department of Biochemistry, Biophysics, and Genetics National Jewish Hospital and Research Center	Chief of a cytogenetic Laboratory	4

*Tabella 13.* Numero di autori con il maggior numero di pubblicazioni all'interno del gruppo di studi SCA.

Ricercando gli articoli in cui figurano i due autori, risulta un chiaro quadro del primo dei 3 gruppi di ricerca individuati all'interno degli studi SCA.

Gli studi di Robinson sono tutti legati ad uno studio prospettivo longitudinale, il *Denver Study Program*, condotto dal 1964 al 1995 a Denver (Colorado, USA). Lo scopo della ricerca è stato quello di documentare gli aspetti fisici, endocrinologici, evolutivi e psicologici di

bambini/e con sindromi SCA. Prima ricerca longitudinale sul tema delle SCA, i risultati conclusivi hanno evidenziato un rischio di incorrere in problemi di adattamento sociale e di sviluppo di psicopatologie per le persone coinvolte. Le pubblicazioni facenti parte il corpus, redatte su alcuni dei risultati ottenuti nello studio longitudinale, ruotano intorno a due temi: il primo riguarda le risposte dei genitori alla diagnosi, attraverso l'esplorazione delle reazioni e dell'adattamento dei genitori alla diagnosi precoce (Puck, et al., 1983), l'analisi del significato che assume per i genitori sapere che i/le propri figli/e saranno infertili (Borelli, et al., 1984). Il secondo tema è incentrato sul decision making dei genitori a seguito della diagnosi prenatale (Robinson, et al., 1989), e sulla vita concreta dei figli e delle figlie nati in quelle famiglie che hanno deciso di continuare la gravidanza (Robinson, et al., 1992).

Altro gruppo di articoli che sviluppa un percorso di conoscenza è quello composto dai 3 studi condotti da Starke et. al in Svezia tra il 2002 e il 2003, incentrati sulla diagnosi di sindrome di Turner. I tre studi esplorativi seguono un filo tematico e temporale: il primo studio del 2002 esplora la spinta genitoriale verso la ricerca di informazioni riguardo alla condizione medica della figlia e quanto questa ricerca dipenda dalla tipologia di counseling post diagnostico ricevuto. Sulla base dei risultati ottenuti, viene impostato un secondo studio (2002b) che si focalizza invece sulla reazione che i genitori hanno di fronte alla diagnosi. Infine, vengono indagate le problematiche riscontrate dai genitori nel crescere la propria figlia (2003).

L'ultimo gruppo di studi sono legati a Gruchy e rispecchiano quelli che sono gli obiettivi di molte delle ricerche che riguardano il gruppo SCA: valutare il numero di interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale. Nel caso specifico di Gruchy, et al., l'analisi mira a verificare se in Francia dopo il 1997 si sia assistito ad un abbassamento dei trend di aborti in seguito alla diagnosi di SCA. (2011; 2014; 2016).

Come per l'analisi dei gruppi di ricerca che hanno lavorato a studi su VCF, anche all'interno del gruppo di studi SCA è degno di menzione il lavoro di Sutton, et al., i cui due lavori presenti del corpus arricchiscono la letteratura legata alla diagnosi di sindrome di Turner. Le ricerche, condotte con diversi partecipanti tra cui anche i genitori, approfondiscono il punto di vista delle ragazze, andando ad analizzare sia le problematiche che queste incontrano nel corso della loro vita (2005), sia l'effetto di essere state tenute all'oscuro su alcuni aspetti riguardanti la loro diagnosi clinica (2006).

### ***Studi VCF***

L'analisi di autori e autrici del gruppo VCF ha evidenziato la presenza di lavori multipli ad opera di alcuni/e autori e autrici. Come mostrato nella Tabella 14 l'autrice con il maggior numero di studi pubblicati (8), Wisniewski, è un'urologa, dato in linea con l'analisi disciplinare condotta su autori/autrici e sulle pubblicazioni. L'unica altra autrice legata all'area medica, Gardner, è specializzata in genetica, e compare in 5 studi del corpus. Degna di nota è la presenza di ben 3 psicologi e psicologhe nella lista di autori e autrici più numerosi, con rispettivamente 7, 6 e 6 studi pubblicati.

<b>Nome</b>	<b>Affiliazione</b>	<b>Ruolo</b>	<b>n°studi</b>
Wisniewski, A. B	Department of Pediatrics, Department of Urology Health Sciences Center University of Oklahoma	Associate Professor of urology	8
Mullins, L. L	Department of Psychology Oklahoma State University	Pediatric and health psychologist	7
Fedele, D. A.	Department of Psychology Oklahoma State University	Assistant Professor, Department of Clinical and Health Psychology	6
Wolfe-Christensen, C.	Department of Pediatrics/Neurology Children's Hospital of Michigan	Clinical child and adolescent psychologist	6
Gardner, M.	Department of Pediatrics & Communicable Diseases, Division of	Associate Professor Genetics, Cell Biology and Development	5

Nome	Affiliazione	Ruolo	n°studi
Sandberg, D. E.	Child Behavioral Health University of Michigan Medical School	Pediatric psychologist and clinical researcher	5
	Department of Pediatrics & Communicable Diseases Division of Child Behavioral Health University of Michigan Medical School		
Sanders, C.	Alder Hey Children's Hospital, UK	Medical sociologist, professional background in nursing	5
	Paediatric Surgery/Urology Nursing & Caring Sciences University Central Lancashire, UK		
Thyen, U.	Hospital for Children and Adolescents University of Lübeck, Germany	Professor of pediatrics	5

Tabella 14. Numero di autori e autrici con il maggior numero di pubblicazioni all'interno del gruppo di studi VCF.

Grazie all'analisi di autori e autrici, sono emersi alcuni gruppi di studi riconducibili allo stesso gruppo di ricercatori e ricercatrici. Ad eccezione di un caso, non è stato possibile definire con precisione se l'insieme di autori e autrici faccia effettivamente parte di un gruppo di ricerca formale, tuttavia rimane interessante notare quanti e quali studi possono aver influenzato la prevalenza di alcune linee di ricerca emerse nell'analisi del corpus.

L'unico gruppo di ricerca ufficialmente identificabile come tale è il *DSD Network Working Group*. Nato in Germania e finanziato dal 2003 al 2008 dal Ministero tedesco per l'istruzione e la ricerca, il gruppo si pone l'obiettivo di implementare la valutazione clinica nel campo dei DSD, attraverso l'analisi della qualità della vita e degli esiti medici, chirurgici, psicosociali e psicosessuali di individui con diagnosi DSD. Questo studio osservazionale si è focalizzato su individui di diverse età e ha coinvolto diversi centri di riferimento in Germania, Austria e Svizzera. Da un punto di vista temporale, il primo dei tre studi di questo gruppo di ricerca che rientrano nel corpus della revisione della letteratura, coincide con una ricerca esplorativa a larga scala (Lux, et al., 2009) sulla qualità della vita, l'identità di genere, la soddisfazione del trattamento, il coping e problemi associati a diagnosi e terapie in individui

con diagnosi DSD. A partire dai risultati ottenuti in questa indagine preliminare, gli stessi partecipanti tedeschi, austriaci e svizzeri sono stati poi reclutati per continuare la ricerca ponendosi due obiettivi principali. Il primo riguardante la valutazione della *Health Related Quality of Life* (HRQoL) nelle persone con diagnosi DSD, attraverso interviste e questionari a pazienti, genitori e medici di riferimento (Jürgensen. et al., 2014), il secondo invece, focalizzato sul supporto genitoriale, guidato dall'obiettivo di indagare le necessità soggettive di sostegno psicologico in un ampio campione di genitori di bambini con diagnosi DSD (Bennecke E. et al., 2015).

All'interno del corpus, possono essere individuati inoltre tre gruppi di ricerca "informali", ossia non definiti da un accordo formale di ricerca sui temi in oggetto, ma spesso in collaborazione tra loro per l'ideazione e lo svolgimento di ricerche che hanno preso in considerazione le esperienze di genitori di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso fenotipico.

Il primo gruppo, formato da Sandberg e colleghi/e, condivide con il DSD Network Working Group l'attenzione verso il costrutto multidimensionale della HRQoL riferita dai genitori. A seguito dell'iniziale fine esplorativo sugli aspetti silenti dell'esperienza genitoriale in relazione alla diagnosi e al management del/la figlio/a (Crissman, et al., 2011), il gruppo di ricerca ha condotto infatti due studi sulla tematica: il primo atto a sviluppare questionari che indaghino la HRQOL sia di figli/e dai 0 ai 6 anni, che dei genitori stessi, attraverso la compilazione da parte dei genitori di proxy report e self report (Sandberg et al., 2011). Un secondo studio è stato invece condotto dagli stessi autori e autrici per delucidare, comparare e contrastare le problematiche che diversi stakeholder (professionisti della salute, attivisti DSD e genitori) incontrano in relazione alle persone con diagnosi DSD e ai loro familiari. Questa indagine esplorativa, ha costituito in realtà la prima fase di raccolta dati per lo sviluppo di una

misurazione che rifletta come la diagnosi DSD influenzi la HRQoL delle persone e dei loro familiari. (Kogan et al., 2012). Il gruppo di ricerca approfondisce successivamente le possibili conseguenze di una diagnosi DSD sulla vita del genitore, andando ad indagare nello specifico lo stigma percepito (Rolston, et al., 2015), e i possibili cambiamenti che possono essere messi in atto: la ricerca di Boyse et al. (2014), infatti, indaga le esperienze e i bisogni primari di genitori di persone con diagnosi ISC, al fine di individuare i fattori contestuali modulabili attraverso approcci educativi e supporto fornito dagli specialisti della salute.

Il secondo e il terzo gruppo di ricerca, si distaccano in parte dal focus dei gruppi precedenti, ma sono tra loro accumulati dall'attenzione a situazioni cliniche di ambiguità genitale.

Il primo di questi due gruppi è in realtà composto da un insieme di pubblicazioni principalmente ad opera di Sanders, la quale, a partire dalla sua tesi di dottorato (2008a), ha pubblicato diverse riflessioni basate sulla sua esperienza di ricerca con i genitori. Nello specifico l'autrice esplora le narrazioni dei genitori, approfondendo le esperienze degli stessi e le influenze, i rischi e le tensioni associati all'ambiguità genitale dei/le figli/e e agli interventi chirurgici ricostruttivi. (2008b; 2009; 2011; 2012).

Il secondo gruppo, invece, torna ad essere definito da una serie di studi pubblicati da diversi/e autori e autrici. Vista la sua presenza come primo nome in metà degli studi, si è scelto di identificare la psicologa Wolfe-Christensen come referente del gruppo. I 6 studi ricollegabili a questo gruppo di ricerca sono accomunati da un forte interesse verso le caratteristiche genitoriali in relazione all'ambiguità genitale del/la figlio/a. In tutte le ricerche è possibile evidenziare che i dati ottenuti sono stati rilevati attraverso la somministrazione ai genitori di strumenti quantitativi che indagano specifici costrutti, tra cui: l'ansia e la depressione (Fedele, et al., 2010; Wolfe-Christensen, et al., 2012; Wolfe-Christensen, et al.,

2014a; Wolfe-Christensen, et al., 2014b), lo stress genitoriale, i comportamenti genitoriali protettivi (Fedele, et al., 2010; Kirk, et al, 2011; Hullmann, et al, 2011; Wolfe-Christensen, et al., 2014b) e la percezione genitoriale della vulnerabilità dei bambini (Fedele, et al., 2010; Kirk, et al, 2011; Wolfe-Christensen, et al., 2014b). Interessante rilevare anche che due di questi studi sono di natura comparativa: da un lato il confronto è tra le caratteristiche dei genitori di bambini/e con condizioni endocrine croniche (DSD e Diabete mellito di tipo 1) (Kirk, et al., 2011) e dall'altro la rilevazione delle differenze nei livelli di ansia e depressione tra caregiver maschi e caregiver femmine di bambini/e con diagnosi DSD (Wolfe-Christensen, et al., 2014b).

Una piccola parentesi va aperta per quelle situazioni in cui non si può parlare di veri e propri gruppi di ricerca, per via del numero di pubblicazioni inferiori a 3. In questi casi è comunque interessante rilevare quali autori e autrici hanno pubblicato due studi su tematiche più o meno affini. Due di questi 4 gruppi sono inoltre interessanti per il focus verso specifiche sindromi o quadri clinici, a differenza dei gruppi di ricerca presentati poc'anzi che prendono in considerazione principalmente l'insieme di diagnosi definite come DSD o accomunate da ambiguità genitale.

Il lavoro di Lorenzo, et al., risulta essere molto interessante sia per la situazione clinica specifica presa in considerazione – l'ipospadia – che per gli obiettivi perseguiti delle ricerche: indagare il processo di *decision making* dei genitori che acconsentono all'operazione chirurgica correttiva dei genitali dei propri figli. Lorenzo, et al., perseguono questo obiettivo valutando in un primo momento l'eventuale conflitto decisionale tra i genitori che hanno acconsentito all'operazione (2012). Un follow-up successivo (2014) mira invece a valutare l'esistenza di un eventuale pentimento nei genitori che hanno deciso di ricorrere a questa procedura.



La diagnosi di ISC è invece al centro della ricerca di Armstrong, et al., (2006) che mira ad approfondire le difficoltà incontrate dalle famiglie vietnamite di bambini/e con tale diagnosi affinché vengano aumentate le possibilità di queste famiglie di accedere a servizi migliori e più efficaci. Tale obiettivo è stato perseguito successivamente con lo sviluppo del programma educativo *CAHPepTalk*, volto a comprendere le conoscenze e le esigenze educative delle famiglie australiane, vietnamite o indonesiane con figli/e con diagnosi (Mitchelhill, et al., 2015). Anche le ricerche di Osifo et al. sono condotte al di fuori del contesto europeo o del nord America per riportare gli ostacoli e gli esiti della gestione dell'ambiguità genitale in un'istituzione nigeriana in generale (2008) e, in particolare, le sfide delle famiglie nigeriane nella gestione e nella comunicazione con figli/e con genitali ambigui.

Infine, le ricerche di Pasterski e colleghi/e hanno posto importanti questioni legate a due tematiche delicate: da un lato l'indagine delle risposte emozionali e dei predittori di sintomi di stress post-traumatico (PTSS) nei genitori di persone con diagnosi DSD; dall'altro l'approfondimento della eventuale relazione tra l'identità di genere e l'esposizione durante il periodo prenatale ad alte concentrazioni di androgeni a causa dell'iperplasia surrenale congenita classica (ISC).

#### **4.6 Stato dell'arte: i risultati degli studi**

L'ultimo obiettivo della revisione della letteratura ha riguardato l'analisi tematica dei risultati degli studi del corpus. Anche in questo caso si è scelto di dividere l'analisi nei due gruppi di riferimento, per poter fornire un quadro più dettagliato dell'apporto che le ricerche individuate hanno apportato alla letteratura.

I risultati di quest'ultima analisi sono presentati, ove rilevante, in relazione alle diverse diagnosi e ai quadri clinici a cui si riferiscono alcuni studi. Inoltre, in modo del tutto simile all'analisi degli obiettivi, anche in questo caso alcune ricerche hanno riportato risultati

tematicamente diversi tra loro e, per tal motivo, si è deciso di dividere i risultati ottenuti per macro-temi, talvolta in linea con i temi individuati per l'analisi degli obiettivi delle ricerche.

### **Ricerche SCA**

Di seguito viene mostrata l'analisi tematica svolta sui risultati degli studi del corpus che prendono in considerazione solamente i genitori alle prese con diagnosi SCA. Visto il largo numero di ricerche basate su dati preesistenti analizzati attraverso determinate categorie definite a priori, la suddivisione delle aree tematiche individuate in questo paragrafo non riprende la suddivisione adottata nella presentazione degli obiettivi, ma rispecchia in larga parte le categorie emerse nell'analisi dei risultati.

#### ***Esperienze e reazioni dei genitori: decision making***

Visto l'obiettivo principale della maggior parte degli studi facenti parte questo gruppo, legato all'analisi delle percentuali di interruzione/continuazione di gravidanza a seguito di diagnosi SCA prenatale, il primo risultato rilevante riguarda il tasso medio di aborti, pari al 53,7% dei casi. Questa percentuale può essere differenziata in 55,6% di casi di aborto legato ad una diagnosi di anomalia dei cromosomi del sesso, mentre il tasso medio per quanto riguarda le sole trisomie mentre sale al 89,1%.

Tra questi studi sono stati poi identificati quelli che si interessano esclusivamente ai tassi di aborto nella Sindrome di Turner e nella Sindrome di Klinefelter. Nel primo caso, grazie alle diverse pubblicazioni di Gruchy, et al., risulta che in Francia prima del 1997 il tasso di aborto fosse pari al 90%, per poi diminuire all'80% dopo l'anno 1997.

Negli studi riguardanti la Sindrome di Klinefelter la media risulta essere di 27,2% e si nota un trend per il quale con il passare del tempo il tasso diminuisce notevolmente da una media di 46,9% ad una di 11,6%. Il paese con il tasso di aborti più basso è la Germania con 12,7%, dato rilevato in uno studio pubblicato nel 1998 (Meschede, et al., 1998), mentre il

paese con il tasso di aborti più alto è la Cina con il 96% secondo i dati mostrati in uno studio del 2008 (Liao, et al.).

Per quanto riguarda le diverse variabili prese in considerazione dai diversi studi, quelle maggiormente indagate sono: l'età della madre nel momento della diagnosi, le origini etniche dei genitori, la scelta di villocentesi o amniocentesi, la tipologia di counselling ricevuto, la presunta gravità della diagnosi (infertilità, possibile ritardo mentale) e, infine, il background familiare e culturale. In linea generale analizzando i risultati ottenuti dalle 30 pubblicazioni sul decision making genitoriale, risulta che la scelta di interrompere la gravidanza può essere ricondotta a diversi fattori tra quelli citati. Riconoscendo che questi studi si situano in un terreno di ricerca molto complesso, nel quale entrano in gioco diverse variabili temporali, culturali e sociali, questi studi restituiscono un quadro in cui le percentuali di scelta di interruzione della gravidanza si basano sui timori dei genitori legati allo sviluppo del/la bambino/a. La variabile più influente tra quelle sopracitate risulta essere quella della gravità percepita in relazione alla sindrome diagnosticata; nello specifico, gli argomenti che generano una gravità percepita maggiore sono l'infertilità del nascituro, il mancato sviluppo di caratteri sessuali secondari e, soprattutto, il rischio di un possibile ritardo mentale. Quest'ultimo dato è confermato dai risultati degli studi comparativi in cui sono stati prese in considerazione anche le aneuploidie genetiche legate ad altri cromosomi, come le trisomie 21, 18 e 13, che comportano a un ritardo mentale grave e sono quelle con tassi di aborto molto più alti rispetto a alle percentuali di aborto per diagnosi di anomalia dei cromosomi del sesso. Come evidenziato dalla media delle percentuali di interruzione di gravidanza, la sindrome di Turner è quella tra le diagnosi SCA con un più alto tasso di aborto volontario, segue quella di Klinefelter. Gli studi analizzati evidenziano che queste due sindromi possono presentare una lieve deviazione dalla media del QI, per cui possono essere riportate delle difficoltà legate alla

capacità di memorizzare e al linguaggio. In questo tipo di scenario entra in gioco una seconda variabile presa in considerazione, quella del counselling post diagnostico in cui un professionista illustra alla coppia genitoriale le possibili implicazioni della diagnosi. Dall'analisi emerge un trend per cui se il counselling post diagnostico è svolto da un/a genetista, e non da un/a ostetrico/a, i tassi di aborto diminuiscono.

Prendendo invece in considerazione i fattori sociali, gli studi confermano una loro certa influenza sul decision making. Le famiglie con un'educazione più elevata e migliore agio economico presentano percentuali minori di interruzione di gravidanza. Negli Stati Uniti queste caratteristiche sono spesso legate al gruppo etnico caucasico, mentre gruppi etnici ispanici, asiatici ed afroamericani presentano tassi di aborto più alti. Sembra inoltre che genitori con età maggiore siano più propensi a portare avanti la gravidanza, mentre la presenza di altri figli è un dato ambiguo perché in alcuni casi risulta essere un fattore protettivo, mentre in altri risulta essere un fattore rilevante per l'interruzione.

### ***Gestione della comunicazione clinica: Professionisti-genitori***

La maggior parte delle pubblicazioni del corpus sottolinea già negli abstract o nell'introduzione che la comunicazione di una diagnosi clinica di SCA è un evento altamente impattante nella vita dei genitori, originando reazioni di paura, tristezza e disorientamento. Per questo motivo molte ricerche si pongono l'obiettivo di valutare in che modo la comunicazione della diagnosi possa essere migliorata. Gli studi che perseguono questa esigenza, evidenziano che il modo in cui viene comunicata la diagnosi da parte del professionista influisce in maniera marcata sul genitore. Spesso, per cercare di aiutare l'esperto nell'espletamento di questo suo ruolo, viene proposto lo sviluppo di protocolli di comunicazione della diagnosi che permettano di toccare diversi punti, pur mantenendo un obiettivo informativo e non direttivo. Nello specifico, i risultati delle ricerche evidenziano che

una comunicazione della diagnosi efficace dovrebbe essere in grado di prevedere le aspettative che accompagnano i genitori durante tutto il percorso diagnostico, portando il professionista ad approfondire la loro storia pregressa e attuale in modo da poterne capire gli aspetti psicosociali influenti. Dal tipo di comunicazione ricevuta e dal grado di soddisfazione percepito in merito, dipende anche la ricerca indipendente di informazioni sulla diagnosi da parte dei genitori. Sia i genitori soddisfatti della comunicazione ricevuta che quelli insoddisfatti ricercano informazioni al di fuori del momento di counselling con la figura esperta. Variano tuttavia le motivazioni che spingono un genitore a reperire ulteriori informazioni. Se un genitore si reputa insoddisfatto riguardo alle informazioni ricevute da parte dello staff medico, si sente obbligato a cercare ulteriori informazioni riguardo alla diagnosi per colmare le lacune che ha percepito e per sentirsi il più sicuro possibile nel gestire le decisioni da prendere in merito al/la proprio/a figlio/a. Un genitore che invece si ritiene soddisfatto delle informazioni fornite cerca notizie o dati ulteriori per interesse e curiosità, non perché percepisca questo gesto come un'esigenza.

Gli studi esaminati evidenziano che una diagnosi prenatale crea minori problematiche rispetto ad una diagnosi ricevuta dopo la nascita del/la bambino/a, inoltre genera anche una migliore comunicazione tra genitori e figli. Nei casi di diagnosi post natale, le ricerche facenti parte del corpus riguardano genitori di bambini con sindrome di Klinefelter, atte ad esplorare quei fattori che spingono i genitori a preoccuparsi riguardo alla diagnosi di un figlio. Da queste ricerche risulta che il ritardo nello sviluppo, i problemi nell'apprendimento e a livello comportamentale risultano essere più allarmanti per un genitore rispetto a quelli endocrinologici o dello sviluppo fisico, come ad esempio lo sviluppo puberale incompleto, il microorchidismo e la ginecomastia. Gli studi mostrano infine che l'età della diagnosi può variare a seconda di quali fattori portano i genitori a cercare un consulto specialistico: quando

l'attenzione viene posta inizialmente su una questione comportamentale del/la figlio/a, le visite specialistiche saranno effettuate prima di quando l'attenzione dei genitori si focalizza su un fattore endocrinologico.

***Gestione della comunicazione clinica: Genitori e Figli/e***

Tutti gli studi che prendono in considerazione la comunicazione tra genitori e figli/e sono condotti con genitori di persone con diagnosi di sindrome di Turner. La comunicazione della diagnosi, in questi casi viene sempre portata avanti dai genitori, solitamente durante l'età adolescenziale, periodo in cui molto spesso è anche diagnosticata la sindrome a causa della mancanza della comparsa di ciclo mestruale. Viene inoltre evidenziato che alcuni genitori omettono alcune condizioni correlate alla sindrome, tra cui: infertilità, variazioni cromosomiche e genetiche, implicazioni a livello clinico e problematiche relativi alla sessualità. Conseguentemente, la sensazione di non essere al corrente del quadro complessivo, genera nelle ragazze un sentimento di negatività rispetto al processo di comunicazione.

Tra i vari argomenti omessi volutamente dai genitori nella comunicazione con le figlie, quello che genera maggiore percezione negativa da parte delle ragazze riguarda l'infertilità. Quando la questione da affrontare con le figlie riguarda il dato genetico o eventuale problematiche d'apprendimento legate alla diagnosi, i genitori si dividono tra coloro che si sentono preparati a gestire questo tipo di comunicazione e quelli che invece non si sentono pronti. Per questo motivo quest'ultimi solitamente cercano più informazione prima di affrontare questo tipo di argomenti con la figlia.

***Gestione della comunicazione clinica: Genitori e mondo esterno***

I genitori sembrano più aperti alla comunicazione della condizione genetica del/la figlio/a nel momento in cui questo/a presentano problematiche evidenti a livello sociale, cognitivo ed emotivo.

Anche ai bambini è più facile che venga rivelata la propria condizione se hanno dei livelli bassi di adattamento, lo stesso si riscontra nella comunicazione della diagnosi ai fratelli e alle sorelle del/la bambino/a e a persone esterne al contesto familiare, che siano legate all'ambiente scolastico o a quello ricreativo. Contrariamente, quando il/la figlio/a risulta essere ben adattato all'interno della vita sociale e mostra capacità cognitive nella norma, la comunicazione della diagnosi all'esterno della famiglia viene a mancare.

### ***Management, percezioni e preoccupazioni vissute dai genitori***

La maggior parte dei genitori riportano una scarsa comprensione iniziale della diagnosi. Contatti con altri giovani con la stessa diagnosi del/la figlio/a e con gruppi di supporto risultano essere dei fattori di protezione e di agevolazione nella comprensione.

Rispetto ai fattori che suscitano maggiore preoccupazione nei genitori di bambini/e con anomalie dei cromosomi sessuali, lo sviluppo sessuale e l'infertilità sono sicuramente i più presenti. Per quanto riguarda l'infertilità nel caso di sindrome di Klinefelter, in media il 70% dei genitori e dei medici concordano sull'effettuare una biopsia testicolare e sulla conservazione del seme tramite masturbazione o vibrostimolazione per poter permettere in un futuro al figlio di ovviare al problema dell'infertilità. Sempre per quanto riguarda la sindrome di Klinefelter, i genitori lamentano la mancanza di linee guida, consigli sullo sviluppo del proprio figlio e, più in generale, riportano una sensazione di impreparazione.

### ***Variabili diagnostiche e psicosociali***

Come già rilevato in molti risultati presi in considerazione, l'infertilità e il mancato sviluppo dei caratteri secondari sessuali del/la figlio/a sono problematiche centrali per i genitori, i quali di conseguenza confermano che sono proprio queste le due problematiche che creano loro maggiori pensieri di ansia.

Per quanto riguarda la sola sindrome di Turner, la somministrazione di ormone della crescita è associata a un maggiore equilibrio psicologico nei genitori. Le madri nello specifico riportano maggiori problematiche depressive qualora reagiscano con pensieri illusori dopo la diagnosi della figlia e qualora la figlia non facesse la terapia con ormone della crescita. Il pensiero illusorio è visto come fattore negativo anche in altre situazioni cliniche. Infine, i genitori che si focalizzano su determinati aspetti della situazione medica si adattano meglio alle condizioni cliniche della figlia con sindrome di Turner. I padri non mostrano un processo simile né nell'approccio emozionale né nella somministrazione dell'ormone della crescita. Viene ipotizzato che questa differenza possa essere dovuta alla partecipazione più consistente della madre nella gestione quotidiana delle cure alla figlia.

***Sviluppo del bambino: valutazione psicosociale e comportamentale***

In quegli studi focalizzati su tutte le sindromi SCA, risulta che una diagnosi prenatale garantisca uno sviluppo adattivo migliore sia del/la bambino/a che della famiglia rispetto ad una diagnosi postnatale. Per quanto riguarda invece gli studi che prendono in considerazione solo la sindrome di Turner, i problemi che le ragazze stesse riscontrano durante il corso della loro vita sono sempre quelli legati all'infertilità, alla bassa statura, allo sviluppo sessuale e alle condizioni di salute in generale.

Genitori riportano che avrebbero voluto avere maggiori informazioni su alcune problematiche riscontrate nell'età dello sviluppo delle figlie: l'attività motoria, lo sviluppo del linguaggio e, soprattutto, la difficoltà a nutrire la figlia durante la prima infanzia, problema maggiormente riportato tra quelle affrontate durante la crescita delle figlie.

I risultati di uno studio condotto con famiglie di ragazzi Klinefelter, (Samango-Sprouse et al, 2013) mettono in luce che una familiarità verso le problematiche dell'apprendimento (FLD Familial learning Disabilities) non solo genera un livello maggiore di problemi a livello



neurocognitivo, ma anche a livello comportamentale, come ansia sociale, difficoltà di comunicazione e ADHD nei ragazzi con la diagnosi. Questo dato risulta centrale nell'affermare che questo genere di problematiche non è influenzato solamente dalla presenza della sindrome.

### ***Costruzione di strumenti e modelli: un modello informativo***

In uno studio condotto da Crecink nel 2008 vengono indagate le problematiche principali che accompagnano la vita di una ragazza con sindrome di Turner, al fine di sviluppare un programma di supporto educativo psicosociale per le famiglie, il *Turner's Syndrome Support Program for Patients and Families*. Durante i focus group con i genitori condotti all'interno della ricerca, sono emerse alcune problematiche principali (problemi nel calcolo matematico, ormone della crescita, fertilità, difficoltà a parlare con il figlio, comunicazione con l'istituzione scolastica), e alcuni metodi che i genitori mettono in atto per supportare le figlie nella loro vita quotidiana come strategie per l'immagine corporea, la percezione di sé, il focus sulle differenze culturali e spunti sociali.

### **Ricerche VCF**

Il secondo gruppo di ricerche focalizzato sul punto di vista genitoriale in caso di diagnosi VCF, segue più da vicino la suddivisione in categorie tematiche utilizzata per delineare gli obiettivi di questo gruppo di studi.

### ***Comunicazione e gestione: il rapporto dei genitori con il team medico***

Rispetto al tema della comunicazione, i risultati delle ricerche hanno evidenziato specifiche dinamiche legate ai contatti tra i genitori e gli specialisti della salute. Nonostante due studi (Lee, et al., 2003; Dayner, et al., 2004) evidenzino che i momenti in cui i genitori si ritengono soddisfatti delle informazioni ricevute da parte del team medico siano legati alla decisione di ricorrere alla chirurgia, alle discussioni preoperatorie e alle informazioni ricevute

nel periodo prenatale, molte sono invece le situazioni in cui i genitori sono insoddisfatti della gestione medica e della comunicazione con il team, principalmente nel periodo neonatale. In particolare, i genitori lamentano di ricevere consigli medici confusi e noncuranti, di sentirsi sotto pressione per la richiesta di decidere il sesso del/la figlio/a e di non trovare supporto psicologico ed emotivo da parte dei medici. Emergono inoltre problemi relativi alla comunicazione dello stato di salute del/la figlio/a, alla mancanza di supporto medico a casa e nei momenti decisionali, così come viene evidenziato il desiderio di avere forme di supporto tra genitori. Ciò che i genitori ritengono invece necessario a livello di comunicazione con il team, è il chiaro riferimento a temi come il reale livello di emergenza medica della condizione del/la figlio/a (ad es. sapere se è in pericolo di vita) e il momento appropriato per l'annuncio della nascita.

Anche la forma e le modalità della comunicazione iniziale risulta essere un importante, vista la testimonianza di alcuni genitori della mancanza di informazioni appropriate e comprensibili. In uno studio risulta che la notizia circa la diagnosi del/la figlio/a viene comunicata solamente dal pediatra alla madre, mettendo in secondo piano il ruolo del padre (Oliveira et al., 2015). In generale, la necessità dell'esperienza medica sembra nascere soprattutto nei momenti di forte incertezza e confusione, come quello relativo alla decisione di sottoporre il/la figlio/a ad interventi chirurgici o qualora i genitori ricerchino il modo migliore per parlare con i/le figli/e dell'intervento. Ching et al. (2015) evidenziano che alcuni genitori lamentano di non avere ricevuto proprio questo tipo di supporto relativo alla modalità di condurre la comunicazione dell'intervento al figlio con diagnosi di ipospadia. Anche il lavoro di Bennecke et al. (2015) sottolinea lo stretto legame tra la nascita di un/a figlio/a con diagnosi DSD e il bisogno di avere una forma di supporto, specialmente di tipo psicologico. Lo studio evidenzia che questa necessità è maggiore nei genitori con figli/e con cromosomi

XY e con una diagnosi legata agli effetti degli androgeni (ad eccezione dell'ipospadia), anche a causa di una correlazione tra maggior numero di cure ed esami e aumento del bisogno di supporto psicologico.

Rispetto invece al management medico, una forma di gestione non empatica e invadente da parte del team può avere effetti negativi sulla qualità della vita degli individui. Lo studio di Herrig (2013) in particolare si focalizza su quali siano le esperienze dei genitori che vivono la variazione Intersex di un/a figlio/a e quali siano le loro percezioni rispetto alle cure mediche. Emerge che l'esperienza genitoriale con gli esperti, primariamente endocrinologi pediatrici e urologi, viene definita positiva se l'esperto mostra gentilezza, empatia, rassicurazione, accessibilità e supporto, mentre l'esperienza è definita negativa quanto il professionista appare insensibile, supponente, irresponsabile, disinformato, direttivo e scortese. Anche in questo caso emerge che la comunicazione è importante in particolare nel periodo neonatale, in quanto può influenzare il modo in cui i genitori fanno fronte allo stato di incertezza rispetto alla salute del/la figlio/a. I genitori mostrano il bisogno di ricevere informazioni e spiegazioni chiare e comprensibili, oltre che a cure continuative e verificate attraverso follow up. Una lamentela condivisa riguarda la modalità direttiva attraverso cui le informazioni vengono comunicate. Inoltre, molti genitori riportano di aver sopperito alla mancanza di informazioni cercando in maniera indipendente i modi migliori per curare il/la figlio/a, raccontando di aver ricevuto spesso informazioni contrastanti. Sempre lo studio di Herrig, rileva che la maggioranza dei genitori non ha trovato un supporto medico nella propria area di residenza, dovendo affrontare diversi viaggi per trovare dei centri di riferimento specializzati sulla condizione del/la figlio/a. Rispetto al decision making, i genitori che hanno partecipato allo studio ritengono che la decisione più dura riguardi la scelta di ricorrere o meno all'intervento chirurgico. In questa decisione sembra avere una forte influenza sia l'esperienza e la

reputazione del chirurgo, che il tipo e le tempistiche relative all'intervento. Anche qui i genitori riportano di aver ricevuto spesso raccomandazioni contrastanti.

Per quanto riguarda l'organizzazione delle visite e il coordinamento dei professionisti, emerge che la maggioranza dei genitori vede gli specialisti singolarmente e si crea da sé un team multidisciplinare, mentre si sarebbe un servizio multidisciplinare già strutturato. Solo due famiglie riportano di aver ricevuto sostegno da parte di un team multidisciplinare dopo essere stati seguiti da un singolo esperto nei primi momenti. Soltanto queste due famiglie confermano di aver ricevuto supporto psicosociale, mentre una sola famiglia riporta di aver ricevuto supporto psicologico continuativo e due di averlo ricevuto solo dopo la nascita del/la figlio/a, a seguito di una visita in ospedale di un operatore sociale. Le motivazioni riconducibili ad una mancanza di questo tipo di sostegno sono la mancanza di disponibilità, di necessità o di accessibilità. Tutti i partecipanti alla ricerca affermano, invece, di aver ricevuto altre tipologie di supporto, in particolare internet, strumento utilizzato anche per incontrare genitori che vivono una situazione simile. Appartenere ad organizzazioni o gruppi di supporto online permette di ricevere informazioni educative, di informarsi prima di prendere decisioni e di controllare le alternative di cura disponibili. I genitori, in particolare, tendono a cercare adulti che vivono la stessa condizione del/la figlio/a per avere un confronto. Sempre rispetto alle forme di supporto, alcuni genitori sottolineano l'importanza del ruolo ricoperto da parte di amici, compagni e altri genitori, mentre alcune famiglie riportano di trovare conforto nella Chiesa.

In conclusione, nonostante alcuni genitori mostrino di essere soddisfatti delle informazioni ricevute e del management offerto dai medici a livello di gestione e comunicazione della diagnosi, gli studi evidenziano anche esperienze negative, in cui i genitori lamentano problematiche nel rapporto con il team e mettono in risalto diversi temi

che avrebbero invece dovuto essere inclusi nella discussione. I risultati presentati riguardano diverse diagnosi e situazioni cliniche. Non è stato infatti possibile estrapolare risultati specifici per i diversi quadri clinici, visto che gli studi presi in considerazione includono un ampio spettro di condizioni.

### ***Decision Making e chirurgia***

Per quanto riguarda gli interventi chirurgici, dall'analisi dei risultati degli studi del corpus si evince che la chirurgia precoce viene supportata sia dai genitori che dalle pazienti con diagnosi ISC, senza riscontrare complicazioni né a livello di soddisfazione sessuale né di sviluppo psicomotorio. Emerge inoltre che l'identità di genere è in linea con il sesso assegnato alla nascita. In un caso viene riportato che la chirurgia viene proposta per migliorare le funzioni urinarie e genitali, mentre due studi evidenziano che i genitori sceglierebbero la chirurgia anche se questa comportasse una diminuzione della sensibilità sessuale del/la figlio/a, perché convinti che cure appropriate possano comunque garantire uno sviluppo complessivo positivo (Lee, et al., 2003; Dayner, et al., 2004). Per quanto riguarda la chirurgia in età pre-puberale risulta che sia i genitori che i pazienti sono soddisfatti della scelta, in particolare le ragazze mostrano migliori risultati a livello anatomico rispetto ai ragazzi con una disforia di genere a basso rischio per entrambi i sessi (Crawford, 2009). Una coppia intervistata riporta la sua opinione contraria rispetto all'eventualità di posticipare l'intervento per entrambi i figli con una diagnosi di PAIS, uno cresciuto come maschio e l'altra come femmina. L'opinione dei genitori si basa sulla loro rilevazione di un comportamento del figlio e della figlia appropriato all'età e al genere di assegnazione, senza mostrare segni di sofferenza mentale o fisica. Alcuni genitori riportano che nei primi due anni di vita e prima della chirurgia, fossero insoddisfatti rispetto all'aspetto dei genitali dei figli (Suorsa, et al., 2015).

La maggior parte dei risultati di questa categoria, riguarda diversi tipologie di sindromi. È importante tuttavia sottolineare che la diagnosi ISC è sempre presa in considerazione, ad eccezione di uno studio focalizzato sull'ipospadia. Rispetto all'intervento chirurgico di ipospadia, emerge che il conflitto decisionale rispetto al consenso all'operazione chirurgica del figlio appare ridotto nel caso in cui i genitori riportino di avere una conoscenza pregressa dell'ipospadia e valutino positivamente la circoncisione neonatale. (Lorenzo, et al., 2012). L'analisi dell'eventuale rimpianto decisionale a seguito di consenso per la correzione chirurgica di ipospadia distale è legato a possibili complicanze post operatorie, al desiderio di evitare la circoncisione e alla presenza di un conflitto decisionale iniziale (Lorenzo, et., 2014).

Viene infine riporta una generale soddisfazione rispetto ai risultati della chirurgia, a prescindere dalla diagnosi. La maggior parte dei risultati riporta la volontà dei genitori di ricorrere agli interventi chirurgici entro il primo anno di vita per poter dare un'identità al proprio figlio. Anche qui si può evincere che sono stati condotti diversi studi che hanno portato a risultati molto simili, in particolare per la diagnosi di ISC.

### ***Gestione della comunicazione clinica: rapporto con i/le figli/e e il mondo esterno***

Per quanto riguarda il mantenimento della privacy in relazione alla diagnosi e agli interventi chirurgici del/la figlio/a, in tre studi emerge che le famiglie tendono a non rivelare la diagnosi al di fuori del gruppo familiare e a mantenere la segretezza per paura del giudizio altrui. Indipendentemente dalla tipologia di diagnosi del/la figlio/a, dai dati si rileva infatti che la comunicazione della diagnosi a persone esterne al nucleo familiare rientra tra le principali preoccupazioni dei genitori, i quali oscillano tra il desiderio di mantenere la privacy e rivelare la condizioni per ricevere supporto esterno. Tuttavia, dai risultati di Reinecke, et al. (2004) emerge che i sentimenti di segretezza possono influire negativamente sulla qualità della vita dell'individuo.

Per quanto riguarda la comunicazione della diagnosi ai/alle figli/e, uno studio mostra che solo 4 su 20 genitori di ragazze con AIS (età media 11.7 anni) discutono con le figlie i dettagli completi sulla loro condizione, rivelando forti dubbi su come e quando approcciare il discorso (Le Marechal., 2001). In un altro studio 4 madri su 7 riportano di non avere parlato con il/la loro figlio/a (tra i 6 e i 10 anni di età) della diagnosi e del trattamento per una serie di motivi: la convinzione che il/la bambino/a non fosse in grado di capire il problema, il dubbio su come trattare l'argomento, il timore della reazione del/la bambino/a, o la loro scelta consapevole di non voler rivelare tali informazioni. Le altre madri partecipanti allo stesso studio, hanno invece spiegato la diagnosi al/la bambino/a, ma hanno intenzionalmente nascosto la presenza di organi sessuali ambigui (Santos & Araújo, 2008). Infine uno studio riporta l'esperienza di 2 ragazze adolescenti i cui genitori avevano fornito loro informazioni complete sulla diagnosi di AIS (Slijper et al., 2000).

Per quanto riguarda la chirurgia invece emerge che tra 98 genitori di bambini con età media di 15,7 mesi, il 70% rivelerebbe al proprio figlio di aver subito un intervento di chirurgia genitale minore, mentre l'84% parlerebbe della chirurgia genitale maggiore. 4 genitori di bambini sottoposti a riparazione ipospadica (chirurgia genitale maggiore) su 20 non hanno intenzione di informare il loro bambino circa l'intervento chirurgico. Tutti i genitori di bambini sottoposti a chirurgia non genitale hanno confermato l'eventuale intenzione di parlarne con il figlio. Tra tutti i genitori che intendono svelare ai loro bambini l'intervento chirurgico, solo il 14% si definiva nervoso. (Ching et al., 2005).

### ***Preoccupazioni principali dei genitori***

Tra le preoccupazioni principali riportate dai genitori, vi sono l'incertezza relativa alla diagnosi e la gestione ottimale della situazione, le future relazioni e la capacità di raggiungere

una futura intimità sessuale a livello generale. La preoccupazione relativa all'infertilità è stata vista in uno studio che include le sindromi AIS.

Diversi studi sottolineano le preoccupazioni riguardo lo stigma percepito o attribuito a sé stessi o ai/alle figli/e. Lo stigma relativo all'averne un/a figlio/a con una diagnosi di variazione Intersex/DSD causa un senso di crisi familiare, sentimenti di colpa riguardo alla sofferenza del/la figlio/a e dubbi sulla scelta di assegnazione al momento della diagnosi. Ciò nonostante, in uno studio che confronta genitori con queste sindromi con genitori che hanno figli con epilessia, emerge che lo stigma percepito dai genitori con figli DSD è minore rispetto a quelli con figli con epilessia, inoltre lo studio evidenzia che l'esperienza di stigma non è legata all'età del/la figlio/a o al numero di interventi chirurgici. I genitori di DSD percepiscono che il figlio stesso venga stigmatizzato ma hanno meno preoccupazione di essere loro stessi stigmatizzati. Lo stesso studio però sottolinea che le madri percepiscono uno stigma maggiore rispetto a quello percepito dai padri. Allo stesso tempo, uno studio sottolinea che i genitori sono più preoccupati dello stigma quando le figlie sono cresciute come femmine. (Rolston, 2015). Per quanto riguarda la terminologia specifica, lo stigma percepito dai genitori risulta essere associato anche alla nuova nomenclatura che definisce i disturbi "DSD", la quale suscita una generale insoddisfazione tra le famiglie di persone con ISC (Lin-Su, 2015).

In generale le preoccupazioni dei genitori legate alla diagnosi causano devastazione, sconfitta, incredulità, rabbia e vergogna. In particolare la vergogna sembra essere più duratura tra le madri e i pazienti adulti, soprattutto quando c'è una conferma di tipo genetico della diagnosi.

In uno studio vengono messe a confronto invece le preoccupazioni dei vari stakeholder (genitori, medici, pazienti adulti, attivisti). Rispetto ai genitori si evince che vengono notati



più problemi in relazione alla famiglia, piuttosto che sui soli bambini. Per quanto riguarda le preoccupazioni per lo sviluppo del/la bambino/a i medici sono più centrati sul funzionamento fisico mentre le famiglie e gli attivisti enfatizzano preoccupazioni relative al genere e all'immagine del corpo. I genitori riportano preoccupazioni maggiori in merito alla gestione delle cure rispetto ai medici (Kogan et al., 2012). Gli urologi pediatrici in particolare mostrano maggiori preoccupazioni in relazione alla cura o l'assenza di cura, gli attivisti identificano nella comunicazione con gli operatori sanitari la questione centrale e i genitori più frequentemente menzionano preoccupazioni riguardo la diagnosi, la comprensione di questa e le cure mediche e i farmaci. Nessuna delle figure intervistate menziona difficoltà nel funzionamento emozionale e sociale del/la figlio/a tra le preoccupazioni principali.

### ***Variabili diagnostiche***

Sei studi in generale riportano che le principali reazioni emozionali alla diagnosi emerse sono sentimenti di shock, ansia, istinti protettivi e scetticismo. In particolare vengono studiate variabili diagnostiche quali ansia, depressione e stress in relazione alle caratteristiche genitoriali che possono emergere a seguito delle diagnosi.

Per quanto riguarda gli interventi, emerge che tra le caregivers donna i cui figli non hanno subito interventi, il livello di stress genitoriale è più alto mentre i caregivers maschi, i cui figli ricevono interventi nel primo anno di vita, mostrano maggiori comportamenti di iperprotezione e stress genitoriale rispetto a quelli che aspettano dopo i 12 mesi (Fedele et al., 2010). In uno studio emerge che una piccola ma significativa percentuale di genitori riporta sintomi d'ansia, depressione e stress post traumatico entro i primi due anni di vita e prima della chirurgia riparativa senza significative differenze di genere (Suorsa et al., 2015).

Più in generale uno studio mostra che il grado di malformazione genitale alla nascita è legata a sintomi di ansia e depressione nei genitori, in particolare la bassa virilizzazione dei

maschi porta a sentimenti di depressione, mentre l'ipervirilizzazione nelle femmine non è legata a variabili diagnostiche (Wolfe-Christensen et al., 2012). Alti livelli di stress genitoriale sono legati a maggiori sintomi d'ansia e di depressione nei caregivers, mentre la vulnerabilità percepita è direttamente proporzionale a maggiori livelli di ansia.

L'iperprotezione, invece, non sembra essere collegata a queste variabili diagnostiche (Wolfe-Christensen et al., 2014a). Uno studio successivo, ha evidenziato che i padri o i caregiver uomini di bambini con genitali ambigui o in pericolo di vita riportano livelli di ansia minore rispetto alle madri o caregiver donne (Wolfe-Christensen et al., 2014b). In uno studio comparativo con il diabete mellito, si evince che i maschi con DSD non in pericolo di vita sono percepiti come più vulnerabili da parte dei loro caregivers (Kirk, 2011). Tuttavia uno studio non rivela stress e strategie di coping a livelli anomali tra i genitori con figli/e con genitali ambigui (Duguid, et al., 2007).

Per quanto riguarda le sindromi specifiche, la tendenza a comportamenti iperprotettivi nei confronti di femmine ISC con ambiguità genitale è maggiore quando le bambine sono piccole. Mentre i caregivers di adolescenti mostrano maggiore stress (Dayner et al, 2004). Inoltre è stata documentata la presenza di sintomi depressivi duraturi nel tempo nei genitori di persone con diagnosi ISC (De Silva et al., 2014).

Emerge l'esistenza di una relazione tra ansia, stress, depressione e caratteristiche genitoriali negative quali iperprotezione e percezione di vulnerabilità del/la figlio/a.

Viene rilevata una differenza tra i genitori nella sperimentazione di questi sintomi e in relazione alla diagnosi del/la figlio/a. La letteratura mostra che le reazioni emozionali che maggiormente emergono in seguito alla diagnosi o alle decisioni di procedere con la chirurgia sono shock, protezione ed ansia, in particolare queste si riferiscono alle diagnosi di ISC, estrofia cloacale e AIS. Questi aspetti sono ampiamente studiati ed i risultati sono tra loro

simili, non solo per le diagnosi specifiche sopracitate ma anche confrontando gli studi che includono diverse diagnosi e condizioni. Sono incluse più pubblicazioni frutto di uno stesso studio con un unico obiettivo da parte di uno stesso gruppo di ricerca (Sanders, et al., 2008, 2009, 2011, 2012).

Le ricerche si concentrano sullo studio delle stesse variabili. Le caratteristiche genitoriali e di coping sono sempre a carattere negativo o associate a sintomatologie negative. Per le variabili diagnostiche non è stato possibile vedere se i risultati emersi sono simili per una stessa sindrome poiché questi studi includevano un gruppo ampio di sindromi, come per i risultati delle categorie precedenti la sindrome più inclusa e studiata è la ISC.

### ***Sviluppo psicosessuale del bambino***

Per quanto riguarda lo sviluppo psicosessuale, risulta che la maggior parte degli studi che hanno come focus il/la bambino/a valutano proprio questo aspetto, in particolare nei casi di ISC. In uno studio è emerso che in due gruppi di bambine di differenti età con ISC il loro sviluppo psicosessuale dipende dal rapporto con i genitori, in particolare dagli atteggiamenti e comportamenti attraverso cui essi stimolano o ostacolano lo sviluppo dell'identità sessuale nelle figlie (Bregani et al., 1992). È stato dimostrato inoltre che in seguito ad interventi chirurgici la disforia di genere risulta essere a basso rischio per entrambi i sessi e le pazienti ISC non mostrano complicazioni né a livello sessuale, né nello sviluppo psicomotorio (Crawford et al., 2009 e Binet, et al., 2015). Inoltre, un secondo studio che utilizza i genitori come *proxy* delle esperienze dei figli, riporta che nelle bambine con ISC sono presenti sintomi di ansia e depressione, oltre a comportamenti evitativi, insoddisfazione somatica, sociale, problemi di attenzione, violazione delle regole, aggressività e problemi di esternalizzazione. Tali risultati sono supportati in parte dallo studio di Yau et al. (2015) che ha rilevato un abbassamento della qualità della vita nei bambini con ISC rispetto a soggetti con

ipotiroidismo e/o sani, soprattutto nel funzionamento scolastico e negli aspetti relazionali. Tuttavia il risultato dell'adattamento psicosociale delle ragazze con ISC risulta essere simile a quello delle ragazze non affette. I problemi di internalizzazione sono maggiormente presenti tra i ragazzi con ISC mostrando un adattamento negativo nel fronteggiare le malattie croniche. Infine è stato dimostrato che alte concentrazioni di androgeni in periodo prenatale dovute alla condizione classica di ISC possono portare a tendenze identificatorie cross gender rispetto a ragazze/i senza ISC.

Per questa sindrome è stata dimostrato un abbassamento della qualità della vita per bambini ed adolescenti con ISC classico senza differenze di genere e tra quadri clinici, con una valutazione uguale tra genitori e figli (Gilban, et al., 2014 e Idris, et al.,2014).

Solo due studi si focalizzano su altre diagnosi non legate a ISC. In particolare viene riportato che in seguito all'intervento chirurgico i figli sembravano mostrare comportamenti appropriati all'età e al genere senza portare segni di sofferenza mentale o fisica (Jürgensen, et al., 2006). Tuttavia uno studio mostra che sebbene i ruoli di genere corrispondessero a quelli con cui il bambino è stato cresciuto, dalle interviste sull'identità di genere e dai test proiettivi emerge che alcune ragazze avevano una percezione di sé maschile o neutrale (Uslu, et al., 2007).

### ***Problemi e management di ISC in paesi sottorappresentati***

Come riportato nei paragrafi precedenti (cfr. pag. 138), dall'analisi della letteratura è emerso che la maggior parte degli studi sono condotti in Europa o Nord America. Con un numero significativamente minore di pubblicazioni, gli studi condotti in Vietnam, India e Nigeria riportano situazioni di diagnosi e gestione familiare in contesti socioculturali diversi da quelli maggiormente rappresentati. Anche in questo caso le ricerche si basano su studi con genitori di persone con diagnosi ISC. Le principali esigenze delle famiglie prese in

considerazione in Vietnam riguardano la possibilità di rendere disponibili i farmaci essenziali, di rafforzare la comunicazione con i genitori, di supportare i gruppi locali e di ottimizzare le diagnosi tempestive e i trattamenti medici. Nello studio condotto in India sono invece emersi i fattori rilevanti per i genitori a cui viene chiesto di decidere il sesso del/la figlio/a sono: l'apparenza dei genitali, i consigli medici, la possibilità futura di avere figli e l'indipendenza economica. Gli autori sottolineano che questi risultati hanno utilità diretta nella gestione dei pazienti con variazioni Intersex in India e in altre culture simili.

I risultati nel management della ISC in un istituto in Nigeria mostra, invece, che il ritardo nella presentazione che è influenzato da credenze culturali e la mancanza di consapevolezza è molto comune e nessuno dei casi è stato diagnosticato prima dei due anni di età. L'aspetto dei genitali è la prima causa nella richiesta di una consulenza medica, seguita dalla pubertà precoce. Differentemente dal management medico emerso negli altri studi, le ragazze sono state cresciute come maschi. La più grande difficoltà è stata quella di stabilire una diagnosi accurata a causa della mancanza di servizi e dell'impegno richiesto. Nonostante terapie chirurgiche basate sugli steroidi fossero soddisfacenti, la riassegnazione di genere è stata complicata e richiede un approccio multidisciplinare, counselling e trasferimento di queste famiglie, in un contesto in cui mancano campagne informative. Inoltre in due servizi di cura in Nigeria si è visto che le influenze culturali, la mancanza di consapevolezza, l'assenza di un'indagine inadeguata dei genitali esterni alla nascita e la carenza di metodi diagnostici portano a diagnosi avanzate per ISC e pseudoermafroditismo, crescendo i/le neonati/e come maschi. Le riassegnazioni di genere e gli interventi correttivi di femminilizzazione sono riportate come maggiori difficoltà, in un contesto in cui gli studi riportano 5 tentativi di suicidio a causa dell'emergere di caratteristiche sessuali femminili nella pubertà.

Questi risultati si riferiscono principalmente alla diagnosi di ISC (in un caso anche l'estrofia della cloaca). Dagli studi condotti in Nigeria, Vietnam e India sono emerse alcune difficoltà principali riscontrate dalle famiglie con figlie con diagnosi ISC, accomunate dalla difficoltà di accesso ai farmaci e ai servizi, nonché la scarsa conoscenza da parte dei medici delle terapie. Inoltre emerge il forte ruolo delle influenze culturali in Nigeria ed in India, che si manifesta nella preferenza e tendenza a crescere i bambini come maschi, fatto che non è stato riscontrato in Vietnam o in altri paesi rappresentati nel corpus.

### ***Programmi, strumenti e modelli***

Un'ultima area tematica dei risultati riguarda lo sviluppo di programmi o modelli di intervento con obiettivi diversi tra loro. Il primo riguarda un programma informativo-educativo per le famiglie ISC in Vietnam che ha avuto risultati preliminari buoni che verranno sviluppati in studi successivi.

Il secondo studio descrive lo sviluppo di un modello orientato al paziente per migliorare la transizione dalla medicina pediatrica al reparto adulto per adolescenti con sindrome di Mayer Rokitansky, come esempio di malattia rara dove problematiche di accesso e di continuità sono sempre più complesse.

Gli ultimi due studi si focalizzano sulla qualità della vita delle famiglie con diagnosi specifica o generica. All'interno dello studio esplorativo su larga scala del German Network of DSD vengono descritti i risultati sulla qualità della vita, l'identità di genere, la soddisfazione del trattamento, coping e i problemi associati con le diagnosi e le terapie in individui la cui diagnosi rientra in una definizione generale di DSD, che include il maggior numero di condizioni per generare ipotesi concrete per linee guida fondate da testare in studi futuri. Si delinea una significativa riduzione della qualità della vita riportata nei self report dei bambini in particolare nell'area dell'autostima, benessere fisico e funzionamento scolastico.

Le ragazze con ISC che hanno sperimentato forme di disforia di genere, hanno riportato livelli più bassi nella qualità della vita rispetto al gruppo di studio più ampio. Il comportamento associato a un ruolo di genere atipico non è risultato associato alla qualità della vita.

#### **4.7 Considerazioni finali**

La revisione sistematica della letteratura si è dimostrata uno strumento chiave nell'analisi di una serie di aspetti legati alle ricerche antecedenti al presente progetto di ricerca, andando ad evidenziare anche lo stato dell'arte riguardante alcuni di quei punti chiave approfonditi nei primi capitoli, come la terminologia utilizzata per descrivere le variazioni o le aree disciplinari ad oggi maggiormente impegnate nella ricerca con i genitori.

Seguendo il percorso teorico delineato nei primi due capitoli e gli obiettivi delineati all'inizio della revisione, lo sguardo si è focalizzato in primis sul dato terminologico e, di rimando, sui quadri clinici maggiormente esaminati in relazione alla genitorialità di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. In generale, il termine maggiormente utilizzato nei titoli ed abstract degli studi è quello legato alle variazioni dei cromosomi sessuali (SCA) (47%), che compare già a partire dall'unica pubblicazione del 1983 di Puck et al., lo studio più vecchio analizzato nel corpus. Mentre il secondo termine è DSD, che compare nel 18% degli studi del campione totale e nel 33% degli studi facenti parte del solo gruppo VCF, confermandosi di fatto il termine ombrello maggiormente utilizzato dagli studi sulle variazioni delle caratteristiche fenotipiche, nonostante compaia nella letteratura analizzata solo dopo il 2006, anno di pubblicazione del Consensus Statement. Il primo punto interessante è l'assoluta mancanza del termine DSD all'interno degli studi del gruppo SCA, nonostante le variazioni dei cromosomi sessuali rientrino nella classificazione delineata durante la Consensus Conference, confermando una filone di ricerca indipendente in letteratura sulle variazioni dei cromosomi sessuali. Viceversa, negli studi che adottano

l'etichetta DSD, sono prese in considerazione in maniera minore la sindrome di Klinefelter (1%) e quella di Turner (1%). Nel caso delle ricerche sui quadri di SCA, vengono inoltre prese in considerazione tutte le sindromi di variazione dei cromosomi sessuali quasi in egual misura: la sindrome di Turner (89%) e la sindrome di Klinefelter (94%), mentre alcune ricerche includono in misura minore la sindrome della Tripla X (94%) e la sindrome di Jacobs (88%). Risulta inoltre che le singole sindromi maggiormente studiate siano quella di Turner e quella di Klinefelter, mentre le altre due sindromi non vengono mai prese in considerazione separatamente dalle altre. Una differenza sostanziale in questo gruppo di studi riguarda la distribuzione temporale: le ricerche incentrate sulla sindrome di Turner sono ripartite in modo omogeneo nel lasso di tempo considerato dalla revisione, mentre quelle riguardanti la sindrome di Klinefelter sono state pubblicate a partire dal 2010, ad eccezione di una pubblicazione del 2002. Anche il dato più interessante che emerge dagli studi che adottano l'etichetta DSD riguarda le sindromi o quadri clinici considerati. Infatti, l'inclusione di determinate situazioni e variazioni cambia di studio in studio, escludendo la possibilità di precisare una modalità univoca di definizione dell'etichetta DSD. Rimane tuttavia alta l'attenzione verso la sindrome dell'Iperplasia Surrenale Congenita – presente nel 25% degli studi totali, 36% dei soli studi sulle VCF – la quale si conferma il quadro clinico più rappresentativo delle variazioni delle caratteristiche del sesso anche nel caso dell'esperienza genitoriale, seguita dalla sindrome di insensibilità agli androgeni (13% degli studi totali, 19% di quelli del gruppo VCF) e la disgenesia gonadica (9% degli studi totali, 13% di quelli del gruppo VCF). In questo senso, sia il gruppo studi VCF che il gruppo studi SCA si dimostra in linea con il dato della letteratura sulla questione Intersex/DSD, che ha storicamente utilizzato le sindromi e i quadri clinici maggiormente rappresentati nella presente revisione della



letteratura come esemplificazioni di variazione delle caratteristiche del sesso biologico (cfr. pag. 34 e seguenti).

Dall'analisi degli autori e delle riviste scientifiche è emerso invece un quadro interessante, particolarmente utile per delineare i luoghi di ricerca, le aree disciplinari coinvolte e gli eventuali gruppi di ricerca più attivi. Chiaramente la netta presenza di ricerche condotte in Europa e nord America può essere influenzata dal criterio di inclusione di pubblicazioni con titolo e abstract in lingua inglese. Tuttavia è importante evidenziare l'arricchimento che studi condotti in altri luoghi hanno portato alla revisione della letteratura e, di conseguenza, alla necessità di migliorare la letteratura scientifica internazionale con studi e ricerche condotte al di fuori delle aree geografiche maggiormente rappresentate. Si è visto come, ad esempio, in Vietnam, Indonesia ed India lo stigma relativo al sesso e al genere siano ancora fortemente radicati e l'accesso alle risorse e ai servizi risultino a tutt'oggi difficoltosi e carenti. Inoltre, quadri clinici definiti in cui l'ambiguità genitale porta comunque ad un'assegnazione femminile nel resto dei paesi presi in considerazione, non è approcciata allo stesso modo in Nigeria e India, dove la nascita di una persona con diagnosi ISC viene solitamente registrata in senso maschile, portando alla luce problematiche successive per l'individuo e la famiglia nel momento di ingresso nella pubertà. Tali esempi confermano la necessità di reperire e/o produrre studi e ricerche che valutino attentamente i contesti socio-culturali in cui si inseriscono le decisioni, le emozioni e le esperienze di vita di genitori e famiglie, delineando profili di azione ed eventuali policy che prendano in considerazione il contesto specifico.

Per quanto riguarda, invece, l'ambito disciplinare, le aspettative di una maggiore attenzione della scienza medica sono state confermate sia dall'analisi delle riviste scientifiche che da quelle del background degli autori, riferibile all'ambito disciplinare medico

rispettivamente per il 76% e il 73% del totale. Tuttavia, mentre gli/le autori/autrici degli studi sulle VCF sono esperti/e nel campo dell'endocrinologia ed urologia, per quanto riguarda gli studi sulle SCA autori e autrici degli studi sono esperti nell'ambito genetico e ginecologico/ostetrico. Tale suddivisione è confermata dall'analisi delle riviste scientifiche. Il dato più interessante riguarda invece la differenza tra i due gruppi di ricerche quando viene presa in considerazione la specializzazione psicologica: il 29% di autori/autrici di studi sulle VCF afferiscono a questo ambito disciplinare, mentre nel caso di studi SCA si registra una presenza del 9%. Tale differenza risulta particolarmente significativa se si considera che la maggior parte degli studi sulle SCA riguarda genitori alle prese con una diagnosi prenatale, un momento delicato in cui la comunicazione, la gestione delle emozioni e il sostegno psicologico del team di specialisti giocano un ruolo chiave nell'accompagnamento genitoriale. Un ultimo punto, infine, riguarda i gruppi di ricerca. Interessante notare una differenza anche in questo caso tra i due gruppi di studi, SCA e VCF, principalmente per il dato temporale. Se il primo gruppo di studi presenta un gruppo di ricerca attivo fin dagli anni Sessanta, come nel caso di Robinson et al., il secondo gruppo presenta gruppi di ricerca che hanno pubblicato studi dopo il 2008. Questo dato evidenzia da un lato la presenza di gruppi di ricerca interessati in diversi momenti storici alle reazioni dei genitori alle prese con la diagnosi prenatale o la nascita di figli/e con variazioni legate a diverse situazioni cliniche; dall'altro, si evidenzia nuovamente la mancanza di studi longitudinali condotti dagli stessi gruppi di ricerca o, quantomeno, la mancanza di pubblicazioni che testimonino il cambiamento nel tempo delle opinioni genitoriali, anche nel caso del gruppo di ricerca di Robinson, impegnato in uno studio tra il 1964 e il 1995 sugli aspetti fisici, endocrinologici, evolutivi e psicologici di bambini con sindromi SCA. Ricollegandosi a questo dato, è utile menzionare i fattori emersi in relazione ai disegni di ricerca utilizzati negli studi mettono in

luce una maggioranza di disegni di tipo trasversale e comparativo, con una percentuale ridotta di studi di tipo osservazionale, pilota ed esplorativi. Questo dato potrebbe essere un avviso importante per promuovere ed incrementare ricerche che utilizzino questo tipo di disegni assieme a studi di tipo longitudinale, che non appaiono nella ricerca e che garantirebbero la possibilità di vedere il cambiamento dei risultati nel tempo. Ricollegandosi a questo dato, è utile menzionare i fattori emersi in relazione al disegno di ricerca degli studi del corpus. Anche in questo caso c'è una spaccatura tra i due gruppi di studi, mentre le analisi sulle ricerche VFC mettono in luce una maggioranza di disegni di tipo trasversale e comparativo, con una percentuale ridotta di studi di tipo osservazionale, pilota ed esplorativi, un gran numero di studi SCA adotta un disegno di ricerca retrospettivo atto ad individuare le variabili che possono entrare in gioco nel processo di decision making dei genitori che ricevono una diagnosi prenatale. Ciò che più interessa è proprio l'identica ripetizione del disegno di ricerca e degli obiettivi che guidano 30 dei 52 studi facenti parte questo gruppo. A sua volta, 23 di queste pubblicazioni hanno utilizzato dati preesistenti provenienti dai database, quasi sempre ospedalieri, per condurre le analisi. I restanti 7 hanno supportato l'analisi dei dati preesistenti con la conduzione di questionari o brevi interviste ai genitori per valutare la scelta di interrompere o continuare la gravidanza a seguito di una diagnosi prenatale di SCA. Viene alla luce dunque un chiaro schema all'interno di questo gruppo di studi, che segue obiettivi, disegni di ricerca e metodologie comuni. Nello specifico l'obiettivo delle ricerche viene perseguito reperendo dati già disponibili negli archivi, classificandoli secondo variabili sociodemografiche e culturali diverse, sulla base dell'interesse specifico dei/delle ricercatori/ricercatrici, e viene fornita una spiegazione delle percentuali di interruzione/continuazione della gravidanza sulla base delle variabili analizzate.

Prima di considerare i risultati finali dei diversi studi, è utile evidenziare brevemente alcuni aspetti. Innanzitutto quello legato ai partecipanti. Con una proporzione di 2.5 a 1, le madri sono nettamente più presenti rispetto ai padri, evidenziando la minore rappresentazione del punto di vista paterno nelle ricerche, a favore di una maggiore attenzione verso il ruolo materno svolto dalle madri o da caregiver donne. Un secondo punto riguarda gli obiettivi delle ricerche, in entrambi i gruppi divisibili in tre macro aree che guidano i diversi studi: l'esplorazione dell'esperienza genitoriale, nel suo insieme o nell'analisi di specifici aspetti, l'utilizzo delle valutazioni genitoriali per determinare aspetti psicofisici del/la figlio/a e, infine, l'utilizzo delle valutazioni genitoriali per analizzare l'efficacia del lavoro del team e/o del singolo professionista della salute. Oltre al già citato interesse maggioritario verso il decision making a seguito di diagnosi prenatale nel contesto degli studi SCA, il gruppo di ricerche sulle VCF presenta dei chiari obiettivi a seconda della macro area indagata. Se per le ricerche condotte sulle esperienze genitoriali il focus è sull'impatto della diagnosi e degli interventi nel vissuto genitoriale, quando l'obiettivo è l'utilizzo dei genitori come mediatori dell'esperienza figliare, l'obiettivo riprende l'attenzione verso le variabili dell'identità sessuale evidenziate nel Capitolo 2. Gli studi che perseguono questo fine si concentrano infatti sulle conseguenze dell'assegnazione di sesso e degli interventi sulla salute psicosessuale e sull'identità di genere del bambino, confermando purtroppo il mantenimento di un legame tra la soddisfazione del management medico e l'analisi dei diversi fattori che definiscono l'identità sessuale individuale. Quando invece la ricerca riguarda l'opinione dei genitori in merito al team e/o al medico, la comunicazione e la gestione della diagnosi da parte degli esperti sono le tematiche maggiormente indagate, anche per valutare l'effettiva efficacia e funzionamento dei team multidisciplinari voluti dalle ultime linee guida (cfr. pag. 78 e seguenti). Infine, sempre per quanto riguarda il gruppo di studi VCF, è interessante

notare la presenza di alcuni aspetti in più ricerche, specialmente quando la metodologia prevede la somministrazione di questionari ai genitori. Il primo degli aspetti riguarda la valutazione del benessere, generale o legato alla salute, dei genitori, ossia il cosiddetto QoL o HRQoL, che permette di delineare le caratteristiche negative e positive della vita. Questo, insieme all'analisi delle strategie di coping, possono essere considerati aspetti neutri della modalità di reazione dei genitori alla diagnosi e alle operazioni chirurgiche. Altri costrutti analizzati, invece, si concentrano prevalentemente sulle criticità vissute dai genitori. Si ripete infatti in molti studi l'utilizzo di batterie di test che valutano le reazioni di ansia, stress, depressione e shock, e iperprotezione genitoriale, di fatto escludendo l'analisi di quelle variabili positive come resilienza, competenza e fattori protettivi, analizzati della sola ricerca di Santos e Araújo (2008), che suggeriscono nel loro studio la riorganizzazione familiare positiva basata su un modello sistema di competenze, a discapito di modelli di riferimento costruiti sulla paura e la colpa.

Spostando lo sguardo sui risultati degli studi, risulta utile mantenere nuovamente una distinzione tra i gruppi di studi analizzati. Per quanto riguarda le ricerche orientate verso le diagnosi SCA, i risultati sembrano concentrarsi verso tre punti specifici riguardanti la comunicazione della diagnosi, l'influenza che le possibili conseguenze della diagnosi hanno sulla gestione della stessa da parte dei genitori e dei/delle figli/e e la centralità del counselling post diagnosi.

Il primo punto è focalizzato sia sulla comunicazione tra team medico e genitori e tra genitori e figli/e, riscontrando alcune difficoltà legate alla comprensione iniziale della diagnosi per i genitori e la conseguente ricerca indipendente di informazioni. Secondariamente, le difficoltà di gestione della diagnosi sembrano insistere su due preoccupazioni principali: la possibile infertilità, le problematiche dell'apprendimento e la

sessualità futura. Sia nella gestione di tali preoccupazioni, che nel quadro generale delle diagnosi prenatali di situazioni cliniche poco conosciute, il counselling gioca un ruolo determinante non solo per la gestione futura delle possibili problematiche legate al quadro clinico, ma soprattutto in merito alla decisione di continuare o interrompere la gravidanza. Come già evidenziato in precedenza, la centralità del counselling e del conseguente dato psicologico si scontra con la mancanza all'interno di questo gruppo di studi di autori e autrici e di riviste scientifiche afferenti all'area psicologica/psichiatrica e, quindi, alla mancanza di studi che indaghino in profondità il dato psicologico in relazione al decision making conseguente a diagnosi prenatale di SCA. Per quanto riguarda il gruppo studi sulle VCF, un primo dato già evidenziato nell'analisi degli obiettivi riguarda il numero di studi che riporta le reazioni genitoriali di ansia, stress, depressione e shock, e forte ricorso all'iperprotezione. A questo dato, tuttavia, non corrisponde un numero sostanziale di ricerche incentrate sulla strutturazione di protocolli, strumenti o modelli che si pongano l'obiettivo di supportare i genitori per prevenire, ridurre o evitare sintomi di ansia, stress, depressione e shock. Ampliando il concetto di prevenzione, sembra continuare a mancare una consapevolezza sociale rispetto all'esistenza di diverse variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Questo è un dato importante alla luce di tre dei risultati principali emersi dalla ricerca. In primis sia per il gruppo di studi SCA che VCF è emersa una condivisa problematica di comunicazione e/o di dubbi iniziali rispetto al futuro dei/delle figli/e, che potrebbero essere ridimensionati o ridotti grazie alla conoscenza pregressa delle diverse situazioni cliniche, riducendo così lo stigma sociale, in modo del tutto simile a quanto avviene con altre sindromi slegate dallo sviluppo del sesso biologico. Situazioni simili a quelle descritte nelle ricerche del corpus, si verificano per esempio anche in casi di sindrome di Down, la quale spesso risulta ancora non del tutto accettata sia dalla società che dalla famiglia, nonostante la

conversazione sociale in merito sia più aperta e sdoganata rispetto a quella sulle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Come per le situazioni prese qui in considerazione, molte delle sfide etiche nel trattamento di questi bambini, a partire dalla diagnosi fetale, passando attraverso le fasi iniziali del periodo postnatale, potrebbero essere evitate se la sindrome fosse più conosciuta e riconosciuta (Jain, Thomasma, & Ragas, 2002). Di rimando, i professionisti della salute hanno dunque la responsabilità di contribuire a rendere gli atteggiamenti pubblici più accettabili per le sindromi, optando per la strutturazione di ricerche e protocolli che incoraggino il coinvolgimento sociale e comunitario di questi bambini bambine. Il secondo rilevante risultato della revisione in questa riflessione riguarda le preoccupazioni dei genitori verso lo stigma percepito o attribuito a sé stessi o ai/alle figli/e. Anche in questo caso, studi inerenti all'accettazione/rifiuto della malattia, sottolineano che la stigmatizzazione è caratterizzata da forme di allontanamento sociale e fisico. Oaten et al. (2011), infatti, evidenziano come molte forme di stigma siano attivate dallo stesso processo di reazione della malattia infettiva, la quale può innescare una forma apparentemente simile all'isolamento che diminuisce in caso di remissione dei sintomi. Seguendo il ragionamento, l'autrice e gli autori propongono un modello secondo cui questo sistema di prevenzione delle malattie è incline a rispondere a segni ed etichette visibili che connotano una malattia. All'interno del modello, viene evidenziata anche una componente emotiva, in base alla quale i segnali visibili della malattia attivano indirettamente reazioni di disgusto, sensazioni di contaminazione ed evitamento motivante (p. 3433). Sebbene il modello sia stato elaborato con altri intenti, in questa sede può essere un mezzo utile per riconfermare l'intralcio all'accettazione genitoriale della sindrome/diagnosi, per via del dato sociale, il quale impedisce e rifiuta l'accettazione di una qualsiasi malattia e dei segnali correlati che provocano un sentimento di rifiuto e repulsione. Le famiglie che lamentano la presenza di

stigma in relazione alla condizione di variazione dello sviluppo del sesso del/la proprio/a figlio/a tendono infatti a tenere nascosta la diagnosi e l'eventuale intervento. I pochi studi volti a valutare questi aspetti, mettono in luce la necessità di fare chiarezza sulla questione sociale del sesso e del genere. Tale questione, terzo risultato rilevante ai fini della presente trattazione, risulta centrale anche alla luce delle ricerche del corpus interessate ad indagare l'identità di genere e la sessualità dei/delle pazienti attraverso gli occhi dei genitori, confermando che le categorie di sesso e genere continuano ad essere intrecciate nella valutazione biomedica generale e, in particolare, per confermare la scelta corretta di assegnazione di sesso. L'evidente necessità di discutere socialmente due categorie così delicate come quelle di sesso e genere, potrebbe rappresentare nondimeno un ulteriore impedimento alla conoscenza sociale e al coinvolgimento comunitario rispetto alla questione Intersex/DSD, specialmente all'interno del contesto socio-culturale italiano, martoriato negli ultimi anni da una serie di scontri ad opera di ambienti associativi, primariamente cattolici, che hanno favorito una forte chiusura ed esclusione dei temi legati alle questioni di genere dal dibattito sociale (Ottaviano & Mentasti, 2017). Sesso e genere continuano quindi ad essere categorie innominabili, ma tuttavia fondamentali all'interno della questione Intersex/DSD.



## CAPITOLO 5

### LA PAROLA AI GENITORI

*Gli uomini fanno la propria storia, ma non la fanno in modo arbitrario, in circostanze scelte da loro stessi, bensì nelle circostanze che trovano immediatamente davanti a sé, determinate dai fatti e dalle tradizioni.*

(Karl Marx, 1852/1997, p. 46)

La maggior chiarezza data dalla revisione della letteratura in merito alle ricerche condotte con genitori di persone con variazioni dello sviluppo del sesso biologico, ha permesso di procedere con la raccolta della documentazione empirica: le interviste con genitori italiani. Come accennato nel Capitolo 3 (cfr. pag. 112), prima e durante la fase delle interviste, è stato condotto un periodo di osservazione in alcuni ospedali e durante riunioni associative in cui erano presenti i genitori. Grazie a questi momenti osservativi, è stato possibile preparare il campo della ricerca, attraverso l'individuazione della terminologia e dei luoghi di riferimento per i genitori e dei testimoni privilegiati che hanno permesso di entrare in contatto con i genitori stessi. Anche grazie a questo lavoro di preparazione, l'intervista si è confermata essere lo strumento fondamentale per instaurare una «forma *speciale* di conversazione» (Cardano & Ortalda, 2017, p. 209) con i genitori, non basata però su tracce strutturate e direttive, ma sulla co-costruzione del momento-intervista, basato sulla contestualità e sul rapporto tra ricercatrice e genitore. Raggiungere questo tipo di relazione è stato l'obiettivo primario di questa fase della ricerca, non solo per la natura della richiesta posta ai genitori, ossia di aprire a una persona esterna un mondo intimo e familiare, non sempre facilmente accessibile e condivisibile, ma anche perché «la verità dell'esperienza contiene sempre il riferimento a una nuova esperienza» e dunque «la dialettica dell'esperienza non ha il suo compimento in un sapere, ma in quell'apertura all'esperienza che è il prodotto dell'esperienza stessa» (Gadamer, 1960/1972, p. 411). Il genitore dunque, durante l'interazione, non solo narra un evento, ma lo rivede, lo giustifica, lo ricostruisce, lo compara e rivive il giudizio intrinseco all'evento stesso, superandolo e rivedendolo sotto una nuova luce, quella del tempo (Bichi, 2002). In questo senso la scelta è ricaduta su un approccio biografico che, nella forma di intervista, rientra tra i metodi di ricerca partecipante (Bichi, 2002). È tuttavia importante sottolineare che è più corretto parlare di approccio, piuttosto che

metodo, biografico proprio per i diversi riferimenti tematici, teorici e metodologici a cui esso fa riferimento (Melucci, 2000).

L'adozione di questo approccio, ha richiesto una preparazione del "campo" della ricerca e della guida dell'intervista, ma soprattutto una preparazione personale basata sull'adozione di una prospettiva dialogica (La Mendola, 2009), che permette di differenziare la semplice interazione ricercatore-narratore da un vero e proprio rituale, all'interno del quale non si acquisisce il dato, ma si crea conoscenza. L'intervista diviene un momento di osservazione del sé e dell'altro da sé, che mira alla consapevolezza delle interferenze che possono presentarsi tra gli attori coinvolti e alla ricerca di quel ritmo comune che potrebbe trasformare il rituale in danza (La Mendola, 2009). Per questo motivo all'interno del capitolo verranno adottati i termini ricercatore e narratore al posto di intervistatore-intervistato.

### **5.1 I racconti di vita in prospettiva dialogica**

Nel campo della ricerca sociale, l'intervista è sicuramente una delle tecniche maggiormente utilizzate, è oltretutto quella definita da un numero estremamente vario di classificazioni e locuzioni. Molte volte, inoltre, a seconda della disciplina di riferimento del ricercatore, della forma che assume l'intervista e della traccia che la struttura, una stessa etichetta può essere utilizzata con accezioni diverse e, allo stesso tempo, l'insieme delle etichette possono svolgere la funzione di sinonimi (Cardano & Ortalda, 2017). Per evitare quindi di incorrere in un fraintendimento, la tipologia di intervista scelta dovrebbe essere accompagnata da una descrizione dell'aspetto specifico per cui il ricercatore ha scelto di adottarla. Una volta chiarito il sistema di significati a cui la tecnica scelta fa riferimento, si può procedere con il suo utilizzo.

La scelta del metodo da utilizzare per questa seconda parte della ricerca ha seguito in maniera lineare la prospettiva etnosociologica e l'impostazione metodologica delineata precedentemente (p. 109).

Il gruppo di genitori che hanno partecipato alle interviste può essere visto, usando una definizione di Bertaux, come una *categoria di situazione*, ossia un insieme eterogeneo di individui, non necessariamente un gruppo, che co-abitano una stessa situazione sociale. Le dinamiche conseguenti al vivere una determinata situazione comportano il mantenimento e la trasformazione di diversi aspetti della vita, nonché l'instaurarsi di alcune situazioni sociali che possono generare vincoli e logiche d'azione comuni.

Tra gli strumenti a disposizione della ricerca biografica, il *racconto di vita* risulta essere particolarmente adatto proprio quando l'interesse di ricerca è rivolto ad approfondire una dimensione specifica della vita delle persone intervistate. In questo caso la categoria di situazione, o dimensione specifica, riguarda l'esperienza in quanto genitore di una persona con variazione delle caratteristiche del sesso biologico. In linea con la prospettiva adottata, l'insieme delle persone intervistate risulta dunque essere omogeneo per quanto riguarda l'argomento di ricerca, ma eterogeneo se si prendono in considerazione altre caratteristiche, spesso centrali in campo quantitativo, come l'età dei genitori, l'età del/la figlio/a, il momento e la tipologia di diagnosi, la situazione lavorativa, la scolarizzazione e la vita relazionale. Ne consegue che lo studio di percorsi biografici così eterogenei può rendere difficoltosa l'identificazione di vincoli e logiche d'azione comuni. Tuttavia, come evidenziato da Bertaux (1999), la biografia non è il fine ultimo della ricerca, ma è il mezzo per giungere ad identificare le *traiettorie sociali*, cioè i diversi percorsi che i singoli intraprendono per gestire una categoria situazionale. Il fine dell'intervista è dunque quello di delineare i percorsi intrapresi dai genitori, attraverso l'individuazione di quelle tappe del cammino personale di

ognuno che formano il sentiero tortuoso del racconto di vita. La struttura dell'intervista-racconto di vita segue questo cammino a ritroso che il ricercatore deve compiere, attraverso l'identificazione del segmento di vita che delimita l'inizio e la fine del racconto e le dimensioni di interesse facenti parte questo segmento. A differenza delle *storie di vita*, tecnica che ripercorre l'intera biografia individuale, la traccia del racconto di vita non prende in considerazione l'intera biografia di un individuo. Fin dalla domanda di apertura, il ricercatore imposta un filtro che permette di mantenere la narrazione all'interno della sfera di vita che dovrebbe facilitare un dialogo sulla categoria situazionale interessata. Vista la natura poco direttiva della tecnica scelta e l'impostazione metodologica della presente ricerca, l'obiettivo delle interviste condotte per questa ricerca non è stato quello di eliminare particolari slegati dai momenti di vita interessati, quanto piuttosto quello di orientare la persona intervistata verso una rielaborazione di un pezzo della sua storia personale affinché fosse lui/lei stesso/a a guidare la ricercatrice all'interno di quei vincoli e logiche d'azione che costituiscono l'interesse della ricerca. Tutti gli aspetti apparentemente esterni alla categoria situazionale individuata non sono stati considerati come una deviazione dall'argomento centrale, quanto piuttosto un mezzo ottimale per approfondire i ragionamenti, le motivazioni e le giustificazioni che hanno guidato le scelte e le esperienze delle persone intervistate nei diversi momenti di vita. Seguendo quest'ottica di ricerca, l'autorità nella relazione tra chi intervista e chi è narratore può venire ridiscussa in continuazione durante l'interazione, uscendo da un'interpretazione fissa di ruoli predeterminati, per entrare in uno scambio relazionale caratterizzato da rituali di avvicinamento e allontanamento, in un'ottica di relazione dialogica (La Mendola, 2009).

Ogni interazione è caratterizzata da elementi che la differenziano o la avvicinano ad altre forme di relazione, sulla base di caratteristiche situazionali e individuali di ricercatore e

narratore. Nell'intervista qualitativa in generale, ma in quella dialogica in particolare, entrambi gli attori mettono in gioco parti di sé. Se da un lato *estrapolare* l'informazione dal *partecipante*<sup>48</sup> è l'obiettivo primario di qualsiasi ricerca, dall'altro il ricercatore non può dimenticare che anche alcune parti di sé entrano in gioco e influenzano l'interazione. Adottando la prospettiva dialogica, l'interazione permette di produrre conoscenza, intesa sia come implementazione del sapere scientifico, che come approfondimento di parti di sé del ricercatore e della persona intervistata. Un altro elemento di cui il ricercatore deve essere consapevole è quello dell'asimmetria di potere tra ricercatore e narratore, che può insorgere in diversi momenti precedenti, contestuali e successivi all'intervista, anche quando viene adottata la prospettiva dialogica. Cardano (2003) definisce tre momenti principali in cui può instaurarsi una relazione asimmetrica. Nel momento iniziale, quello legato al consenso ad essere intervistato/a, è il narratore che ha il potere decisionale di concedere o meno l'intervista, mentre successivamente, entrando nel momento dell'interazione, è il ricercatore che stabilisce come condurre l'interazione, trovandosi davanti alla scelta di mantenere una guida rigida e strutturata o lasciare aperte le possibilità di condivisione e racconto da parte del narratore.

## **5.2 Preparazione della traccia**

La preparazione della traccia è un momento importante del percorso di ricerca, che assume specifiche modalità e finalità a seconda della prospettiva adottata. Sia la ricerca biografica che la prospettiva dialogica sottolineano la natura malleabile della traccia, conferendole la caratteristica di «strumento vivo, che cambia man mano che il lavoro avanza,

---

<sup>48</sup> Le parole in corsivo sono termini spesso utilizzati nel contesto della ricerca scientifica, che in questa sede aiutano ad evidenziare i risultati dell'interazione tra narratore e ricercatore: da un lato può essere limitata ad un passaggio di dati, dall'altro può diventare una relazione di conoscenza reciproca, basata sulla co-costruzione e con-divisione dei ruoli.

seguendo l'intero processo di conoscenza» (Bichi, 2002, p. 66) i cui temi principali sono un mezzo per leggere il fenomeno sociale d'interesse.

All'interno dell'intervista dialogica le domande sono formulate con l'intento di invitare il narratore a raccontare quelle esperienze che si presume permettano di individuare le traiettorie e di aumentare la conoscenza dell'argomento della ricerca (La Mendola, 2009). Come già evidenziato, è impossibile prevedere se e quali altre esperienze potrebbero venire esplorate durante l'intervista e non è detto che non siano proprio queste deviazioni dalla traccia a fornire il miglior mezzo per comprendere i percorsi di vita dei narratori. Spesso la struttura della traccia segue la sequenza cronologica degli eventi, pur sapendo che non rispecchia il modo di raccontare del narratore, il quale con balzi temporali, apertura di diversi percorsi narrativi e messa in gioco di più tematiche, risulta essere il vero conduttore dell'intervista. Le domande quindi devono semplicemente mirare a orientare e rendere fluida la narrazione, perseguendo l'obiettivo di aprirsi al contatto e all'interazione con l'altro, in una forma di comprensione che non è basata sull'empatia, ma su quella che La Mendola definisce centratura, un ascolto consapevole e sincrono del sé e dell'alter che permette al ricercatore di non invadere chi narra e al narratore di non sopraffare chi ricerca.

La traccia corrisponde dunque a una serie di aree di interesse e quesiti aperti sull'argomento di ricerca, che cambiano in concomitanza con l'introduzione di nuovi argomenti e intuizioni apportati dai diversi narratori incontrati durante la ricerca empirica, siano essi le persone che partecipano all'intervista o le figure chiave all'interno del mondo che si va esplorando. Proprio questo è stato il percorso della costruzione della traccia per gli incontri con i genitori. La versione che più si avvicina a quella usata durante le ultime interviste (Appendice E), condivide alcune parti con la prima bozza composta un paio di mesi prima. Tra le 5 versioni "ufficiali" di traccia utilizzate e riadattate durante i primi mesi di

incontri con i genitori, ci sono stati almeno altrettanti tentativi “ufficiosi” che hanno permesso di confermare, e molto spesso smentire, l’utilizzo di alcune domande di apertura o l’attenzione verso alcuni argomenti apparentemente importanti per l’individuazione delle tracce sociali dei genitori. Soprattutto nei momenti iniziali, è stato difficile mantenere la narrazione all’interno di un percorso e spesso la forza del racconto ha preso il sopravvento. In questi primi incontri si è anche tentato di introdurre l’utilizzo di fogli e pennarelli per permettere ai genitori di segnare i punti più importanti della loro narrazione. Nessun genitore ha utilizzato questo supporto per aiutare la narrazione, rendendo chiaro che la necessità di un *medium* fosse un chiaro segnale di quello che La Mendola chiama mancanza di centratura del ricercatore. Da questa consapevolezza e dalle riflessioni successive è stato possibile mantenere un’attenzione più consapevole verso le dinamiche instaurate con i diversi narratori.

La scelta della sfera di vita da approfondire è stata piuttosto ovvia, visto l’interesse verso la genitorialità delle persone intervistate. L’incipit della traccia riguarda infatti il momento della scoperta della gravidanza, per poi continuare verso quei “primi momenti” ritenuti portatori di un significato particolare per i genitori che vivono il momento della scoperta e della gestione di una situazione del/la figlio/a di interesse medico.

L’individuazione di questi momenti è stata aiutata soprattutto dall’esperienza di osservazione all’interno dei due ospedali di riferimento. Oltre all’interesse verso le azioni e reazioni del genitore, del/la partner e del/la figlio/a, durante l’intervista si è cercato di tracciare il contesto familiare e relazionale dei genitori e dei/delle figli/e, ponendo soprattutto l’attenzione verso quelle figure importanti individuate durante i primi momenti di narrazione. Un’ulteriore parte dell’intervista è stata invece dedicata alle relazioni con i contesti vicino alla famiglia (es. la scuola, gli amici, il lavoro), nonché ai fattori di conforto e ai momenti critici che hanno accompagnato la reazione e la gestione della diagnosi del/la figlio/a. La parte finale



dell'intervista si è invece discostata dalle modalità dialogiche, per concentrarsi sul mondo delle fantasie e delle possibilità, nonché sulle opinioni dei genitori in merito alla questione Intersex/DSD, mai nominata durante l'intervista, attraverso la formulazione di una domanda appositamente aperta che mirasse a individuare le reazioni dei genitori all'utilizzo di una definizione slegata da qualsiasi etichetta (Appendice E).

## **5.2 La danza dell'incontro: il contatto con i genitori**

Una delle prime azioni intraprese all'inizio del percorso di ricerca è stata l'identificazione dei *gatekeeper*, guardiani informali e formali che possono regolare l'accesso a gruppi di persone e luoghi dove è possibile entrare in contatto con potenziali partecipanti alla ricerca. Attraverso un censimento online delle associazioni di famiglie e pazienti con una delle variazioni Intersex/DSD presenti sul territorio italiano, è stato possibile stilare una mappatura di riferimento. Oltre alle associazioni, anche i diversi incontri con professionisti ed esperti nel campo (attivisti, giuristi, psicologi, sociologi, medici) ha permesso di raccogliere spunti su ulteriori luoghi di contatto e di ottenere disponibilità dei professionisti per trasmettere le informazioni della ricerca a potenziali genitori interessati. Le interazioni nate da questi primi contatti, hanno permesso anche di confermare il coinvolgimento di 2 ospedali e di 4 associazioni per lo svolgimento della fase etnografica della ricerca. Proprio attraverso 4 presidenti delle associazioni e 2 endocrinologi pediatrici è stato possibile far pervenire ai genitori una email contenente una lettera (Appendice F) di presentazione della ricerca, contenente anche i miei contatti di riferimento da utilizzare in caso di interesse verso la ricerca. All'interno della lettera è stato presentato l'obiettivo generale della ricerca, senza utilizzare termini specifici legate a diagnosi specifiche o ai termini ombrello Intersex/DSD.

L'invio della richiesta attraverso i *gatekeeper* individuati ha ammesso la possibilità di raggiungere direttamente i genitori senza violare la loro sfera privata e permettendo a loro

stessi di scegliere se partecipare o meno alla ricerca. A questa richiesta hanno risposto 45 genitori, 5 dei quali non hanno voluto partecipare alla ricerca una volta approfonditi i dettagli attraverso un colloquio telefonico. Un'intervista non è stata utilizzata nell'analisi dei dati perché la situazione del/la figlio/a non rientrava tra le variazioni delle caratteristiche del sesso biologico e non è stato possibile conoscere questo particolare prima dell'intervista. Una volta ricevuta l'email, tutti i genitori interessati hanno richiesto maggiori informazioni sulla ricerca attraverso un contatto telefonico. Questo primo approccio è stato un momento importante di incontro e di spiegazione della mia richiesta di trascorrere insieme ai genitori un momento di confronto e narrazione di parte della loro vita, in modo da prevenire fin da subito eventuali aspettative di ricerca legate ad altre impostazioni metodologiche. Molto spesso infatti i genitori si aspettavano di dover compilare questionari o, visto il mio background psicologico, di dover partecipare a una forma di sessione di counselling. Questa prima interazione telefonica non è avvenuta con 12 genitori che hanno partecipato alla ricerca, in quanto il contatto è avvenuto solamente attraverso il/la partner. Il luogo, la data e l'orario dell'incontro è sempre stato deciso dai genitori, specificando loro che non era obbligatoria la partecipazione del/la partner, che l'incontro sarebbe potuto durare qualche ora e che, per questo motivo, l'incontro doveva avvenire in un luogo tranquillo dove non poter essere disturbati, nemmeno dal/la partner. Ognuno dei genitori coinvolti ha acconsentito alla registrazione dell'interazione, ha firmato il consenso informato e ha compilato una scheda anagrafica (Appendice G), uno dei due documenti su cui compaiono i dati personali dei genitori e dei/delle figli/e. Il secondo documento consiste in un database protetto da password in cui sono riportati tutti i dati e i codici di riferimento che ricollegano ogni genitore ad un codice intervista. Alcuni dei dati forniti dai genitori sono riportati nella Tabella 15, per un totale di

38 genitori intervistati provenienti da alcune regioni del nord Italia (Lombardia, Friuli Venezia Giulia, Veneto, Emilia Romagna e Piemonte).

<b>Ruolo</b>	<b>Fascia d'età</b>	<b>Età diagnosi figlio/a</b>	<b>Diagnosi figlio/a</b>	<b>Luogo intervista</b>	<b>Durata intervista</b>
Mamma	45-49	9 mesi	Disgenesia gonadica	Luogo Pubblico	1:52:58
Mamma	35-39	8° mese di gravidanza	DSD	Luogo Pubblico	1:34:32
Mamma	50-54	Nascita	Ipogonadismo	Residenza	1:22:59
Mamma	40-44	Nascita	Ipospadi grave	Residenza	2:22:27
Mamma	35-39	Nascita	Ipospadi scrotale, recurvatum penis	Residenza	3:47:14
Mamma	40-44	Nascita	ISC	Residenza	0:54:51
Mamma	45-49	10 giorni	ISC	Residenza	1:52:09
Mamma	50-54	Nascita	ISC	Luogo di Lavoro	1:26:16
Mamma	40-44	Nascita	ISC	Residenza	3:24:58
Mamma	35-39	7° mese di gravidanza	DSD	Residenza	2:41:46
Mamma	35-39	Nascita	ISC	Residenza	1:23:22
Mamma	35-39	Nascita	ISC	Residenza	1:59:32
Mamma	35-39	Nascita	PAIS	Residenza	3:39:48
Mamma	40-44	6 mesi	Sindrome di Klinefelter	Luogo Pubblico	1:05:28
Mamma	35-39	Prenatale	Sindrome di Klinefelter	Residenza	2:06:54
Mamma	50-54	Prenatale	Sindrome di Klinefelter	Residenza	0:59:11
Mamma	40-44	14 anni	Sindrome di MRKH	Luogo di Lavoro	3:47:20
Mamma	50-54	12 anni	Sindrome di MRKH	Luogo di Lavoro	2:17:16
Mamma	45-49	Nascita	Sindrome di MRKH	Residenza	2:41:32
Mamma	60-64	17 anni	Sindrome di MRKH	Residenza	1:46:54
Mamma	35-39	2 anni	Sindrome di Turner	Residenza	1:53:54
Mamma	45-49	11 anni	Sindrome di Turner	Residenza	2:44:19
Papà	45-49	6 mesi	Disgenesia gonadica	Luogo Pubblico	1:28:44

<b>Ruolo</b>	<b>Fascia d'età</b>	<b>Età diagnosi figlio/a</b>	<b>Diagnosi figlio/a</b>	<b>Luogo intervista</b>	<b>Durata intervista</b>
Papà	45-49	8° mese di gravidanza	DSD	Luogo Pubblico	1:27:34
Papà	45-49	Nascita	Ipogonadismo	Residenza	2:00:34
Papà	45-49	Nascita	Ipospadi grave	Residenza	2:07:18
Papà	40-44	Nascita	ISC	Luogo di Lavoro	0:53:12
Papà	40-44	Nascita	ISC	Residenza	1:34:59
Papà	35-39	Nascita	ISC	Residenza	1:38:15
Papà	45-49	Nascita	PAIS	Residenza	1:53:50
Papà	50-54	6 mesi	Sindrome di Klinefelter	Luogo Pubblico	0:46:41
Papà	35-39	Prenatale	Sindrome di Klinefelter	Residenza	1:43:46
Papà	55-59	Prenatale	Sindrome di Klinefelter	Residenza	1:09:59
Papà	45-49	13 anni	Sindrome di MRKH	Luogo di Lavoro	4:50:26
Papà	45-49	Nascita	Sindrome di MRKH	Residenza	1:04:38
Papà	60-64	17 anni	Sindrome di MRKH	Residenza	1:02:09
Papà	40-44	2 anni	Sindrome di Turner	Residenza	0:55:44

*Tabella 15* Dati principali dei genitori che hanno preso parte agli incontri.

Il gruppo dei partecipanti non può essere considerato un campione rappresentativo della popolazione, ma questo non era certamente il fine che ha influenzato la ricerca di genitori interessati a partecipare. Sia per la mancanza di dati socio-demografici certi a cui poter fare riferimento (cfr p. 105), sia per il fine esplorativo della ricerca che per l'impostazione metodologica adottata, le interviste con i genitori non aspirano ad essere rappresentative. L'intera ricerca non persegue l'obiettivo di confermare teorie preesistenti o di estendere le conclusioni ad ambiti diversi da quelli connessi alla ricerca stessa.

### **5.3 La trascrizione e l'analisi delle narrazioni raccolte**

Al termine di ogni incontro con un genitore, sono state annotate le impressioni rispetto all'andamento dell'incontro, alle azioni, emozioni e reazioni importanti di entrambe le parti e

l'annotazione di alcuni momenti salienti su cui soffermarsi per migliorare lo svolgimento degli incontri successivi. Per la trascrizione verbatim delle interviste sono stati invece adottati alcuni segni grafici (Tabella 16) e sono stati alterati i nomi di persone (principalmente genitori, familiari, medici e professionisti) e luoghi che avrebbero potuto risultare indicativi dell'identità delle persone intervistate e dei/delle loro figli e figlie. Il breve codice di trascrizione è stato stilato con l'obiettivo di rendere al meglio alcune figure del discorso, come pause e enfasi, senza però perdere la fluidità e leggibilità del testo. Per questo motivo alcuni dettagli più specifici, come la durata delle pause, non sono state trascritte. In ogni intervista la persona intervistata viene indicata come M (mamma) o P (papà), mentre gli interventi della ricercatrice sono stati identificati con la lettera I.

<b>Segni grafici</b>	<b>Significato</b>
I:	Io/Intervistatrice
M:	Mamma:
P:	Papà:
( )	Arricchimento del testo scritto con riferimento alle reazioni emotive della persona. Ad esempio: (ride), (sospira), (piange).
[ ]	Completamento di riferimenti poco chiari o eventuali parole tronche o mancanti. Ad esempio: sono an[dato], quando penso a lui [il figlio].
...	Sospensione della frase
MAIUSCOLO	Parola enfaticata

Tabella 16. Segni grafici utilizzati nella trascrizione delle interviste

A seguito di una lettura del materiale trascritto e di una successiva rilettura, la descrizione delle esperienze dei genitori è stata organizzata per temi. L'analisi del contenuto tradizionale è risultata essere la tecnica di analisi qualitativa più appropriata in questo contesto. Grazie al supporto del software Atlas.ti (versione Mac 1.5.0, 2017), le trascrizioni delle interviste sono state analizzate per individuare le affermazioni significative dei genitori per poi raggrupparle in categorie usate a loro volta per creare dei cluster di significato (Coffey & Atkinson, 1996; Creswell, 2007). Le categorie sono state individuate induttivamente e sono

state estrapolate direttamente dal testo “grezzo” delle trascrizioni, senza una forma di analisi o revisione precedente, in quanto «il brano stesso fornisce il fondamento empirico del discorso del ricercatore [...] e il prodotto dell’intervista è, più che analizzato, tematizzato» (Bichi, 2002, p. 148). Come evidenziato da Hsieh e Shannon (2005), l’utilizzo dell’analisi del contenuto tradizionale comporta dei vantaggi e degli svantaggi. Da un lato, in linea con l’impostazione metodologica della ricerca, l’approccio è particolarmente indicato quando si vuole descrivere un fenomeno poco presente in letteratura. Evitando di usare categorie preconcepite o di riferirsi a prospettive teoriche, la forma di conoscenza che nasce da questo tipo di analisi è basata solamente sul dato reale dalle narrazioni dei singoli partecipanti. Dall’altro una delle maggiori critiche riguarda il rischio di individuare le categorie a partire da una serie di ipotesi pregiudiziali che il ricercatore ha già individuato prima degli incontri con i genitori. Tale rischio, in realtà, è riscontrabile anche nel momento in cui viene costruita la traccia, per cui l’attenzione verso specifici argomenti potrebbe sfociare nella strutturazione di alcune domande che, per quanto aperte e poco direttive, potrebbero portare a distogliere l’attenzione su altri argomenti centrali (Demazière & Dubar, 2000).

Tenendo a mente questa premessa fondamentale, i risultati emersi dall’analisi delle interviste si è concentrata primariamente su 3 macro aree che sembrano essere trasversali nelle esperienze di ogni genitore. Ovviamente, queste tre tematiche non sono esaustive della ricchezza delle narrazioni e delle esperienze di vita individuali che ogni genitore ha portato nell’incontro. Ugualmente, le aree individuate non esauriscono l’analisi svolta, mostrando solo una parte di quelle che sono le questioni toccate. La scelta dunque è ricaduta sulla comunicazione inter relazionale, sulla gestione della diagnosi e sui fattori controversi che attraversano l’esperienza genitoriale, principalmente per la rilevanza che queste tematiche ricoprono all’interno del presente lavoro di ricerca.

## 5.4 La comunicazione

Un ultimo punto dell'analisi ha riguardato la comunicazione, intesa sia come esperienza che come esigenza genitoriale. Le famiglie di codici individuati in questa categoria fanno riferimento a diversi aspetti:

### **Comunicazione con i medici**

Seguendo il percorso biografico dei genitori, la prima forma di comunicazione che emerge è quella tra i genitori e l'equipe medica. Nella ricchezza delle diverse informazioni fornite ai genitori, si è scelto di suddividere queste forme di comunicazione in due aree specifiche, valutate dai genitori positivamente o negativamente

### ***Comunicazione positiva***

Il genitore esprime soddisfazione nel momento in cui si sente ascoltato nella sua volontà di gestione del/la figlio/a, specialmente quando riscontra un'attenzione particolare del medico che fornisce spiegazioni esaurienti. Proprio questo sembra essere uno dei punti che contraddistingue un ospedale qualsiasi da un centro di riferimento abituato a gestire le diagnosi Intersex/DSD. Come evidenzia P2, infatti,

*Arrivo al centro, spiegazione, so cosa fare, non mi serve altro. Non mi informo ulteriormente.*

Ovviamente non mancano esempi contrari di esperienza di comunicazione positiva di diagnosi anche negli ospedali che non figurano come centri specializzati, nonostante tali esperienze siano riportate da genitori di ragazzi con diagnosi di Sindrome di Klinefelter, maggiormente conosciuta visto il suo status di sindrome non rara.

Questa chiarezza permette al genitore di sentirsi sicuro, all'interno di un contesto che sa come gestire la diagnosi. Andando ad elaborare come i genitori si sentono di fronte a delle spiegazioni esaurienti, si può vedere che la comprensibilità chiara della situazione, o degli step per arrivare a tale chiarezza, aiuta ad avere un *paracadute psicologico*, particolarmente

apprezzato in alcune delle situazioni in cui i genitori hanno ricevuto una diagnosi prenatale. Interessantissimo dato legato alla comunicazione è la gestione delle informazioni stesse. Se da un lato rimanere all'oscuro è uno dei momenti più difficili che il genitore deve affrontare, spesso per mancanza di una diagnosi definitiva o per incapacità dell'equipe medica di elaborarne una, come riporta P4,

*Il non sapere cosa succede, cosa significa, cosa bisogna fare è nell'incertezza la cosa che ti fa stare peggio perché quello che non è noto apre molteplici preoccupazioni, pensieri e quindi secondo me è fondamentale sapere che cosa bisogna fare, che cosa succede. Se tu questo non lo sai vivi male. Pur evidenziando l'importanza dell'informazione, tuttavia, rimane aperto un dato.*

Dall'altro anche il sapere non elimina quel dato psicologico che soggiace dietro l'informazione

*Ti dicono tecnicamente che cosa è, ma non sai quale è la reazione psicologica o comportamentale che significa quell'informazione*

Tornando al dato prettamente informativo, i genitori quindi confermano che sapere cosa ti aspetta aiuta la gestione, permettendo di mettere in atto una serie di azioni e reazioni alla diagnosi che consente loro di mantenere un approccio positivo alla diagnosi. Alcuni genitori hanno infatti riportato di essersi preparati alle eventuali problematiche scolastiche dei figli con diagnosi di Sindrome di Klinefelter, mettendo in atto strategie di supporto che hanno iniziato a valutare fin dai primi momenti. D'altro canto, sapere e conoscere prima la diagnosi aiuta anche a valutare strade alternative, come l'interruzione di gravidanza, in quei casi in cui la diagnosi non è certa e non è accompagnata da una chiara spiegazione delle conseguenze. Ancora una volta dunque, la chiarezza è valutata positivamente dal genitore, rimanendo tuttavia impossibile colmare eventuali dati diagnostici mancanti.

### ***Comunicazione negativa***



Più definita appare invece la situazione in cui la comunicazione è vista dai genitori come negativa. Dalle analisi emerge che tale definizione viene data soprattutto quando vengono usati termini giudicati poco attenti o brutali, oppure quando manca la linearità espositiva e la palese conoscenza pregressa che rende invece la comunicazione con il medico positiva. Un ultimo punto infine, riguarda la sensazione di giudizio che scaturisce da tali diagnosi. Pur analizzando separatamente queste tre forme di comunicazione negativa, è importante sottolineare che un fattore accomuna l'esperienza negativa: se certe cose le dice l'esperto, segnano ancora di più.

### *Terminologia*

Esperienze di comunicazione vissuta in modo negativo, sono state riportate specialmente da genitori con figli definibili ormai giovani adulti. Pur trovandosi in un centro di alta eccellenza medica del nord Italia, infatti, M2 riporta il discorso che il primario fece a lei e al marito dopo il parto:

*Sua figlia potrebbe morire nel giro di tre giorni perché non sappiamo. [Sua figlia] ha una malformazione esterna, non sappiamo all'interno cos'ha, è nata da poco, non sappiamo se fa la pipì, la cacca. Non sappiamo cosa abbiamo davanti, non sappiamo, magari è un ermafrodita. Oppure un maschietto che non è sviluppato. Oppure potrebbe lei avere un tumore [la mamma]*

Alla domanda della madre su cosa significasse essere ermafrodito e cosa volesse dire non essere né maschi né femmine, il medico rispose con l'ennesima notizia: “Non possiamo dichiarare [il sesso]“. L'esperienza estrema di M2, racchiude una serie di comunicazione della diagnosi che i genitori hanno singolarmente dovuto affrontare in diversi contesti, confermando che la situazione non è di molto cambiata nel tempo. Oltre al mantenimento dell'utilizzo dell'etichetta “Ermafrodito” in contesti più recenti, spesso viene usata anche la parola disordine, che non è gradita ai genitori, tra cui M3:

*Disturbo della differenziazione sessuale, difetto di differenziazione sessuale... già catalogati...*

*Disordine... ecco... che disordine? è ordinatissimo il mio bimbo... (sorride)*

L'utilizzo di queste parole infatti richiama lo spettro di qualcosa di sbagliato, di un/a bambino/a che, soprattutto quando questa terminologia viene usata in una diagnosi prenatale, richiama alla mente dei genitori intervistati che "pensavo che fosse un mostro".

Un'altra critica dei genitori all'utilizzo di termini non giudicati appropriati è quando lo/la specialista decide di usare termini troppo tecnici o quando decide di riportare principalmente tutte le possibili conseguenze negative della diagnosi, facendo venire meno quella chiarezza e quel supporto di conoscenze pregresse che sembrano invece essere così favorevoli alla gestione della diagnosi. Di conseguenza, non stupisce che un altro punto giudicato negativamente dai genitori riguardi la palese mancanza di una comunicazione chiara dei professionisti della salute, specialmente quando ciò avviene subito dopo il parto. Questo tipo di esperienza può essere vissuta sia a seguito di un silenzio esplicito in sala parto, che in relazione alla discussione di molteplici cause possibili di una variazione. Due esempi chiarificatori, sono forniti da due mamme che hanno colto l'impreparazione del team medico nella gestione di una situazione evidentemente sconosciuta. Nel primo caso, infatti, M1 si trova nella stanza del parto notando una comunicazione non verbale tra medici e infermiere che con lo sguardo lasciano intendere che "c'è qualcosa che non va", senza fornire una spiegazione e lasciando in sospeso la madre. Il secondo esempio, invece riguarda la situazione sopracitata in cui a M2 vengono fornite tutte le alternative possibili di cause della variazione del/la figlio/a visibile dalla nascita, senza dare un dato certo.

*Mi sento giudicato*

La sensazione di giudizio è veicolata nella comunicazione specialmente quando le azioni dei genitori, compiute con l'obiettivo di aiutare il/la figlio/a, sono valutate

negativamente dal professionista. Due sono gli esempi forniti dai genitori, il primo riguardante la registrazione anagrafica, che viene giudicata come un passo falso alla luce del dubbio di assegnazione del sesso del/la figlio/a, mentre il secondo è legato alla comunicazione con il mondo esterno. “Non dovevate dire niente” emerge come reazione della pediatra alla richiesta della scuola di fare una valutazione delle capacità del/la figlio/a, temendo che la situazione clinica venga utilizzata come scusa per una diagnosi di disturbo dell’apprendimento. Più in generale, alcuni genitori riportano la comunicazione di medici esperti o primari che consigliano ancora di nascondere il problema, causando nel genitore una reazione di rifiuto del consiglio, anche alla luce della facile accessibilità dei/delle figli/e a possibili descrizioni della loro variazione online. Spesso infatti, i genitori raccontano alcune delle sfaccettature della diagnosi al/la figlio/a, il/la quale potrebbe tranquillamente risalire al quadro completo cercando in internet (cfr. par. successivo).

La sensazione di giudizio, tuttavia, permane anche in situazioni generalizzate, come il contesto della visita medica di routine con l’esperto. Le visite infatti sono in alcuni casi fonti di stress per i genitori, i quali sentono di essere sotto esame, come conseguenza della valutazione del/la figlio/a:

*è come se andassi a scuola io. Sembra d’andare sotto esame, quanto pesa, quanto è alto? Quanto è lungo il pene? Michele non è un peso, un’altezza, un pene, cioè, Michele è così, è dinamico, è prepotente, è anche maschio proprio fino all’ultima cima dei suoi capelli lunghi. E’ anche un po’ viziato, sì lo ammetto, boh, sì, sto tentando delle strade, delle strategie.*

### **Comunicazione con i/le figli/e**

L’analisi della comunicazione inter relazionale ha perseguito un secondo obiettivo: quello di esplorare la comunicazione tra genitore e figli/e. Approcciare la comunicazione con il/la figlio/a non sembra essere semplice, a prescindere dalla tipologia della diagnosi o dall’età

del/la figlio/a. Come evidenziato nel paragrafo precedente, una grossa influenza sulle modalità di gestione della comunicazione con il/la figlio/a può essere suggestionata da come la diagnosi è stata trattata primariamente dai medici.

Ecco quindi che “dire la verità sempre” sembra essere un obiettivo difficile da perseguire in alcuni casi, mentre in altri l’impegno del genitore sembra essere diretto proprio verso la verità, consapevole del fatto che non può essere taciuta. Quando ciò accade, la comunicazione diretta tra genitore e figli/e sulla situazione clinica globale avviene fin da subito, rispettando ovviamente una serie di accorgimenti terminologici e modalità comunicative limitate dall’età del/la figlio/a, come spiega chiaramente M9:

*lei lo sai benissimo che era nata che, come diciamo sempre, aveva quel buchino sbagliato della pipì, quindi che la dottoressa, che conosce, gliel'ha sistemato, e che però ogni anno deve fargliela vedere, se questo buchino continua ad andare bene, perché di più non posso spiegarle*

In questo modo il genitore sente di rendere partecipe il/la figlio/a, spesso perseguendo una modalità comunicativa verso il mondo esterno che non prevede silenzi o segreti, sperando quindi di dare un buon esempio al/la bambino/a che ascolta il genitore parlare con chiarezza di ogni argomento (chirurgia, ambiguità genitale, diagnosi).

Un’alternativa seguita invece da altri genitori è definibile come la tecnica delle piccole verità. Che sia la spiegazione esplicita del malfunzionamento del surrene in caso di diagnosi ISC, o la problematica alle ovaie nel caso di disgenesia gonadica, il genitore in questa situazione tende ad omettere sempre il dato che crea ambiguità, ossia l’operazione entro i 18 mesi di vita ai genitali nel primo caso e la discordanza tra cariotipo e fenotipo nel secondo. Guardando questa modalità comunicativa da un altro punto di vista, quello che emerge non è tanto cosa viene detto, quanto il non detto. Una terza tematica che è affrontata con difficoltà, e che spesso viene nascosta nelle comunicazione tra genitore e figlio/a, è quella legata alla

sterilità/infertilità. In questo caso specifico, non sembra influenzare una comunicazione ottimale di questa conseguenza della diagnosi da parte dell'esperto, mentre potrebbe giocare un ruolo principale l'aspettativa sul ruolo di genere del/la figlio/a e la biografia del genitore, specialmente nel significato che lei/lui dà alla possibilità di procreare, come verrà spiegato dettagliatamente nel prossimo paragrafo e come viene espresso chiaramente da M10:

*la parola sterile cioè insomma un po' mi ha raggelato perché... io ho basato la mia vita sulla crescita, sullo studio, sul lavoro, sulla famiglia.. e sui figli ..quindi già in pancia sapere che lui quasi certamente non ne può avere naturalmente.. è un dolore.. per quello io non riesco a dirlo a lui perché per me è un dolore... perché.. non può.*

Un'altra motivazione che porta il genitore a non parlare con il/la figlio/a dell'impossibilità di avere figli, è solitamente legata ai chiari intenti di maternità/paternità del/la figlio/a, che frenano il genitore, soprattutto nei contesti in cui una comunicazione diretta della diagnosi e delle sue conseguenze non è stata adottata fin dai primi anni di vita del/la figlio/a. Il punto critico viene solitamente raggiunto in momenti di vita specifici, come l'avvicinamento alla pubertà, durante i quali sono proprio i medici esperti a spronare, in generale, la comunicazione con il/la proprio/a figlio/a, consigliando al genitore di prepararsi all'evenienza per tempo. Di rimando, specialmente in situazioni di sterilità/infertilità, la comunicazione viene spesso delegata al medico specialista di riferimento del/la figlio/a, sia per la sua conoscenza più approfondita della diagnosi, sia per l'autorità riconosciuta dell'esperto, come nel caso dell'opinione espressa da P7:

*però... quello che sarebbe buono, [...] è spiegargli bene cos'è la sua situazione e detto da un 'altro e non da noi genitori secondo me è la cosa migliore... per lui, per apprendere meglio... [le] cose a volte ..come tutti i figli, cioè certe volte detto da un' altra persona o da un esperto in questo caso. A parte che l'esperto sa trovare le parole più, più giuste e.... il ragazzo lo ascolta in maniera diversa, noi genitori a volte, ci perd... cioè non, ti danno retta come [quando invece c'è]. il dottore dall'altra parte o un esperto dall'altra parte*

Se il genitore si trova di fronte alla richiesta del medico di approcciare il discorso con il/la figlio/a, la reazione può essere quella di ricercare una modalità comunicativa grupppale, in sinergia tra genitori, pediatra e specialista.

Analizzando in profondità le interviste, emerge nondimeno una terza alternativa: il silenzio. Un silenzio non legato a quanto non detto, come visto nell'esempio appena citato, ma un silenzio voluto, scelto dal genitore e a volte consigliato al/la figlio/a. Se da un lato questo silenzio è inconsciamente subito dal/la figlio/a, a cui vengono fornite solo alcune delle informazioni sul proprio corpo, in altri casi l'oggetto della comunicazione è proprio il silenzio, che viene spiegato e tramandato come modalità comunicativa dal genitore, il/la quale continua tuttavia a lasciare innominate alcune situazioni legate alla diagnosi:

*E poi, mano a mano che cresceva, eh, le ho spiegato del perché del riserbo e della riservatezza su questa sua malattia...Sul fatto che credo che sia poi lei a dover decidere in futuro se comunicarlo, ma soprattutto a chi e coi suoi tempi.*

All'interno del silenzio, è inevitabile che il genitori arrivi a palesare delle situazioni di ansia e di previsione di momenti critici futuri legati proprio alla modalità di comunicazione in generale e alla gestione della comunicazione sulla sterilità in particolare.

Un ultimo punto legato alla comunicazione tra figlio/a, riguarda momenti di vita più adulta del/la figlio/a, in cui la reazione, specialmente delle ragazze, è quella di non sentirsi comprese dalle proprie madri, donne complete che hanno potuto avere figli/e. Questa delicata

situazione, se espressa dalle madri intervistate, viene solitamente vissuta con disagio e viene spesso affrontata grazie a forme di supporto psicologico.

### **Comunicazioni con altre persone**

La comunicazione con altre persone richiama la gestione della diagnosi rispetto all'occhio del mondo esterno, mettendo conseguentemente in gioco una serie di dinamiche individuali, relazionali, familiari e sociali che rispecchiano appieno il carattere e la modalità di gestione della diagnosi peculiare del genitore. Seguendo questa prospettiva, è possibile delineare alcune riflessioni specifiche.

#### ***Comunicazione mondo esterno: come?***

Il primo punto legato alla comunicazione con le altre persone riguarda la modalità comunicativa, che alcuni genitori devono definire fin dal momento della nascita del/la figlio/a.

Alcuni genitori riportano un totale rispetto della decisione del/la figlio/a di comunicare o meno la sua situazione, usando spesso come motivazione il fatto che la variazione è vissuta dal/la figlio/a e non da loro stessi. La decisione finale viene quindi passata direttamente all'individuo, il/la quale si trova in una situazione di totale mancanza di conoscenza da parte di altre persone rispetto alla sua diagnosi, data la scelta dei genitori di non parlarne con nessuno. Alternativamente, in quelle situazioni in cui il genitore si è sentito libero di parlare della situazione del/la figlio/a liberamente, è il genitore stesso a porsi dei dubbi rispetto all'effettiva differenza di gestione della comunicazione che potrebbe avere suo/a figlio/a.

Esperienze di interviste con genitori di ragazze/i più grandi, hanno evidenziato che la scelta di parlarne con persone esterne alla famiglia è già stata portata avanti dai/lle figli/e, con risvolti sia positivi che negativi. Spesso, infatti, le ragazze con diagnosi MRKH scelgono di parlare dell'infertilità e/o dell'operazione con il fidanzato, il quale si dimostra supportivo e presente.

In altri casi, invece, la scelta di confidare le stesse situazioni ad amiche e amici intimi non è risultata essere altrettanto positiva, forse per le motivazioni che M15 riporta alla figlia, alla quale consigliava di non confidarsi ancora con le amiche:

*fino a qualche anno fa io, sono stata io a dire di non parlarne con nessuna delle sue amiche. Perché la tua migliore amica ha a sua volta una migliore amica che ha a sua volta ha una migliore amica e se anche non avesse un migliore amica una ragazzina di 13 14 15 anni che si sente investita da una realtà così grande, perché.. inevitabilmente ne parla in famiglia. Per quanto bene possa andare, tu glielo dici, [lei/lui] va a casa dalla sua mamma e glielo racconta alla sua mamma la quale avrà una migliore amica che avrà una migliore amica e diventa una catena di Sant'Antonio*

La questione cambia leggermente specialmente nelle situazioni in cui l'ecografia ha delineato un sesso errato del/la bambino/a e/o quando bisogna aspettare i risultati dei test per definire se i genitori porteranno a casa un maschio o una femmina. Il dilemma riguarda come poter affrontare il cambiamento improvviso del sesso del/la bambino/a, come afferma P8, rimasto in attesa per qualche tempo di avere la conferma del sesso di assegnazione, in questo caso poi definitosi coerente con quello individuato dall'ecografia:

*il fatto che l'avevamo presentata al mondo come una Laura e dover dire no, guardate non è così ma è un Enrico, Giovanni quello che è insomma.. insomma ci avrebbe, ci avrebbe causato davvero delle.. dei problemi molto.. ehm.. si anche psicologici, il dover affrontare questa situazione qua.. e quindi questa attesa qua è stato un momento molto.. molto difficile da affrontare ecco*

L'accettazione del cambio di sesso, rispetto alle aspettative della gravidanza, sembra in generale un difficile ostacolo per i genitori, i quali spesso riconfermano la loro modalità comunicativa basata sulle "piccole verità", cercando di riportare al mondo esterno solo i fattori slegati dalla variazione della caratteristica del sesso biologico, usando, ad esempio, la "sola" perdita di sali come causa dell'ospedalizzazione prolungata della figlia. Sembra tuttavia che la difficile comunicazione con il mondo esterno rispetto alla situazione del/la



figlio/a e, soprattutto, rispetto alla variazione di quelle che sono giudicate le caratteristiche distintive di un sesso piuttosto che un altro, si possa ripresentare anche nei casi di diagnosi in età prepuberale. Nel caso della diagnosi di Sindrome di MRKH della figlia di M13, per esempio, la preoccupazione si estende non solo al contesto sociale in cui la famiglia è inserita, ma anche ad alcuni membri della famiglia stessa:

*Figurati se vengono a sapere che mia figlia non ha la vagina, dicono che è una trans, che ha avuto l'intervento perché l'intervento lo fanno i transessuali, per questo bisogna che vada fuori da questo contesto dove siamo, lei deve andar via, noi dobbiamo andar via, perché è difficile spiegare ed è facilissimo fraintendere, è quasi matematico che fraintendano, figurati se vado a dirlo a mio fratello e a mia cognata.*

### ***La famiglia***

Rimanendo nel tema della famiglia, i genitori sembrano basare su differenti criteri la loro decisione di parlare della situazione del/la figlio/a con membri della famiglia. In primis sembra che il background biomedico permetta ai genitori di aprirsi con più facilità. In più di un'occasione, infatti, i genitori hanno sottolineato di aver parlato con le proprie sorelle/cognate che ricoprono il ruolo di infermiera, proprio per la facilità con cui la comunicazione è potuta avvenire, allontanando eventuali richieste di dettagli medici troppo specifici. Un altro punto riguarda le/i altre/i figlie/i, che spesso sanno tutto della situazione del/la fratello/sorella, spesso perché sono stati informati direttamente dai genitori, che valutano più o meno positivamente un eventuale senso di responsabilità acquisito dal/la figlio senza variazione. Un esempio riportato sempre da M18, tuttavia, evidenzia come la figlia abbia capito perfettamente la situazione della sorella, manifestando una tranquilla consapevolezza con la madre, senza affrontare tuttavia l'argomento in presenza della sorella, che intuisce non essere d'accordo nella condivisione della sua situazione fisica:

*mi ha detto “lo sai che so che Amelia non ha subito solo un’operazione alla pancia vero? Io lo so che la Amelia ha qualcosa in più e tu non me lo vuoi dire e anche la Amelia non me lo vuole dire però Damiano sa molto più di me, e anche le nonne lo sanno”*

Spesso i genitori riportano di essersi pentiti di aver parlato con la famiglia della diagnosi del/la figlio/a, riportando delle reazioni che non condividono, specialmente da parte della famiglia del partner. Le motivazioni principali del pentimento riguardano sia la mancanza di comprensione in generale della situazione, sia un conseguente distacco dovuto alla non condivisione della scelta di non parlare con il mondo esterno della diagnosi, o di parte di essa. L’esperienza di M9, tuttavia, sembra essere quella più negativa, data la palese non accettazione di un/a bambino/a imperfetto/a da parte dei suoceri che ha portato al suggerimento di un’interruzione di gravidanza e al tentativo di insinuarsi nella relazione con il partner, durante il delicato periodo della gravidanza:

*Mi hanno detto che loro figlio non meritava di avere un figlio con problemi. Persone anche supercredenti, che vanno in Chiesa. E quindi...all'inizio avevo talmente tanti problemi che ho lasciato...così, mi lasciavano ogni 10 minuti chiedendo se la Francia mi aveva chiamato, perché non volevo andare, avevano messo in testa a mio marito che la Francia mi aveva chiamato ma non glielo dicevo per sgarbo, dicevano che non volevo abortire perché mio padre non voleva*

### ***Piccole verità e Patto di riservatezza***

Le esperienze di vita dei genitori intervistati, riportano anche in questo caso che la tecnica delle piccole verità viene messa in atto altresì in situazioni di comunicazione con il mondo esterno. In alcuni casi sussiste quello che M1 chiama un vero e proprio “Patto di riservatezza” tra partner, sulla base del quale vengono decise le informazioni da condividere o da non condividere con altre persone, inclusi membri della famiglia. Questo patto viene “siglato” a protezione del/della figlio/a e deve essere mantenuto anche nel caso in cui il/la partner non sia effettivamente d’accordo sulla comunicazione della diagnosi in contesti che

ritiene fidati, come la scuola. Il contesto scolastico, infatti, si è dimostrato in alcuni casi già accennati come un luogo in cui la diagnosi può venire utilizzata a discapito di eventuali difficoltà scolastiche del/la figlio/a. In altri casi, invece, la scuola sembra essere di grande aiuto, specialmente quando la scelta di comunicare la diagnosi ricade su persone degne di fiducia a cui viene affidata anche la somministrazione di farmaci salvavita (es. idrocortisone per ISC), permettendo così al/la figlio/a di vivere situazioni di relazione sociale inclusive (es. gita).

### **Silenzio**

Come già delineato nel caso della comunicazione tra genitori e figli/e, una parte molto interessante della ricerca ha riguardato il silenzio, il non dire e il non parlare della situazione del/la figlio/a come parte di un modo di comunicare e comunicarsi la diagnosi. L'esigenza di non comunicare entra a pieno titolo nell'analisi sulla comunicazione genitoriale, soprattutto in quelle situazioni in cui il silenzio è stato vissuto come unica modalità possibile di gestione della diagnosi.

Il silenzio dunque può permeare tutt'e tre le comunicazioni, ma non solo, anche quella tra partner, che è forse una delle più delicate, quando viene minacciato l'equilibrio e si preferisce mantenere una normalità apparente, come testimonia M15:

*questa normalità apparente perché comunque questo pensiero, questo silenzio e questa che poi è stata astinenza anche tra di noi di dire ne abbiamo parlato tanto, abbiamo discusso.. sono momenti che ti mettono alla prova come persone e come coppia ovviamente*

In situazioni in cui, infatti, ad una diagnosi non corrisponde per forza una richiesta di intervento chirurgico o farmacologico immediata, è meglio non discutere e mantenere il silenzio, astenersi dal confronto, in attesa che ritorni il momento di gestione della situazione, che tuttavia corrisponde spesso alla riapertura di un dolore profondo, mai gestito:

*perché, come dire, mi si è aperto di nuovo questo.. di nuovo, cioè qualcosa che poi di fatto non è che abbiamo affrontato.. avevamo sospeso.. con questo silenzio anche nei suoi confronti..*

## **5.5 La gestione della diagnosi**

### **Punti salienti**

In questa parte del paragrafo verranno brevemente discussi alcuni punti salienti emersi dall'analisi delle interviste che sono stati ritenuti rilevanti ai fini della presente trattazione. Nello specifico il punto principale qui trattato riguarda l'assegnazione di sesso e la sterilità/infertilità.

#### ***Assegnazione di sesso***

L'assegnazione di sesso nel caso di variazione delle caratteristiche di sesso biologico sono sempre stato oggetto di controversia. Se da un lato il punto focale ruota sempre attorno alla domanda "è maschio o è femmina", con conseguente problematiche di gestione legate alla registrazione anagrafica, alla presentazione sociale del/la figlio/a, al fiocco da appendere alla porta e alla stessa accettazione da parte del genitore di un cambiamento di sesso o di un dubbio persistente, dall'altro la tematica dell'assegnazione di sesso può aprire, in questo contesto, alcune riflessioni meno evidenti.

La prima riguarda la richiesta che alcuni genitori hanno ricevuto da parte dei medici impegnati nella ricerca del sesso del/la figlio/a rispetto alla sensazione della madre, come riporta P15:

*l'endocrinologo dell'epoca, che erano gli ultimi suoi 4 mesi poi andò in pensione, arrivò il Dr O, chiese proprio a mia moglie "ma lei cosa sente? secondo lei è maschio o femmina?" si basava molto sulle sensazioni della madre.*

O a quella della coppia, come testimonia P8:

*per loro era importante come noi vedevamo nostra figlia perché anche loro dovevano prendere delle decisioni in base anche a queste.. ed è stato fondamentale anche per loro il fatto che noi la vedevamo femmina ecco.. e.. e quindi ci hanno consigliato i medici di continuare su quella strada li ecco..*

Confermando un dialogo con i genitori che si basa ancora spesso su come viene percepita la personalità del/a figlio/a fin dai primi momenti di vita, intrecciando una possibile relazione con quella che è la reazione spesso riportata da alcuni genitori che hanno vissuto un dubbio di assegnazione al momento della nascita del/la figlio/a:

*ecco perché mi sono detto che adesso sono tranquillo che c'ha tutti i suoi pezzi per una bambina.. allora, nei modi di fare, come gioco, è un po' un maschiaccio, però ogni tanto si mette lì con le bambole, adesso di più.. si fa dipingere le unghie*

L'ancoraggio al ruolo di genere, sembra dunque essere ancora una parte importante del processo di assegnazione e di gestione dell'assegnazione che ne consegue.

Un secondo punto particolarmente interessante riguarda nuovamente l'ancoraggio che, in questo caso, impedisce al genitore di vedere il/la proprio figlio/a come un essere completo: il dato fisico, come afferma chiaramente M3

*ogni volta che tu spogliavi, che io spogliavo mia figlia... cioè sempre sto problema, te lo vedevi, cioè.. perché non era perfetta, perché.. questa cosa qua, ti ricordava sempre che lei era QUESTO problema, praticamente. Anche se tu iniziavi ad accettare, iniziavi a viverlo in un modo più.. fra virgolette sereno, che non lo era, assolutamente. Però vedere quella cosa.. che non era perfetta.. ti dava proprio dolore. Perché poi ti fai i sensi di colpa. Cioè, alla fine delle finite sono stata io a creare mia figlia, no? è colpa mia, che ho fatto sì che mia figlia nascesse così.*

È il dato fisico, infatti, che ricorda la diversità, non il farmaco a vita, non il pericolo di vita in cui incorre la figlia a causa della perdita di sali. Mentre la routine subentra, rimane quell'emblema fisico. Questa riflessione richiama quella componente emotiva in base alla

quale Oaten et al. (2011) affermavano che i segnali visibili della malattia causavano un'attivazione diretta di una reazione contro il simbolo incarnato della malattia. I genitali ambigui rimangono dunque quella componente evidente di diversità che porta il genitore a vivere con shock il momento della nascita, o a reagire con timore alla possibile vista di un corpo che gli/le è stato prefigurato dai medici come mostruoso, infine a ricondurre tutto lì, al dato fisico, anche quelle problematiche che in realtà non sono legate in alcun modo alla conformazione dei genitali:

*Riconducevo sempre tutto lì. “Ah, saranno i sali, ah, portiamolo all’ospedale, ah, lo vedi come è nervoso, e perché non mangia e perché non dorme e perché non fa la cacca”. In realtà Michele era allergico, povero amore al latte*

Ovviamente la situazione cambia nel momento in cui il genitore evidenzia che il sesso non è centrale nella sua gestione della diagnosi, intendendo sia che la questione fondamentale è la salute e l'integrità fisica del/la figlio/a, sia che il team medico arrivi ad una decisione definitiva del sesso biologico, non mostrando alcuna preferenza tra i due possibili.

Specialmente quando viene perseguito il primo obiettivo, che può prescindere dall'esigenza di definire uno dei due sessi, come nell'esperienza genitoriale di M3, l'autodeterminazione del/la figlio/a diventa un punto focale. Il suo perseguimento è possibile proprio grazie alla messa in atto di una serie di accorgimenti da parte dei genitori, che permettono loro di mantenere un controllo sulla situazione, andando a scardinare quelle che sono solitamente definite da altri genitori come certezze incrollabili. Nello specifico il rifiuto di affidarsi completamente ad un centro specializzato, a favore di una gestione condivisa con i medici in un ospedale di provincia, sembra andare contro alla solida fiducia che altri genitori ripongono proprio nell'istituzione del centro e della figura carismatica dell'esperto. Secondariamente, la formazione infermieristica della madre, nonché la consapevole

conoscenza di una letteratura sul tema, porta i genitori a compiere scelte che potrebbero apparire poco condivise da altri genitori, come il rifiuto del ricovero del/la figlio/a in terapia intensiva o il rifiuto a portare avanti qualsiasi approccio chirurgico:

*Sempre il Dottor V. della chirurgia pediatrica di Cxxx ha iniziato a parlare di un probabile intervento chirurgico, perché, comunque, per essere accettato. Gli ho detto: “Ok, Dott. il nostro percorso insieme si conclude qua, arrividerci. Ci vediamo per i controlli periodici...” e basta, perché non ho mai parlato di intervento chirurgico, nessuno si deve permettere.*

***Diagnosi: la conseguente infertilità/sterilità***

La tematica viene solitamente affrontata dai genitori come conseguenza di una delle diagnosi di variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, ma risulta essere una delle conseguenze considerate più importanti per i genitori stessi.

Solitamente la notizia di infertilità o sterilità viene elaborata in due diverse modalità, la prima che vede tale situazione come una problematica centrale per il genitore, mentre nel secondo caso il genitore sposta ogni tipo di attenzione sul figlio, spesso posticipando la gestione della situazione al momento in cui il/la figlio sarà più grande e sarà dunque in grado di gestire la sterilità/infertilità a suo modo, con un eventuale partner.

Quando l'impossibilità di procreare è vissuta come problematica dal genitore stesso, una delle prime reazioni è quella di non parlarne nemmeno con il/la figlio/a, rischiando di dover gestire una difficile comunicazione nel momento in cui lei/lui sarà più grande, specialmente quando la maternità/paternità fa già parte delle fantasie del/la figlio/a, come il difficile esempio fatto da M6:

*lei sa che non ha, sa che non, sa che non avrà il ciclo però lei non sa che non potrà avere bambini, ecco questa cosa qui non la sa. Ecco, questa cosa non la sa. e infatti quando ti dice "mamma quando avrò anche io un bambino" li ti viene un groppone, ti giri dall'altra parte.. e..*

Come abbiamo già visto nei paragrafi precedenti e come vedremo in quelli successivi, la comunicazione in generale è un momento valutato criticamente dai genitori, i quali ricercano supporto professionale, sia da parte del medico esperto che da parte di uno/a psicologo/a, per gestire questo tipo di comunicazione. Spesso, tuttavia, il supporto in questi casi è richiesto primariamente dal genitore, come M16, che vive fortemente il dolore di una infertilità/sterilità del/la figlio/a:

*l'agenesia dell'utero per me è la cosa più pesante perché è quella che ovviamente è più invalidante. Per me personalmente e su questo ci sto lavorando da un po'.. perché per me è stato decisivo, per me le gravidanze... cioè il momento avere dei figli miei, per me per me stessa è stato fondamentale e quindi capire che questa è la mia vita e quella di Camilla sarà un'altra e potrà essere in mille modi... le prospettive possono essere anche quelle di un trapianto di utero se lei... ma però è la sua vita, per me questa è la cosa più difficile.*

Spesso, infine, i genitori vivono male questo fattore conseguente alla diagnosi, perché sembra rimarcare il fatto che il/la figlio/a non sarà mai completamente maschio o completamente femmina, come la sensazione vissuta da P8:

*assomiglia tanto a una femmina, ecco, anche se femmina al cento per cento non sarà mai ecco.. perché [le] sarà negata la possibilità di riprodursi*

La reazione cambia invece quando il genitore vede la possibile infertilità o la sterilità come una problematica che dovrà gestire il/la figlio/a. Questo porta il genitore a non vivere in modo traumatico la situazione, abbracciando sia un pensiero rassicurante secondo cui chiunque, per vari motivi, può essere sterile, sia l'idea il/la figlio/a stesso/a potrà affrontare l'argomento con il/la proprio/a partner, spesso in un giorno non tanto lontano:



*[al fidanzato] ha detto semplicemente che lei non potrà avere figli, non gli ha spiegato tutta la trafila, [...] gli ha detto semplicemente che lei per una disfunzione non ha l'utero e quindi non può, non può partorire.*

La difficoltà o l'impossibilità di concepire non sembra essere una problematica principale per i padri di figli maschi, mentre per le mamme di figlie femmine, specialmente con diagnosi di sindrome Turner e MRKH, è una questione più sentita. Cercando un ulteriore confronto tra genitori di figli/e con diverse diagnosi, in realtà per alcuni padri la questione sembra essere più importante, come potremmo sostenere con le parole di P7, padre di due figli/e con quadri sindromici legati a una possibile infertilità:

*non farsi magari una famiglia al completo non m'ha pesato così tanto... non m'ha pesato così tanto..... non m'ha pesato tanto... però non mi ricordo per quale... per quale motivo mi era pesato... avevo fatto una battuta all'ospedale a Bxxxx... che alla fine tra uno e l'altro allora non sarò mai nonno*

Spesso le reazioni dei genitori sono supportate dalle possibili vie che il/la figlio/a alternativa potrebbe vagliare, tra cui l'adozione citata da M9:

*A me non interessa, nel senso che io sono sempre stata per l'adozione, infatti come ero incinta della mia prima figlia ho detto a mio marito dell'adozione della seconda.*

Proprio su questa possibilità M13 basa il suo ragionamento, cercando di scardinare quello che è un pensiero comune a molti i genitori che prendono, a suo parere, disinvoltamente un percorso così difficile come quello dell'adozione:

*io penso proprio questo, che l'adozione viene spesso... non puoi prendere delle altre persone che hanno bisogno di amore e tu hai bisogno, come se la mamma che non può avere bambini prende dei bambini per colmare questo buco, può essere.. però deve essere un'altra roba secondo me l'adozione per come la penso io in questo momento della mia vita.*

Secondo lei, infatti, adottare rimane un'alternativa, tuttavia non può essere presa come una scelta facilmente accessibile da chiunque. Per adottare, secondo M13, bisogna avere equilibrio, mentre “queste donne hanno un abisso dentro”, che è causato proprio da una mancata possibilità riproduttiva, che invece non è per esempio presente nelle coppie omosessuali, le quali, secondo il suo ragionamento, non devono colmare un vuoto o compensare un dolore non gestito, a discapito della vita di un/a bambino/a

*è un dolore forte quindi andiamo a compensare questo abisso con un bambino che non ha bisogno di colmare un abisso, ha bisogno di amore. Invece 2 gay, 2 persone che si innamorano di una persona dello stesso sesso, che siano 2 uomini o 2 donne, lo sanno che non possono procreare tra di loro, lo sanno, quindi raggiungono il loro equilibrio emotivo e amoroso e vanno a prendere il bambino perché hanno così tanto amore da dare che lo donano così.*

Concludendo, dunque, M13 ribadisce la sua opinione personale e riporta l'attenzione su altre possibili vie percorribili dalla figlia, che potrebbero aiutare a colmare il buco, a riempire l'abisso, fornendole la possibilità di portare a termine una gravidanza. In questo caso, dunque, viene ribadita la fiducia nella medicina e nei suoi continui sviluppi:

*il mio modo personale di vedere le cose è che l'adozione, vai a prenderti un bambino, lo adotti quando tu hai proprio un equilibrio, cioè non puoi, ti manca il buco della maternità, che c'è un abisso enorme secondo me in queste donne, vai a prenderti un bambino, ma non sei tu in equilibrio; oppure non lo so io, alzo le mani perché per carità ci sono persone che hanno adottato dei bambini, però secondo me...io me la sentirei adesso di prenderlo un bambino in adozione perché mi sento a posto, ma c'è questo abisso dentro di te che non puoi avere figli, questo dolore però prima di andarti a prendere un'altra persona che ha una situazione, cioè non è che tu per colmare il tuo abisso devi buttarci dentro altro, è molto secondo me il discorso dell'adozione personale, ma anche le persone che vanno a prenderlo devono essere proprio a posto. Allora pensare che le nostre ragazze possono avere questa possibilità, che un domani hanno la possibilità di andare all'estero e fare quello che devono fare, legalmente, è bello per noi, per me e mio marito, e anche le altre mamme che sento*

### **Risorse e momenti utili**

Perseguendo uno degli obiettivi posti all'inizio della ricerca, questa area tematica si focalizza sui fattori individuati dai genitori che riguardano le risorse su cui hanno fatto affidamento nei momenti difficili della vita genitoriale. Tra le diverse tematiche emerse, si è deciso di focalizzare l'interesse all'interno di questa discussione su tre aree specifiche: il ruolo del supporto psicologico e i fattori che hanno permesso di ridimensionare la diagnosi, tra cui il confronto con altre situazioni cliniche e il tempo.

Spesso, le forme di supporto e i momenti utili individuati dai genitori sono legati ad un unico tema soggiacente, ossia la ricerca di confronto come descritta da M22:

*però secondo me, qualcosa in più mancherebbe quando ci sono queste patologie un po' più... con chi parlare, se hai bisogno di parlare. Dove informarti, perché andando allo sbaraglio, tante volte si rischia di farsi i castelli e di cadere proprio in depressione, ecco... come ho fatto io all'inizio, proprio che vai fuori di testa. La tua idea fissa mentre lavori, mentre mangi... è là.*

### **Supporto psicologico**

In molti casi la prima reazione al momento della diagnosi di un genitore è caratterizzato dalla ricerca di forme di supporto psicologico, specialmente nel caso in cui la storia pregressa individuale sia già stata caratterizzata da esperienze passate di psicoterapia o altre forme di sostegno. Dunque il primo passo è spesso quello di tornare da quella figura professionale che aveva già accompagnato il genitore in un percorso di benessere personale, prediligendolo rispetto a forme di supporto altre come possono essere quelle fornite dal centro specializzato. Questo è dovuto sia alla possibile lontananza geografica dal centro, sia alla mancanza di un riscontro di effettiva utilità della tipologia di supporto offerto. Un'ulteriore motivazione che porta a cercare forme di supporto psicologiche esterne al centro specializzato, può riguardare semplicemente la mancanza di intesa con il professionista. In altri casi, infine, il genitore decide di sfruttare centri che già conosceva, come consultori pubblici o centri di formazione con cui ha collaborazioni trasversali (es. lavorative).

Andando invece ad esplorare le motivazioni sottoposte alla ricerca di supporto psicologico, si possono notare due schemi specifici.

Nel primo caso i genitori cercano il supporto come forma automatica di risposta alla diagnosi, sia per le già menzionate esperienze pregresse positive, sia per la mancanza oggettiva di qualcuno con cui poterne parlare. Questa impostazione parte dal presupposto che senza un supporto psicologico non è possibile gestire tutti i diversi aspetti della diagnosi, come quelli evidenziati da M13:

*non ce la puoi fare senza un percorso psicologico, anche dopo, addirittura io credo per tutta la vita, lo dicono anche loro, devi essere supportato psicologicamente per tutta la vita perché nel momento in cui ti senti che sia tutto a posto ti crolla tutto, una battuta di uno, vedi tua sorella che ha avuto un bambino e tu non puoi averlo, o magari il tuo compagno ti fa una battuta*

Il secondo motivo per cui i genitori scelgono di rivolgersi a un professionista del benessere psicologico è legato a momenti contingenti specifici della vita relazionale con il/la figlio/a. Questo appare chiaro soprattutto quando deve essere affrontato uno specifico argomento con il figlio e il genitore necessita di un supporto alla comunicazione:

*Adesso spero che appena riesco a liberarmi un po', d'entrambe, delle malattie di una e l'altra piccolina...di poter fare anche questo percorso. perché io dico: "Serve più a me che a lei, per poter essere preparata, poterle spiegare le cose in modo adeguato.*

O, in alternativa, quando il rapporto con il/la figlio/a è in pericolo proprio per via della presenza di una diagnosi, che crea ansia e pena nel genitore e, di rimando una reazione di rabbia da parte dal/la figlio/a:

*E questo è stato proprio per me difficile, cambiare il mio modo di guardarla; e allora non la guardavo e lei mi diceva "perché non mi guardi? Ti faccio schifo?" invece non riuscivo proprio a guardarla e mi sono fatta aiutare dalla dottoressa C. e dovevo proprio cambiare il modo mio interiore di affrontare la situazione con Amelia, la situazione sua perché comunque effettivamente mi faceva pena, io non lo dicevo, facevo di tutto per non dimostrarlo ma i miei occhi non mentivano.*

### ***Ridimensionamento: confronto tra situazioni cliniche***

Un secondo fattore d'aiuto per i genitori riguarda invece il confronto tra diagnosi, siano esse interne alla cerchia familiare, riferibili ad altri quadri clinici considerati più invalidanti o interne al mondo delle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico.

Nel primo caso, è emerso dall'analisi che alcuni genitori hanno dovuto affrontare grosse problematiche prima della gravidanza, legate a infertilità, aborti, malattie invalidanti dello

stesso genitore o nascita di un/a figlio/a con diagnosi grave. Nel rapporto con gli altri figli, infatti, la questione si ribalta quando un fratello/sorella ha una diagnosi più grave. Il ragazzo/a va in secondo piano. I genitori sembrano non vivere la diagnosi con angoscia, anzi, non cercano informazioni al di fuori di quelle fornite dagli esperti e non cercano associazioni di genitori o pazienti con cui confrontarsi, tutte azioni compiute precedentemente con la diagnosi del primo figlio.

L'esempio appartenente al mondo delle variazioni delle caratteristiche del sesso biologico può essere facilmente ritrovato dai genitori nei contesti associativi, come vedremo nel prossimo paragrafo sulle testimonianze, oppure può arrivare inaspettatamente da gruppi di supporto organizzati dal/la psicologa/o del centro di riferimento.

Nella situazione in cui, invece, il genitore si trova di fronte a condizioni cliniche peggiori, fin dai primi momenti conseguenti alla diagnosi, si può notare una reazione forte del genitore che acquisisce una forte consapevolezza della possibilità di vita del/la figlio/a. I genitori riportano principalmente due contesti in cui ciò può avvenire, entrambi ospedalieri. Nelle situazioni in cui, infatti, i/le figli/e devono rimanere ricoverati in ospedale dopo la nascita, i genitori, come M2, si rendono conto che gli/le altri/e bambini/e presenti in reparto rischiano veramente la vita:

*con il senno di poi, con tutto quello che ho visto in neonatologia, voglio dire, bambini che morivano, m'ha segnato questo, e mi ha anche dato la forza di accettare tutto quello che è venuto dopo. Perché di fronte alla sofferenza delle mamme che vedevo che soffrivano per la morte di un figlio, io mi ritenevo fortunata, perché mia figlia non solo aveva un problema [per cui sarebbe] riuscita a sopravvivere, ma che le avrebbe consentito di fare una vita normale. Quindi per me è andata bene, cioè alla fine, è stato un percorso...ehm, sofferente, è stato un percorso drammatico della nostra vita. Però io ho mia figlia, mia figlia me la potrò godere ancora per tanti anni, che lei potrà fare una vita NORMALE.*

In momenti diversi, invece, è stato proprio il medico a parlare di circostanze altre, forse anche più conosciute, che mettevano in secondo piano quella vissute dal/la figlio/a, come ricorda P7:

*Il ginecologo primario del, dell'ospedale dove siamo noi che adesso è... è in pensione non c'è più... ehm... ci aveva rassicurato un po', una cosa così poi avevamo capito cos'era esattamente e... ci aveva spiegato un po'.... anche dopo la nascita subito ci ha fatto un esempio banalissimo che però mi ha fatto riflettere molto e ce l'ho ancora impresso... che non era niente di grave quello che gli stava capitando a Alessio come ..sterilità, come XX... diciamo Klinefelter ma mi faceva un paragone, mi ha fatto un paragone m'ha fatto molto riflettere ehm... sulla differenza... ehm che sarebbe stato più grave se nasceva diabetico, con problemi di diabete*

### **Testimonianze**

Le testimonianze sono uno dei tasselli più importanti per aiutare i genitori nell'affrontare la diagnosi. Anche in questo caso ci sono diverse tipologie di testimonianze fondamentali che emergono dall'analisi delle interviste. Innanzitutto il primo legame importante può essere quello con altri genitori, fin dai primi momenti di crisi della diagnosi, come quello vissuto da P8:

*c'era così l'esigenza di parlare, di parlare della mia situazione.. e .. dover rappresentare, avere il mio problema era quello di..mm.. cercare di capire cosa avevamo messo al mondo ecco.. quali erano le aspettative di mia figlia, come.. e quindi.. confrontarmi con un genitore, una donna, una mamma insomma.. che aveva vissuto la stessa esperienza e quindi Maria per me è stata importante perché mi ha aiutato parecchio anche se solo al telefono però insomma mi ha fatto capire tante cose..*

Conoscere altri genitori risulta inoltre essere fondamentale anche nei momenti precedenti all'operazione chirurgica, vista anche la mancanza di dettagli forniti in alcuni casi dal personale medico, come chiaramente attesta M13:

*io sono stata tra l'altro fortunata perché la mamma, che anche sua figlia si è operata il mese prima, mi ha spiegato cosa fanno se no tu vai là e non sai un cazzo.*

E anche nei momenti di transizione, durante i quali un confronto con genitori di ragazzi più grandi è considerato davvero prezioso, per comprendere sia come sono state gestite le problematiche che il genitore si aspetta di dover affrontare, sia quelle che probabilmente non si aspetta. L'incontro con un genitore-guida è ritenuto particolarmente utile dunque nel periodo della pre-adolescenza, soprattutto per i papà che vivono con apprensione il futuro confronto del figlio con entrambi i sessi, come ribadisce più volte P4:



## Di fronte alla variazione - La parola ai genitori

*Beh probabilmente la sua serenità è data dal fatto che non si è ancora confrontato, la sua serenità ma poi anche la mia serenità e quella di mia moglie. Di fargli capire che, rispetto al ragionamento che si faceva prima, che c'è il confronto e che siamo una società che ragiona "ce l'hai piccolo, io ce l'ho grande, io sono più fico"; la nostra capacità di non fargli capire, di non fargli vivere questo come un vero momento di confronto, non è questo il momento di confronto nell'attualità. Sarà altro che non è poi solo maschio su maschio eh, perché anche maschio e femmina perché i ragionamenti che fanno le donne, perché sappiamo come è, per le esperienze che abbiamo fatto, che alle volte il confronto è anche e solo su questo.*

Oppure in vista di un paragone che il figlio potrebbe fare con gli altri maschi in relazione alle pratiche considerate più maschili, come quella descritta da P2:

*Ti ripeto, soffrirà più che altro quando dovrà, inizierà ad andare a confrontare con gli altri bimbetti.. Quello sicuramente. Vedrà quegli altri in piedi [a fare la pipì], e lui si metterà a sedere, quindi.. può essere,*

La testimonianza utile dunque, potrebbe passare non solo attraverso l'incontro con altri genitori, ma anche nella relazione con altri/e persone con la sindrome, siano queste coscritte del/la proprio/a figlio/a:

*il Dr. F., che sapeva e conosceva benissimo questa patologia, e mi ha tranquillizzata, dicendomi "Guardi sono anche delle bambine, non posso dirle il nome, c'è una bambina fuori, vada a vederla. Ha la stessa patologia di sua figlia, vivace, sta bene, fa una vita normale"*

oppure più grandi, a conferma di una possibile conduzione di vita adulta regolare, a prescindere dalla variazione o dalle differenti tecniche di gestione della diagnosi:

*è stato molto importante sapere che c'erano in questa associazione malati di quarant'anni 45 anni che stavano bene e che quindi gente che era stata curata 45 anni fa con cure che certo non erano certo quelle di oggi eppure stavano bene, una donna, una ragazza di quarant'anni che aveva due figli quindi abbiamo capito di essere... che abbia trovato il posto giusto dove poter curare nostra figlia e quindi senza esitazione abbiamo deciso di affidarci*

### ***Il tempo aiuta***

Una breve riflessione sulla gestione positiva della diagnosi da parte del genitore, non può prescindere dal fattore tempo.

Il tempo ha aiutato infatti i genitori a comprendere che la sindrome è in realtà poco diversa da quella che ognuno definisce, in maniera diversa, come normalità. Ovviamente alcune circostanze hanno coadiuvato questo pensiero, come nel caso della diagnosi chiara e delineata, che aiuta i genitori a porsi delle tappe necessarie in un percorso di gestione cognitiva della diagnosi. Ma altri strumenti utili sono stati quelli forniti dai siti web, nonostante sia solitamente uno strumento sconsigliabile e sconsigliato dai medici, come è accaduto a P5:

*poi io mi sono andato ad informare in internet, e tutto e comunque bene o male, anche se il dottore mi ha sempre detto "no, non legga internet..." perché si trova di tutto e di più, però... quelle cose dicevano che comunque [lei avrebbe avuto] una crescita normale, una vita assolutamente normale*

Il tempo si è mostrato un valido alleato anche nei momenti di ritorno a casa dopo l'ospedalizzazione iniziale del/la figlio/a, dopo la conferma di mancanza di pericolo di vita da parte dei medici o, banalmente, dopo una serie di conferme cliniche che hanno permesso ai genitori di poter tirare un sospiro di sollievo. Coerentemente a questo modo di valutare le analisi e gli esami clinici, molti genitori si sono sentiti sollevati nel vedere che il/la figlio/a cresce bene, confermando che la tranquillità per il raggiunto benessere psicofisico del/la

bambino/a è raggiunta sia dai genitori che decidono di intervenire chirurgicamente, sia da chi decide di astenersi:

*Vediamo questa crescita meravigliosa e voglio sperare che non ci sia bisogno di aiutarlo*

Il tempo, infine, aiuta anche a comprendere che il/la proprio/a figlio/a dovrà camminare sulle proprie gambe. Questa consapevolezza segna in questo modo un cambiamento importante per lo stesso genitore, impegnato a combattere contro i sensi di colpa e le preoccupazioni fin dal giorno della diagnosi. Questo percorso individuale è chiaramente espresso nella riflessione di M13:

*non so come ho fatto a cambiare, sicuramente ho pensato che non è colpa mia, mi hanno aiutato a capire che non è colpa mia, e questo non sentendo il senso di colpa ma diventando solamente di sostegno a lei perché comunque è lei che deve camminare con le sue gambe, dovrà camminare da sola*

## **5.6 I fattori controversi**

Delineare dei fattori controversi, non è stato un compito semplice. Due delle tre tematiche presentate nel presente paragrafo – le etichette diagnostiche e la costruzione del maschile e del femminile – sono state tracciate grazie alle domande poste alla fine dell'intervista condotta con i genitori e hanno di fatto, in minima parte, influenzato la struttura delle risposte. Per quanto riguarda la terza tematica, quella focalizzata sulle operazioni, risulta chiaro dalla riflessione teorica presentata nei capitoli precedenti che l'interesse rispetto alla decisione di agire o meno chirurgicamente sui corpi di neonati, sia di per sé una tematica controversa e di grande rilevanza per la presente trattazione.

### **Etichette e terminologie**

Al termine di ogni intervista è stato chiesto ai genitori di esprimere un parere in merito alla questione terminologica, citando nello specifico le etichette che hanno maggiormente influenzato il dibattito storico internazionale: Disordine dello sviluppo del sesso, intersessualità, anomalia dello sviluppo del sesso ed ermafroditismo. Le risposte fornite dai genitori evidenziano un forte disaccordo sull'utilizzo delle etichette per ragioni riconducibili a due macro aree. La prima è strettamente legata alla *funzione della parola*, ossia al modo in cui i genitori giudicano le etichette sulla base delle parole che le compongono.

Le parole presenti nelle etichette giocano un ruolo fondamentale nella loro interpretazione. L'opinione espressa dai genitori si basa sulla funzione che alcuni dei termini hanno ricoperto e/o ricoprono nella loro esperienza quotidiana in quanto genitori di persone con variazioni delle caratteristiche del sesso biologico. Come anticipato, il disaccordo riguarda spesso la totalità di questi termini, rifiutandone la funzione unificatrice che ricoprono, come rivelato da M2:

*Il fatto di metterli tutti insieme i DSD che non va bene, secondo me.. [...] non riesco neanche ad identificarli nei DSD, Intersex, sono parole ben lontane dal loro essere, che non capisco nemmeno perché li abbiano messi insieme*

La preferenza, per esempio, verso l'etichetta diagnostica specifica, viene solitamente suggerita dal genitore quando i diversi fattori biologici considerati indicativi del sesso sono giudicati tra loro coerenti, come nel caso di diagnosi MRKH o ISC, per cui le ragazze non possono e non devono essere considerate DSD, Intersex o ermafroditi, ma semplicemente femmine. Similmente, una soluzione a cui spesso i genitori giungono è quella del solo utilizzo del nome della sindrome, soprattutto nei casi in cui non hanno mai sentito parlare prima delle etichette. Nel momento in cui questi termini mai incontrati precedentemente non risuonano

positivamente, i genitori sembrano ricercare l'uso di termini conosciuti, familiari e che ben descrivono la situazione clinica del/la figlio/a, come espresso da P10

*Eh si perché è orribile come nome, è meglio Sindrome di Rokitansky ...è una fotocopia del pezzetto del DNA che non è andato....*

I diversi termini, vengono spesso giudicati come spaventosi per chi non conosce la questione Intersex/DSD e, di rimando, potrebbero rendere ancora più difficile la divulgazione al di fuori del contesto accademico, medico, familiare e attivistico. I termini utilizzati non sembrano quindi rispondere alla motivazione primaria per cui sono stati conati: allontanare diverse forme di stigma dalla persona. Allo stesso tempo queste etichette, incluso l'acronimo DSD, possono apparire come folli, lontane dalle spiegazioni fornite da specialisti del settore che tranquillizzano molto il genitore. La risposta data da M12 è molto chiara in tal senso:

*Penso che queste definizioni siano assolutamente folli, cioè che proprio non... diciamo, spaventano molto, assolutamente, quindi sono... un po' fuori di testa, non so come dire e, presumibilmente, io penso che magari delle persone che hanno un po' meno risorse, nel senso di andarsi a leggere tutto, di capire, o hanno meno contatti come li abbiamo avuti noi con e il genetista super figo o l'endocrinologo che segue da cent'anni questi casi, si facciano molto di più spaventare da questa cosa e la prendano per più grossa di quella che è.*

In alcuni casi, tuttavia, le etichette richiamano la natura nosologica che le contraddistingue, a causa della risonanza di un linguaggio specialistico. M15 non ha mai sentito nominare nessuna delle etichette prima dell'intervista e risponde che la domanda posta «sembra molto tecnica», non potendo approfondire la sua opinione in merito. Anche M19 non ha una conoscenza pregressa delle etichette e sottolinea come queste possono rendere ancora più difficile il percorso dei/le figli/e nella formazione identitaria e nella comprensione della loro corporeità, prediligendo quindi una scelta di termini meno tecnica:

*Sono troppo esagerati, secondo me. Pane al pane vino al vino, nel senso, spieghiamo le cose nel modo più semplice. Loro apprendono meglio e non c'è bisogno di usare 'sti paroloni... che sono solo dei GRAN paroloni.*

La decisione di non prendere una posizione in merito diventa interessante come esempio di ribaltamento dell'ottica di classificazione, specialmente se l'interlocutore è un genitore attento alla questione Intersex/DSD come P3:

*però queste sono cose che... la sai te quella, è una cosa che sai te. Io faccio fatica a dare proprio una risposta a una domanda del genere.*

Non è detto dunque che una maggiore conoscenza dei termini comporti una facile accettazione. M3, infatti, prende possesso dei singoli termini e li declina ponendo particolare attenzione al loro significato, alle motivazioni che la portano ad utilizzarli e all'interlocutore con cui si relaziona, preferendo comunque, in ultima analisi, il rifiuto di ognuna di esse a favore di un riconoscimento di individualità del figlio:

*Lui è Michele. Non... DSD proprio... lo uso quando devo... canonicamente tenere una lezione alle mie colleghe.. "Ragazze è un DSD", no?... allora ok... Assumi il ruolo di.. Altrimenti pref... io lo chiamo, lo chiamo bambino.. è un intersex, perché... potrebbe essere tutt'e due, cioè... non... faccio fatica.*

In alcuni casi i genitori scavalcano la scelta di un'etichetta, proponendo una propria spiegazione della situazione del/la figlio/a. è il caso di M11, che ancora il suo ragionamento sull'inquadramento della variazione in una categoria di diversità rispetto allo sviluppo usuale:

*è una disfunzione dello sviluppo, una non-differenziazione. Quando era in pancia, al tempo dovuto quando doveva differenziarsi non si è differenziata in modo giusto quindi è una anomalia... una disfunzione del... dello sviluppo*

### ***Termini specifici***

Come già emerso nel paragrafo sulla comunicazione tra medico e genitore, spesso le etichette sono viste dai genitori come un momento che stona nella comunicazione della diagnosi, portando ad una equiparazione delle stesse con altre parole che infastidiscono.

Il rifiuto netto del termine DSD e della classificazione che rappresenta sembra essere confermata nei casi in cui il genitore conosca già la questione Intersex/DSD, anche per il fatto di essere un “termine un po’ stretto” che non permette quindi alla diagnosi specifica di essere identificata a prescindere del dato di variazione della caratteristica del sesso.

Diversamente, come evidenziato nel paragrafo sulla comunicazione, quando la parola *disordine* viene presa singolarmente in considerazione, i genitori sembrano riflettere sulla conformazione fisica dei propri figli, nello specifico sull’anatomia interna ed esterna dei loro corpi. In questo senso quando il termine singolo viene isolato dal resto dell’etichetta, si perde la rappresentazione accademica/tecnica. Quando viene a mancare la funzionalità nosologica caratteristica dell’etichetta DSD, a favore di una interpretazione più informale, l’opinione espressa dai genitori risulta essere più netta e analitica, ma non univoca.

Dall’altro invece, il termine sembra essere preferibile proprio in quanto indica perfettamente un tema specifico: un’anatomia disordinata al momento della nascita. Per P15, in una situazione di scelta tra etichette, ciò che prevale è dunque il termine che più si avvicina alla descrizione dei fatti:

*è che un nome bisogna darglielo. Hanno suoni diversi... si magari alcuni nomi suonano meglio di altri, oppure alcuni nomi suonano meno peggio. Se si sta sul generico forse, psicologicamente, fa meglio "intersessualità", anche se in effetti non è il massimo. "Ermafroditismo"... ehm... richiama a un'altra cosa, ben specifica... "Malformazione" può essere la cosa più generica... O.. quella che ha usato prima anche: Disordine... esatto, quello è perfetto perché, sì, se dovessi.. ecco, in effetti se dovessi scegliere tra questi direi [che] preferirei chiamarlo disordine. Disordine sì... che è anche la realtà dei fatti, perché un testicolo su, un coso separato, un'uretra che va a destra e manca, più disordinato di così non si poteva... però a parte quello è sicuramente un termine che fa... che può essere meno... aggressivo? Quindi sì. Torno, faccio un passo indietro, sì... non mi interessa più di tanto, ma chiamiamolo disordine. Suona meglio*

Un secondo termine che crea una forte reazione nei genitori è *ermafrodita*, per la sua ambivalenza, il suo legame con modalità traumatiche di comunicazione della diagnosi e, soprattutto, per lo stigma che ne può conseguire. L'esperienza di M9 sembra ben riassumere questa triplice valenza che può assumere il termine:

*all'inizio mi avevano detto... cioè...., mi han detto: "Sì, vabbè, un ermafrodita". E tu dici: "Esistono gli ermafroditi?". Cioè, io sapevo esistessero negli animali, nell'essere umano non mi ero mai posta il problema, nel senso che dicevo: "Oh Madonna, cos'è, un mostro?". Mi sembrava che me la ricamassero come una bambina mostruosa, un ermafrodita, metà femmina e metà maschio.*

Un tema importante che sembra scaturire in riferimento alle etichette citate durante l'intervista è quello della sessualità dei/le figli/e. La domanda ha infatti portato molti genitori ad approfondire la loro opinione rispetto alla sessualità, nello specifico alla possibilità che il/la figlio/a intraprenda relazioni con persone dello stesso sesso. Sembra che l'interpretazione della domanda sia influenzata in alcuni casi dall'assonanza tra il termine *intersessualità* e la parola *omosessualità*, come suggerisce la risposta data da M2:



*ci sono degli intersessuali, esistono anche in natura... e quindi non ho nessun problema rispetto a questa parola no! [...] Se tu prendi la parola, in assoluto, no. Cioè se tu prendi le persone che tra virgolette hanno una diversità no. Cioè per l'amor di dio, esiste in natura, perché non accettarlo, perché non rispettarlo? Poi che ci siano degli omosessuali anche nel gruppo delle ragazze che hanno la sindrome, ma può essere, voglio dire, perché è normale che in un gruppo di persone... nelle statistiche anche nelle persone che non hanno problemi ormonali ci sono, quindi è possibile che ci siano.*

Un ragionamento analogo sembra quello portato avanti dalla reazione alla dicitura *anomalia dello sviluppo del sesso* tra le etichette citate ai genitori. Nella risposta fornita da M4 la parola *anomalia* viene associata a *diversità*, allo stesso tempo la parola *sesso* sembra essere intesa come sinonimo di *sessualità*. La risposta si focalizza così sulla possibile sessualità “diversa” del figlio e sulle sue possibili scelte future in tal senso:

*sì, anomalie nel sesso. Però ripeto l'importante è che cresca in un ambiente in cui non c'è problema sulla diversità del sesso, e che stia bene. Poi, se un domani, voglio dire... gli ermafroditi scelgono quello che lo far star meglio. Di certo sarò la madre che gli dirà: "Per il tuo benessere mentale se decidi di vivere la tua sessualità con una donna piuttosto che un uomo, l'importante è che stai bene". Cioè...Punto. Chiuso. Quello non mi crea problema, anche perché con lui abbiamo affrontato questo discorso dell'omosessualità, e alla fine gli ho detto: "Sai i nostri amici sono omosessuali, cioè si amano due uomini". E alla fine ha detto: "Ma sì, l'importante è che si amino".*

### ***Problematica comunitaria***

Concludendo la presente trattazione in merito alle etichette e ai termini, sono due le riflessioni che emergono quando viene preso in considerazione il contesto sociale, entrambe in relazione al contesto associativo. In una situazione in cui l'obiettivo è quello di allontanare sempre di più l'attenzione dal dato genitale, in alcune situazioni si è deciso di cambiare il nome alla

diagnosi per scongiurare attenzioni non volute, come nel caso del passaggio da SAG (Sindrome Adreno-Genitale) a ISC (Iperplasia Surrenale Congenita) spiegato da M2:

*questa sindrome adreno-genitale, uno si chiede “perché genitale? Cos’ha lei ai genitali?”, suscitava curiosità, TANTA curiosità. E allora poi dopo aver parlato anche con altre, che tutti dicevano le stesse cose, anche le ragazze grandi, Katia, Cristina e altre persone, abbiamo deciso di cambiare. Perché... se tu parli dell’iperplasia surrenale congenita non è la stessa cosa. “Che cos’è?” è la ghiandola surrenale che non ti funziona, non ti... produce degli ormoni, “Ah ma veramente?” “Ah si, ah si si, ah...” Sai che quello soffre di tiroide, l’altro così... vanno avanti per dire...*

Queste discussioni sull’etichettamento hanno d’altro canto spesso allontanato i genitori, che non si trovano di accordo sulle posizioni sostenute dall’associazione stessa:

*non parlo di DSD, non... Michele non né un difetto di differenziazione sessuale. Sono su quella parte lì, cioè faccio fatica a definirlo un DSD, non è un difetto, ma perché? Cioè, un difetto... Una cosa che è successa e che lui è nato così, lui è così, quindi ci siamo un po’ discostati dalla Associazione T*

### **Operazioni e interventi**

Per quanto riguarda l’intervento chirurgico, invece, le opinioni dei genitori cambiano molto a seconda della variazione del/la figlio/a e al momento della diagnosi. Eliminando tutte le narrazioni di persone con aneuploidie dei cromosomi del sesso, che non subiscono interventi chirurgici correttivi, sembra chiaro il divario tra quelle situazioni in cui la scoperta della diagnosi avviene tramite ecografia o alla nascita del /la bambino/a a causa di una visibile variazione delle caratteristiche dei genitali esterni (es. ISC, DSD) e tutte quelle situazioni in cui la scoperta avviene in concomitanza con la mancata pubertà, data l’assenza di particolari caratteristiche esterne dei genitali che potevano far presumere a una variazione delle caratteristiche del sesso biologico (MRKH).

### ***L'operazione precoce***

La grande parte dei genitori intervistati si trova in accordo con la scelta di operare i/le propri/e figli/e entro i primi 18/24 mesi di vita, criticando in alcuni casi l'uso di eventuali tecniche alternative (come i dilatatori) sostenute da altre genitori.

Le motivazioni che guidano i genitori sono strettamente legate a quelle che sono le direttive dei professionisti della salute che guidano il loro percorso dalla diagnosi alla gestione della situazione clinica, come emerge dalle interviste in cui i genitori confermano la necessità di intervenire per eventuale rischio tumorale, in netta contrapposizione a quelle situazioni, come la disgenesia gonadica, in cui i medici hanno invece consigliato ai genitori di attendere ad intervenire per la valutazione successiva di eventuali strie.

Questa fiducia nella medicina è ampiamente confermata da alcuni genitori che evidenziano come il modo migliore per affrontare il percorso sia quello di avere una profonda stima della figura del medico, specialmente l'esperto, visto dai genitori come una figura carismatica che traina il processo di gestione della diagnosi. In molti casi questa figura corrisponde a quel medico che per primo ha portato chiarezza nel quadro confuso della situazione del/la figlio/a, togliendo il peso del dubbio e dimostrando di sapere, di conoscere. Questa riflessione sul ruolo fondamentale ricoperto dall'esperto, è centrale anche nel processo di decisione di intervenire o di non intervenire, come vedremo di seguito.

Tornando alla scelta di compiere l'intervento precoce, questa può avvenire per diversi motivi. Emerge che per alcuni genitori la volontà di intervenire cela in realtà la necessità di proteggere, di assorbire o eliminare un possibile trauma alla figlia, al di là della spiegazione medica:

*Dal punto di vista medico chiaramente non so dare una spiegazione di cosa sarebbe meglio. Dal punto di vista pratico, forse anche a livello, diciamo, del trauma, così, per me è meglio come ha fatto lei: cioè, nel senso, un unico intervento quando sei piccolo, che quindi tutto sommato, non ti dico che lo rimuovi perché non so..., però, lo affronti da piccolo che quindi il tuo corpo lo conosci così, ok, se lei oggi dovesse ancora eventualmente avere un altro intervento sarebbe una lieve sistemazione interna che quindi non gli comporterebbe nulla.*

Questo “assorbimento del trauma” può rimanere dentro al genitore, portando la figlia a vivere solamente la parte fisica dell’operazione e assorbendo tutto il trauma emotivo su di sé:

*Io per come l’abbiamo vissuta con Carla ritengo che farlo da piccolo è uno choc per il genitore, perché insomma, tuo figlio di nove mesi sotto... in una sala operatoria anche no. Però penso che a livello di ricordo del bambino sia più facile. Perché comunque non dico che lei non se lo ricordi, perché comunque un minimo di ricordo o di sensazione secondo me c’è sempre, però innanzitutto togli una responsabilità a loro, perché sei tu che lo affronti, non è lui, come dire, no? Cioè a livello di coscienza è tua, non è sua. Se già deve farlo a dieci anni la coscienza è sua, è lei che deve emotivamente sopportare questa cosa. Invece così sì, è lei che lo fa, ma la parte emotiva la sopporto io.*

Nei due esempi riportati, entrambi i genitori evidenziano però che la figlia potrebbe aver un ricordo o una sensazione dell’intervento. Questa consapevolezza sposta la decisione genitoriale da un piano di protezione, quasi data per scontata in quanto genitore, al piano della responsabilità, e mette in luce quindi la difficoltà di una scelta che, nell’ottica dei genitori, non potrebbe essere mai presa dalla figlia.

La necessità di “assorbire il trauma” è confermata ulteriormente da quanto detto dall’intervista con M8, che aggiunge un altro tassello al ragionamento: il fondamento biologico della diagnosi della figlia, nel caso specifico ISC, che conferma senza alcun dubbio che la direzione del corpo non può che essere una:

*hanno tutti gli organi interni ed esterni comunque...le grandi labbra sono semplicemente fuse, dopo di che vengono aperti...e il canale vaginale ce l'hanno, solo che in utero si unisce all'uretra. Per cui cioè...hanno le ovaie, hanno l'utero. E comunque, ripeto, lo sviluppo è quello di una femmina. Altrimenti si sarebbe visto se c'era qualcosa che invece no. Lo sviluppo è quello di una femmina, per questo credo sia giusto operarli da piccoli e farli crescere come femmine.*

Sembra dunque confermata la reazione di M2 quando si chiede:

*Perché dobbiamo andare a focalizzare il punto... cioè Irene neanche lo deve sapere di avere una patatina fin quando scopre che...*

Concludendo, una breve riflessione sulle storie chirurgiche riportate dai genitori intervistati, rende chiaro che in molti casi l'operazione chirurgica precoce ha portato a complicazioni o a seconde operazioni d'emergenza svolte a poca distanza dalla prima. Riaprendo insieme alla ferita del/la figlio/a, anche una ferita emotiva importante nei genitori stessi.

### ***Posticipare le operazioni***

Come anticipato nell'introduzione del presente paragrafo, le operazioni chirurgiche sono spesso legate ai momenti e alle tipologie di diagnosi, come nel caso della scoperta della variazione in adolescenza, che porta il genitore a sostenere la scelta della figlia di svolgere l'operazione chirurgica. Potrebbe dunque sembrare che la scelta di supportare un'operazione non in periodo neonatale sleghi del tutto l'operazione chirurgica dal concetto di ruolo e identità, nonché dalla pura responsabilità genitoriale. Un'analisi approfondita delle interviste rivela un quadro differente. Entrambi gli interventi chirurgici, infatti, possono perseguire lo stesso intento eteronormativo, pur se condotti in diversi momenti e sulla base di diverse esigenze. Mentre nell'intervento precoce sussiste la paura del giudizio, del rapporto con gli altri, di QUESTO dato genitale identificativo, nelle operazioni in adolescenza la questione

ruota attorno la preparazione di una ragazza verso il rapporto sessuale eterosessuale, per il piacere del partner. Un'analisi delle parole di M13 chiarisce perfettamente che da un lato l'operazione è un salvavita di tipo psicologico, ma che dall'altro l'operazione continua ad essere importante per i genitori:

*l'operazione la devono fare quando loro sono capaci di capire e devono essere consenzienti anche loro, non può un genitore decidere questa cosa, a meno che non è un'operazione salvavita cosa che questa cosa non è. È salvavita psicologica, quando la tua vita psicologica è a posto è a posto anche l'altra parte, ma lo devono sapere anche loro. [...] lui[il marito] non ci può credere, ancora adesso, lui dice per me non è vero che non ce l'ha, che non c'è. Lui non riesce a crederci perché essendo lui una persona molto tecnica, quindi 1+1 vale 2, negli anni è migliorato sotto l'aspetto emotivo, abbiamo lavorato, schematico, quindi per lui era importante che la Amelia facesse l'intervento per un discorso più che altro fisico perché il discorso emotivo non riescono molto a capirlo loro, fanno fatica a capirlo.*

Le operazioni sembrano dunque essere viste in maniera differente dai genitori, specialmente nel caso di diagnosi MRKH. Mentre il padre vede il dato tecnico dell'operazione che deve essere condotta per la funzionalità del rapporto, non tanto nell'interesse del piacere della figlia, quanto per la necessità di essere una donna pronta a soddisfare il partner, come chiarisce P13:

*[l'intervento] è necessario nel momento in cui il rapporto sessuale che tu hai con l'altra persona dev'essere quantomeno completo, cioè nel senso mh, finalizzato, ovvio diciamo che l'orgasmo lei lo avrebbe potuto avere e anzi forse ce l'ha solamente quello esterno no? [...] lei avrebbe potuto avere benissimo [un orgasmo] anche senza fare il, senza avere diciamo l'intervento [...] però logicamente il partner non avrebbe potuto se non con altre forme, quindi sarebbe stato incompleto in quel senso.*

La madre invece persegue il dato emotivo e il raggiungimento di un benessere psicologico completo, pur mantenendo la necessità fisica di essere una donna con chiunque:

*l'intervento è prioritario per la ragazza per sentirsi [...] perché loro non si sentono come le altre, nel senso che non avendo un rapporto sessuale non possono pensare di avere un ragazzo e quindi è un macello, uno shock importante per noi e anche per loro, cioè è stato proprio brutto, è proprio uno shock potente. [...] cioè sapere che non puoi avere un rapporto sessuale e magari un ragazzo ti viene dietro e tu non puoi, ma non perché devi darla via a tutti ma perché tu sai che puoi sentirti donna con chiunque,*

Diviene però interessante la risposta di una mamma che, in un evento estremamente raro, ha ricevuto la diagnosi di MRKH della figlia pochi giorni dopo la nascita:

*il pensiero di affrontare questa operazione in piena adolescenza, come ci era stato detto inizialmente, quindi 14 15 16 anni avendo Sabrina che ha 14 anni, insomma capisci che è un momento molto, estremamente delicato... la tarda adolescenza è un momento di maggiore consapevolezza cioè ovviamente di maggiore vicinanza con l'età adulta, quindi una persona che è già più in equilibrio... in teoria ovviamente con se stessa no? e anche che può essere più in grado di... può essere più in grado anche di prendere delle decisioni anche sue no? di essere.. ecco f[orse] questa è una cosa a cui, per esempio, non ci avevo pensato però...non è più so[lo], non siamo più solo noi ma sarà anche lei. Forse questo è anche un elemento un po' più rassereneante... che è paradossale però è anche così, in fondo la prospettiva del Dr G. iniziale di "la operiamo entro l'anno [di vita]", "non la operiamo" poi con [il consulto del] il Dr H.... e che tu ti prendi a prendere una decisione sulla vita di una persona che è tua figlia, per cui è, cioè, è sacrosanto ovviamente però cioè è impor[tante] mm... non sono scelte da poco ed è molto importante farle, le abbiamo fatte in modo consapevole, pensandoci tanto, forse non abbiamo sbagliato moltissimo però tu hai a che fare con la vita di un altro. Questa consapevolezza è forte ..e...e tu genitore hai in mente che a quell'esserino lì tu devi garantirla, il suo benessere, [...] il suo benessere come persona per quello che potevo ovviamente cioè nel suo piccolo....adesso è sì appunto si è spostato, ancora, forse nel momento in cui lei stessa potrà da sé, in modo più consapevole fare questa scelta e noi essere con lei.. sì a questo no ci avevo pensato ma probabilmente è anche così.*

Si nota chiaramente il ragionamento di consapevolezza a cui arriva durante il racconto: pur cosciente che essere genitore implica la ovvia possibilità di esercitare un ruolo decisionale nella vita del/la figlio/a, la possibilità che sia la figlia stessa a decidere per la sua vita è motivo di rasseramento, condivisione e partecipazione a quella responsabilità che non hanno voluto come genitori prendere nei primi mesi di vita della figlia. Adesso la scelta diventa un momento di condivisione con la figlia, in cui poter esercitare un diverso ruolo di genitore, attraverso il supporto nel cammino che la figlia può intraprendere volontariamente sulla base



di una sua scelta personale. Il benessere della figlia che descrive M16 non è solo il benessere fisico, ma anche la possibilità di conoscere e scegliere.

Questa consapevolezza si lega al tema dell'advocacy, ossia l'attivazione di una serie di decisioni che mirano a influenzare un serio cambiamento nella gestione della diagnosi e delle chirurgie. Dall'analisi delle interviste emerge che questo tipo di ruolo viene ricoperto principalmente da tre figure, che esprimono questa loro intenzione di cambiamento proprio nel consigliare una sospensione della chirurgia fino al momento di maggiore consapevolezza del/la bambino/a. L'obiettivo che viene primariamente perseguito è quello dell'autodeterminazione del/la bambino/a, sia attraverso una critica delle aspettative sociali verso un corpo perfetto maschile o femminile, sia andando contro a linee guida mediche che consigliano di intervenire prima perché più semplice.

In primis sono i genitori stessi a svolgere in alcuni casi questo ruolo, come racconta la storia di M3:

*Abbiamo rifiutato ogni proposta di intervento possibile perché noi pensiamo che ci sia un'autodeterminazione e Michele sarà quello che vuole essere e se vorrà affrontare una serie di interventi costosi, ma soprattutto, dolorosi e di dubbia efficacia. Prevalentemente, per essere accettato da una società che forse alla fine non ti accetta nemmeno deve essere lui che me lo chiede e non io che glielo impongo.*

Mentre i medici svolgono un ruolo fondamentale sia nell'ammettere che spesso l'intervento precoce può essere motivato solo da una comodità del chirurgo, come emerge dalla conversazione che M16 riporta:

*“guardate since(ramente) cioè non ha nessun senso, se vi devo dire il tipo di operazione che prenda un pezzo di intestino.. ricostruire il canale vaginale [...]è comodo farla sicuramente o nella.. dal punto di vista medico per me sarebbe più comodo farlo intorno ai sette otto anni ma in realtà fatta anche in adolescenza va benissimo, per cui possiamo vederci con calma, se lei sta bene ci rivediamo tra due tre anni”*

Sia per il riconoscimento del cambiamento delle linee guida, che pongono al centro il *best interest of the child* anche in quelle situazioni in cui il sesso biologico non è ancora stato definito, come nell'esperienza di P8:

*poi il dottore mi ha detto che se in passato si ragionava così come io avrei voluto fare, adesso bisogna comportarsi diversamente nel senso che bisogna informare il paziente e di conseguenza e.. solo successivamente intervenire ecco.. e..ecco con questo mi ha un po' spiazzato perché io tornavo a casa con un'identità non definita.*

Infine, anche le associazioni sembrano svolgere un ruolo importante sia nella promulgazione di una visione più centrata sul paziente, sia, in contrasto, nella necessità di uniformare il sesso biologico del/la neonato/a il prima possibile.

Un'ultima riflessione sul tema dell'advocacy nasce dalle interviste in cui risulta chiaro che i genitori hanno trovato informazioni riguardanti la possibilità di una terza via di assegnazione del sesso (es. genere neutro in Germania) o hanno riflettuto sulla possibile scelta di non intervenire chirurgicamente. In entrambi i casi la riflessione conseguente si è basata sulla certezza che viviamo in una situazione sociale e culturale che non faciliterebbe questa scelta e che, indubbiamente, i primi a pagarne le conseguenze sarebbero proprio i/le bambini/e, nel caso dell'assegnazione di un sesso neutro, comunque non accettato umanamente dalla comunità Intersex come valida alternativa per portare avanti la difesa dei propri diritti:

*E so che anche qui, in Germania, volevano introdurre maschio, femmina e sesso neutro. Credo che giustamente bisogna iniziare, ok? Ma credo che i primi ne pagheranno le conseguenze non da scherzo. Visto che mi sono resa conto che di questi casi ce ne sono parecchi. Forse bisognerà iniziare, però è come dare adesso un figlio ad una coppia omosessuale: i primi pagheranno le conseguenze, poi diventerà normalità. E tu vuoi sempre che tu figlia non sia la prima, quella che ne porta le conseguenze. Quindi....per mia figlia è stato forse meglio così, tra virgolette, che non ci sia ancora il sesso neutro. Certo è che ritengo che sia una buona cosa, però, come ti ripeto, per tutte le cose i primi avranno i loro problemi.*

E come emerge dalla seconda riflessione, sempre di M9, sul coraggio di non operare:

*E quindi dico che forse sarebbe giusto che sia la persona interessata a scegliere, ma credo che siamo ancora troppo indietro per farlo. Cioè, per lo meno, credo che io non avrei avuto le palle per mettere mia figlia così in vergogna, visto che comunque si tratta che dovevo scegliere io se fare o no l'intervento alla bambina. Per quanto aperta, non sono ancora a....probabilmente non sono abbastanza forte da poterlo fare.*

### **La costruzione del maschile e del femminile**

Rispetto invece alla costruzione dell'identità di genere del figlio/a, spesso i genitori riportano storie di riconoscimento legate ad altre sfere dell'identità sessuale: il sesso biologico, il ruolo di genere e l'orientamento sessuale, già accennato nell'analisi sulle etichette diagnostiche.

L'ancoraggio al dato biologico della situazione vissuta dal figlio e dalla figlia risulta essere centrale in molti discorsi riferibili a diverse aree tematiche. Nel caso della costruzione del maschile e del femminile l'ancoraggio alla diagnosi diventa un modo per confermare l'identità di genere, supportata dalla rassicurazione medica dell'esperto, anche quando l'anatomia esterna e interna del/la figlio/a deve essere stata corretta:

*Però non è il loro caso, nel senso che hanno tutti gli organi interni ed esterni comunque...le grandi labbra sono semplicemente fuse, dopo di che vengono aperti e il canale vaginale ce l'hanno, solo che in utero si unisce all'uretra.[...] Per cui cioè...hanno le ovaie, hanno l'utero. E comunque, ripeto, lo sviluppo è quello di una femmina.*

Il dato biologico funge anche da conferma per la scelta di assegnazione compiuta, passando principalmente attraverso uno dei pochi dati certi su cui poter far affidamento: la genetica. Questo è particolarmente importante in quei casi in cui l'anatomia alla nascita non permette di indirizzare subito la scelta verso un genere piuttosto che un altro:

*ecco perché mi sono detto che adesso sono tranquillo che c'ha tutti i suoi pezzi per una bambina... [...] perché lei è femm[ina] è BIOLOGICAMENTE femmina. Cioè il Dr. M ci disse "Lei è femmina perché è XX... ha le ovaie, e quindi lei è femmina dal punto di vista biologico"*

Un altro punto importante è quello del ruolo di genere, spesso identificato attraverso la scelta dei giochi, nuovamente in quei casi in cui l'assegnazione di genere alla nascita si è dimostrata complessa:

*adesso sono stra convinto che Gerardo sia un maschio. anche se però ogni tanto prende la tovaglietta e tra Paperino, Topolino, Pippo e Pluto lui sceglie Minnie. Tra i personaggi di Trolls ha scelto il personaggio fucsia, della protagonista invece che il personaggio viola del protagonista maschio. [...] Poi a vederlo come si muove lui è un maschio! gioca salta urla fa giochi da maschio, gioca con le macchinine... .è vero che qui bambole non ne ha, però. non ha mai dato, a parte queste due stupidaggini, non ha mai dato segnali particolari.*

Lo stesso discorso può essere affrontato quando si parla dei vestiti e dei colori più appropriati per le femmine (rosa) e i maschi (azzurro) che vengono utilizzati come mezzo di riconoscimento del genere d'assegnazione anche nei primissimi momenti di vita:

*Ho provato anche a mettergli un capellino rosa che avevo comprato di cotone, ho detto: “No, no, non ti sta bene il rosa, (ride), ti sta bene il celeste, e via”. Cioè, a me il primo impatto, io facevo la prova di mettergli la tutina, una volta mi capitò di mettergli la tutina mh... rosa, invece, di quella celestina, perché nel frattempo è andata a comprarle mia madre quelle blu, quelle maschili. E ho detto: “No no, tu non, non ti dona, cioè, non è la tua natura, tu sei maschietto”. E poi lui fa tutte le cose maschietto.*

La *natura* del maschile e del femminile viene quindi definita da artefatti culturali e non più dal solo dato biologico. Molto interessante è il concetto di *Estetica del maschietto*, la lettura di diversi artefatti e proiezioni legate alla costruzione sociale del maschile e del femminile come mezzo per identificare il genere del/la neonato/a. L'esigenza di sapere di questa madre, per esempio, passa anche attraverso la consapevolezza che una mamma deve capire la vera natura del/la figlio/a e uno dei mezzi con cui può riconoscerla passa attraverso l'analisi della fisionomia e della scelta dei vestiti appropriati.

*io mi ricordo una frase della dottoressa, la pediatra dell'Asl che disse: “Abbiamo una bambina che è nata, una creatura che è nata con tipo questa patologia e adesso i genitori devono decidere che sesso dargli e che ricostruzione fargli”. Là è un bel problema, perché non sai tuo figlio poi se veramente rispecchia la natura femminile o quella maschile. [...] Dall'aspetto io dicevo: “E' impossibile che io in questi giorni non devo capire se mio figlio è maschio o femmina”. L'estetica era di un maschietto. Il viso, la fisionomia, tutti i lineamenti erano di un maschietto, non era di una femminuccia. . Ho provato anche a mettergli un capellino rosa che avevo comprato di cotone, ho detto: “No, no, non ti sta bene il rosa, (ride), ti sta bene il celeste, e via”.*

Ritorna anche l'attenzione verso l'orientamento sessuale, che, come nel caso dell'intervento a prescindere dall'orientamento sessuale della figlia con diagnosi ISC, viene

chiamato in causa per una probabile associazione tra sesso, sessualità e orientamento e che quindi necessita di essere spiegata:

*Però sai, quando leggi anche sulle riviste alla Vanity Fair che noti psicologi ti dicono che se il bambino ha 4 anni, la bambina vuole vestirsi da maschio, piuttosto che il bambino gioca solo con le principesse, è un chiaro segnale che in futuro quel bambino ha un orientamento sessuale diverso dall'identità sessuale che gli appartiene. E quindi... e quindi tanti pensieri... tanti pensieri che invece adesso, devo dire, si sono stemperati, nel senso che sarà anche un po' quel che sarà.*

## CAPITOLO 6

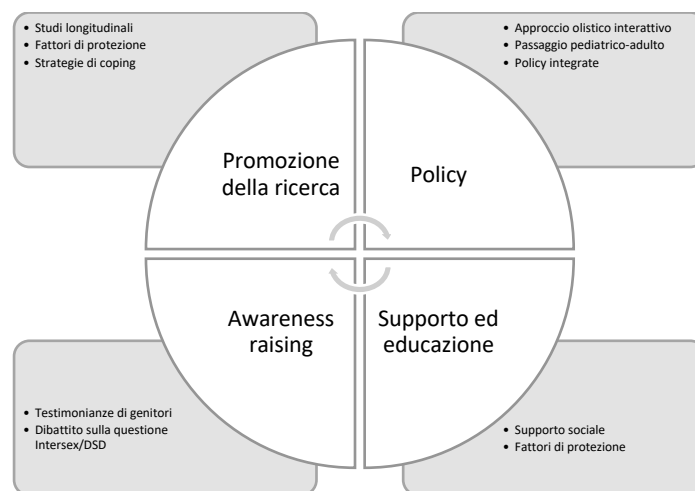
### CONCLUSIONI

Terminato il momento delle analisi, la ricerca è giunta al termine del percorso. Pur confermando una certa relazione tra i risultati rilevati dall'analisi della letteratura e quelli estrapolati dalle interviste con i genitori, risulta chiaro che le narrazioni individuali risentono dell'influenza che la scienza medica ha storicamente avuto sulla tematica, evidenziando però una volontà di comunicazione con il mondo esterno a favore di un cambiamento della gestione della diagnosi che viene spesso ostacolato dal dato sociale. Il genitore si trova tutt'oggi in una situazione non semplice, diviso/a tra il giudizio delle proprie azioni, la paura di sbagliare e la costante presenza del mondo culturale e sociale nelle proprie scelte di comunicare, condividere e gestire la situazione di variazione del/la figlio/a.

Per questo motivo nel presente capitolo viene ribadita la necessità di un approccio olistico, fatto di policy integrate che guardino alla totalità della persona attraverso le lenti delle diverse discipline. Per quanto riguarda l'esperienza genitoriale in particolare, risulta centrale in questo senso il supporto psicosociale, sia nel momento del cammino individuale verso l'accettazione verso di sé, in primis, e verso il/la figlio/a in secondo luogo, sia nei contesti in cui la volontà di esprimere la situazione di variazione dello sviluppo del sesso sembra essere la via migliore per coadiuvare un ambiente sociale accogliente, in grado di recepire la presenza di persone che, non per scelta, nascono non rientrando in una categoria binaria che trasporta in sé un'aspettativa eteronormativa ancora forte e radicata. Questo tipo di integrazione sociale non sembra essere richiesta solo per l'inclusione sociale del cittadino, per la cultura della persona che vive una vita indipendente dai contesti di diagnosi e gestione biomedica della variazione, ma sembra anzi emergere anche nel contesto ospedaliero, laddove

i medici si trovano ancora a non sapere quali sono le situazioni di variazione, specialmente nei casi di pericolo di vita, come quella di perdita di sali di persone con diagnosi ISC. Infine, tale integrazione è richiesta anche tra i punti di vista che dialogano sulla questione Intersex/DSD, perché possa fornire sia a livello individuale, che a livello familiare e sociale, gli strumenti per comprendere quali sono le richieste e i percorsi storici di chi ha già affrontato sulla propria pelle la variazione e le logiche ad essa correlate e possa rispondere in questo modo anche alle richieste di testimonianze dirette che i genitori sembrano cercare per comprendere quali errori poter evitare.

### 6.1 Dall'esplorazione all'azione: indicazioni operative per un approccio olistico



Sulla base dei risultati ottenuti dalla revisione della letteratura e dall'analisi delle interviste con i genitori, è stato possibile dunque elaborare un modello che evidenzia le quattro aree di intervento in cui implementare non solo la ricerca con i genitori, ma supportare gli stessi nel loro percorso genitoriale mettendo in atto un approccio olistico che veda un lavoro sinergico tra i diversi professionisti che a vario titolo possono apportare una cornice di interpretazione dei significati diversa e integrabile.



### **Promozione della ricerca**

Ci sono numerose aree della ricerca che andrebbero esplorate in un'ottica di miglioramento concreta del supporto alle famiglie.

#### ***Studi longitudinali***

La necessità di implementare studi che seguano i genitori nelle diverse fasi di vita individuali e quelle dei figli, persegue l'obiettivo sia di meglio strutturare approcci integrati di supporto che prevedano già l'attivazione di fattori preventivi e protettivi in un'ottica a lungo termine, sia di evidenziare eventuali cambiamenti di azione e gestione della questione Intersex/DSD nel tempo, in un'ottica di valutazione degli stessi approcci integrati e delle forme di awareness raising e educazione sociale prevista nei punti successivi.

Come suggerito da alcuni genitori, in generale l'integrazione tra le ricerche scientifiche e le associazioni di genitori e pazienti non è stata ricca di esempi. I pochi studi esistenti condotti in Italia, infatti, sembrano appoggiarsi alle associazioni senza che l'interesse scaturisca direttamente dagli stessi membri. Questo, diversamente dalle ricerche condotte all'esterno, non ha creato l'integrazione con il mondo della ricerca grazie al quale le stesse associazioni potrebbero usufruire di ricercatori e ricercatrici di vari ambiti che rispondono a quelli che sono gli interessi stessi dell'associazione, piuttosto che alle traiettorie di ricerca indipendenti

#### ***Giovani adulti***

Dalla revisione della letteratura è emersa una mancanza di studi focalizzati sull'essere genitore di giovani adulti con variazioni delle caratteristiche dello sviluppo del sesso. Allo stesso tempo, i genitori intervistati hanno sottolineato la necessità di conoscere giovani adulti, fatto che spesso accade in maniera informale, eliminando quindi quel dato di ricerca delle narrazioni o delle variabili di interesse che potrebbe supportare il lavoro delle associazioni,

dei centri di ricerca e degli ospedali. In continuità con il punto precedente, la realizzazione di questo tipo di studi permetterebbe di prevedere quelli che sono gli ostacoli o le aperture nella vita del genitore, superato il momento della prima infanzia e dell'adolescenza.

### ***Fattori di protezione***

Come evidenziato dalla revisione della letteratura, i test standardizzati e/o i fattori psicologici spesso indagati in relazione alla genitorialità riguardano sintomi di ansia, depressione e stress in relazione alla diagnosi, ponendo l'esperienza genitoriale all'interno di una cornice di senso negativa, escludendo invece quei fattori di protezione che portano ad una gestione positiva della diagnosi. Una maggiore attenzione della ricerca verso questi fattori, permetterebbe di delineare strumenti educativi e di supporto alla genitorialità a seguito di diagnosi inaspettata.

### ***Strategie di coping***

Strettamente legato al fattore precedente, l'analisi e l'elaborazione di strategie di coping basate sulle esperienze pregresse dei genitori possono fornire uno strumento valido per i counsellor, gli psicologi e gli psichiatri che lavorano con i genitori e la famiglia. Tali strategie possono essere implementate andando ad analizzare non solo le esperienze genitoriali di diagnosi simili tra loro, ma anche di altre diagnosi che riguardano in generale le variazioni delle caratteristiche del sesso biologico, apportando così uno sguardo più ampio, legato all'accettazione sociale e all'implicito uso di terminologie stigmatizzanti o di contenuti sottesi legati ad una visione eteronormativa.

### ***Policy***

La creazione di nuove politiche di intervento e supporto basate sul l'approccio olistico può rendere un'azione professionale integrata finalmente possibile, perseguendo la necessità multidisciplinare evidenziata nelle linee guida improntate sul benessere del paziente, nate in

reazione alla critica all'optimal gender policy di Money. L'azione professionale non deve tuttavia essere intesa solamente come lavoro di team multidisciplinari formati da professionisti della salute. In uno scenario attuale in cui biografie di vita, questioni bioetiche, protezione dei diritti umani, analisi dei tessuti sociali e valutazione delle prospettive storiche segnano la questione Intersex/DSD, non è più possibile prescindere dai punti di vista non medici, partendo sempre dalla prospettiva di vita individuale e dalle narrazioni di attivisti e persone che testimoniano per primi le esigenze e le prospettive che avrebbero voluto avere a disposizione per loro stessi nel momento della nascita e della diagnosi.

### ***Passaggio pediatrico-adulto***

Rimanendo nel campo medico-ospedaliero, una grande problematica evidenziata dai genitori è stata quella del passaggio da contesto ospedaliero pediatrico alla medicina dell'adulto. Molti di loro si sono sentiti abbandonati passando da un mondo di attenzione individuale e anticipazione delle problematiche mediche come quello della pediatria, al mondo della medicina adulta dove sono i figli stessi a dover essere responsabili dei propri incontri con i medici e dove il numero di incontri e la reperibilità dei medici varia notevolmente rispetto al reparto pediatrico. Questo scenario apre la via alla creazione di policy e linee guida con diversi scopi: in primis un percorso di responsabilizzazione e accompagnamento del/la figlio/a verso la medicina dell'adulto in periodi antecedenti al passaggio effettivo. In secondo luogo la creazione di un percorso integrato per professionisti della salute, sulla base del quale il passaggio non risulti traumatico all'individuo e alla sua famiglia e grazie al quale l'eventuale assenza del medico esperto, non venga vissuta dalla famiglia come un momento di difficile gestione.

### **Supporto, educazione e awareness raising**

Gli ultimi due punti riguardano la realizzazione di programmi che mirano a eliminare quelle costruzioni culturali che non permettono al genitore e al/la proprio/a figlio/a di vivere la diagnosi e la scelta di operare o meno senza dover far riferimento ad aspettative, prescrizioni e proscrizioni socialmente date.

Questo dovrebbe essere l'obiettivo degli scienziati sociali che, sempre in interazione con gli altri professionisti della salute, potrebbero ampliare i protocolli educativi in un'ottica psicosociale affinché l'efficacia degli stessi sia aumentata.

Queste forme di supporto possono essere a loro volta focalizzate su diversi ambiti, individuati sia sulla base di ricerche longitudinali, sia sulla base delle specifiche esigenze che emergono nei contesti di realizzazione delle diverse azioni.

### ***Testimonianze di attivisti e dibattiti***

Si intendono come attivisti anche quei genitori che si impegnano quotidianamente per portare la propria storia nei diversi contesti socioculturali affinché la situazione vissuta dal/la proprio/a figlio/a porti a diminuire i processi di stigmatizzazione. Politiche awareness raising congiunte tra attivisti Intersex e genitori potrebbero ampliare la visione sociale e medica delle diverse variazioni e della gestione delle stesse.

Allo stesso tempo, confronti e dibattiti tra i due poli che definiscono la questione Intersex/DSD, pur difficoltosi, potrebbero aprire le porte verso una futura attenzione reciproca e influenza del lavoro con le famiglie. In quest'ottica il supporto sociale e l'analisi dei fattori di protezione permetterebbero un mutuo arricchimento tra l'esperienza personale, la conoscenza scientifica e l'inclusione sociale.

## **6.2 La fine del percorso, l'inizio della riflessione**

L'apertura al mondo della questione Intersex/DSD attraverso gli occhi dei genitori, mi ha permesso di arricchire le analisi e le ricerche della letteratura con storie di vita reale e di gestione della diagnosi in contesti dove l'emergenza non è solamente medica, ma sociale. Questo arricchimento è stato sicuramente possibile grazie all'utilizzo di metodologie qualitative che hanno permesso di estrapolare, nell'analisi della letteratura prima e nell'analisi delle interviste poi, una serie di temi che vanno ben al di là di qualsiasi binarismo, sia esso quello di sesso/genere, di medico/attivista, di buoni o cattivi. L'approccio etnografico, necessario per gettare le basi della presente ricerca, mi ha infatti permesso di comprendere appieno le diverse dinamiche delle tre figure centrali individuate all'inizio della ricerca – individuo, genitori e professionisti della salute – che interagiscono e agiscono in situazioni dove non è possibile applicare categorie preordinate, essendo ogni esperienza diversa sia dal punto di vista fisico che dal punto di vista dell'ambiente sociale.

Per questo motivi, i limiti della presente ricerca sono gli stessi che la rendono arricchente nel panorama nazionale degli studi sul tema. Pur essendo un numero elevato, le interviste tracciano le biografie di vita di 38 genitori, di cui 10 coppie, lasciando aperti numerosi interrogativi su esperienze di vita altre e situazioni cliniche più rare che condividono il comune rischio di stigmatizzazione per la variazione di una caratteristica del sesso biologico.

In aggiunta, come peculiare a qualsiasi percorso qualitativo, l'analisi del testo riflette la personale visione della ricercatrice, in questo caso consapevole di aver attraversato negli anni della ricerca un mutamento di giudizio sulla gestione delle variazioni che porta oggi alla consapevolezza che la ricerca psicosociale può e deve essere quel valido strumento di aiuto e

supporto per quelle situazioni che si nascondono nelle trame evidenti della società, pur venendone risucchiate e modificate per poter essere accettate o mantenute nel buio.

## BIBLIOGRAFIA

- Aaronson, I. A. (2011). Terminology for disorders of sex development: clarity or confusion? *The Journal of urology*, 185(2), 388-389.
- Aaronson, I. A., & Aaronson, A. J. (2010). How should we classify intersex disorders? *Journal of Pediatric Urology*, 6(5), 443-446.
- Abacı, A., Çatlı, G., & Berberoğlu, M. (2015). Gonadal malignancy risk and prophylactic gonadectomy in disorders of sexual development. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 28(9-10), 1019-1027.
- Abramsky, L., Hall, S., Levitan, J., & Marteau, T. M. (2001). What parents are told after prenatal diagnosis of a sex chromosome abnormality: interview and questionnaire study. *Bmj*, 322(7284), 463-466.
- AISIA, Associazione Italiana Sindrome Insensibilità agli Androgeni. (2012, Maggio 30). *Insensibilità Completa agli Androgeni e condizioni simili*. Tratto da <http://www.aisia.org/wp-content/uploads/2016/11/Insensibilit AgliAndrogenieSimili.pdf>
- Anzieu, D., & Chabert, C. (1983). *Les m ethodes projectives*. Paris: PUF.
- APF, Asia Pacific Forum of national Human Rihts Institutions. (2016, June 16). *Promoting and Protecting Human Rights: Sexual Orientation, Gender Identity and Sex Characteristics*. Tratto da <http://www.asiapacificforum.net/resources/manual-sogi-and-sex-characteristics/>
- Arfini, E. (2007). *Scrivere il sesso. Retoriche e narrative della transessualit *. Roma: Meltemi.
- Arfini, E. A. (2013). Scientificamente provato? Controversie biopolitiche nel trattamento dell'iperplasia surrenale congenita. *Tecnoscienza*, 3, 63-96.
- Armstrong, K., Henderson, C., Hoan, N. T., & Warne, G. L. (2006). Living with congenital adrenal hyperplasia in Vietnam: A survey of parents. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 19(10), 1207-1224.
- Ataman, E., Cogulu, O., Durmaz, A., Karaca, E., Durmaz, B., Akin, H., & Ozkinay, F. (2012). The rate of sex chromosome aneuploidies in prenatal diagnosis and subsequent decisions in Western Turkey. *Genetic testing and molecular biomarkers*, 16(2), 150-153.
- Atlas.ti: qualitative data analysis. (2017). (Mac 1.5.0). Berlin: Atlas.ti Scientific Software Development GmBH.
- Bachtin, M. (1979). *L'autore e l'eroe: Teoria letteraria e scienze umane*. Torino: Einaudi.
- Balkan, M., Kalkanli, S., Akbas, H., Yalinkaya, A., Alp, M. N., & Budak, T. (2010). Parental decisions regarding a prenatally detected fetal chromosomal abnormality and the impact of genetic counseling: an analysis of 38 cases with aneuploidy in Southeast Turkey. *Journal of Genetic Counseling*, 19(3), 41-46.
- Balocchi, M., & Tonarti, A. M. (2013, Luglio 27). Sanit  e famiglie, troppa fretta: operando si mutilano i bambini. *Il Manifesto*, p. 16.
- Barbin, H. (1979). *Una strana confessione: memorie di un ermafrodito presentate da Michel Foucault*. (M. Foucault, A cura di, & B. Schisa, Trad.) Torino: Einaudi.
- Baumeister, R. F. (1987). *Identity: Cultural change and struggle for self*. New York: Oxford University Press.
- Becker, H. S. (1986). *Writing for social scientists: How to start and finish your thesis, book, or article* (2nd ed.). Chicago: University of Chicago Press.
- Behrmann, J., & Ravitsky, V. (2013). Queer Liberation, Not Elimination: Why Selecting Against Intersex is Not "Straight" Forward. *American Journal of Bioethics*, 13(10), 51-53.
- Bem, S. (1993). *The lenses of gender*. New Haven (CT): Yale University Press.
- Bennecke, E., Werner-Rosen, K., Thyen, U., Kleinemeier, E., Lux, A., J rgensen, M., . . . K hler, B. (2015). Subjective need for psychological support (PsySupp) in parents of children and adolescents with disorders of sex development (dsd). *European journal of pediatrics*, 174(10), 1287-1297.

- Bernard, V., Donadille, B., Zenaty, D., Courtillot, C., Salenave, S., Brac de la Perrière, A., . . . Rare, C. C. (2016). Spontaneous fertility and pregnancy outcomes amongst 480 women with Turner syndrome. *Human Reproduction*, 31(4), 782-788.
- Bernini, L. (2010). *Maschio e Femmina Dio li creò!/? Il sabotaggio transmodernista del binarismo sessuale*. Milano: Il dito e la luna.
- Bertaux, D. (1999). *Racconti di vita: La prospettiva etnosociologica*. (R. Bichi, Trad.) Milano: Franco Angeli.
- Bichi, R. (2002). *L'intervista biografica: Una proposta metodologica* (Seconda ed.). Milano: Vita e Pensiero.
- Binet, A., Lardy, H., Geslin, D., Francois-Fiquet, C., & Poli-Merol, M. L. (2016). Should we question early feminizing genitoplasty for patients with congenital adrenal hyperplasia and XX karyotype? *Journal of pediatric surgery*, 51(3), 465-468.
- Birkebaek, N. H., Crüger, D., Hansen, J., Nielsen, J., & Bruun-Petersen, G. (2002). Fertility and pregnancy outcome in Danish women with Turner syndrome. *Clinical genetics*, 61(1), 35-39.
- Blackler, G., & Lawrence, T. (1896). A Case of True Unilateral Hermaphroditism with Ovotestis Occurring in Man, with a Summary and Criticism of the Recorded Cases of True Hermaphroditism. *Transactions of the Obstetrical Society of London*, 38, 265-317.
- Blackless, M., Charuvastra, A., Derrtyck, A., Fausto-Sterling, A., Lauzanne, K., & Lee, E. (2000). How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *American journal of human biology*, 12(2), 151-166.
- Booth, A. (2001). Cochrane or cock-eyed? How should we conduct systematic reviews of qualitative research? *Qualitative evidence-based practice conference, Taking a critical stance*. Leeds. Tratto da <http://www.leeds.ac.uk/educol/documents/00001724.htm>
- Booth, A., Papaioannou, D., & Sutton, A. (2012). *Systematic Approaches to a Successful Literature Review*. Los Angeles: Sage.
- Booth, A., Sutton, A., & Papaioannou, D. (2016). *Systematic approaches to a successful literature review*. Los Angeles: Sage.
- Borelli, J. B., Bender, B. G., Puck, M. H., Salbenblatt, J. A., & Robinson, A. (1984). The meaning of early knowledge of a child's infertility in families with 47,XXY and 45,X children. *Child Psychiatry and Human Development*, 14(4), 215-222.
- Bourdieu, P. (1982). Les rites d'istitution, resistance et domination. *Actes de la Recherche en Sciences Sociales*, 56-63.
- Bourdieu, P. (1984). *Distinction: A social critique of the judgment of taste*. Cambridge (MA): Harvard University Press.
- Brännström, M., Johannesson, L., Bokström, H., Kvarnström, N., Mölne, J., Dahm-Kähler, P., . . . Nilsson, L. (2015). Livebirth after uterus transplantation. *The Lancet*, 385(9968), 607-616.
- Bregani, P., Gargantini, L., Calzi, P., Colombini, M. I., & Chiumello, G. (1992). Parental Influence On Psychosexual Development Of Young Female Patients Affected By Congenital Adrenal Hyperplasia. *Rivista Italiana Di Pediatria-Italian Journal Of Pediatrics*, 18(4), 397-340.
- British High Commission Malta. (1975, March 6). Tratto da <http://justiceservices.gov.mt/DownloadDocument.aspx?app=gt&itemid=601&l=1>
- Brown, P. (1995). Naming and framing: The social construction of diagnosis and illness. *Journal of health and social behavior*, 34-52.
- Brun, J. L., Gangbo, F., Qi Wen, Z., Galant, K., Taine, L., Maugey-Laulom, B., . . . Saura, R. (2004). Prenatal diagnosis and management of sex chromosome aneuploidy: a report on 98 cases. *Prenatal diagnosis*, 24(3), 213-218.
- Bryman, I., Sylvé, L., Berntorp, K., Innala, E., Bergström, I., Hanson, C., . . . K., L.-W. (2011). Pregnancy rate and outcome in Swedish women with Turner syndrome. *Fertility and sterility*, 95(8), 2507-2510.
- Butler, J. (1990). *Gender Trouble: Feminism and the subversion of identity*. (S. Adamo, Trad.) New York: Routledge.



- Camacho Gutiérrez, O. L. (2016). Análisis terapéutico de precedentes: un estudio de la intersexualidad a partir de los pronunciamientos de la Corte Constitucional. *Precedente*, 9, 155-187.
- Cameron, D. (2006). Gender and the English language. In B. Aarts, & A. McMahon, *The Handbook of English Linguistics*. Oxford: Blackwell.
- Cameron, D., & Kulick, D. (2006). Heteronorms. In D. Cameron, & D. Kulick, *The Language and Sexuality Reader*. London: Routledge.
- Candy, B., King, M., Jones, L., & Oliver, S. (2011). Using qualitative synthesis to explore heterogeneity of complex interventions. *BMC Medical Research Methodology*, 11(1), 124-133.
- Cardano, M. (2003). *Tecniche di ricerca qualitativa*. Roma: Carocci.
- Cardano, M., & Ortalda, F. (2017). *Metodologia della ricerca psicosociale: metodi quantitativi, qualitativi e misti*. Torino: UTET Università.
- Carlson, A. (1991). When is a woman not a woman. *Women's Sport & Fitness*, 24-19.
- Carpenter, M. (2014). Intersex: Intersectionality, Epistemic and Structural Violence. *The Mental Health Services conference in Perth*. Perth, Australia.
- Carpenter, M. (2016). The human rights of intersex people: addressing harmful practices and rhetoric of change. *Reproductive Health Matters*, 24(47), 74-84.
- Carpenter, M. (2018, March 4). *We are now "Intersex Human Rights Australia"*. Tratto da IHRA: <https://ihra.org.au/31878/new-ihra/>
- Cecchi, R., & Marrocco, G. (2009). Stati intersessuali e questioni medico-legali. *Rivista Italiana di medicina legale*(1), 101.
- Chase, C. (1995, March 21). Tratto da Letter to The Sciences RE: The Five Sexes: <http://www.isna.org/articles/chase1995a>
- Chase, C. (1998). Hermaphrodites with attitudes: Mapping the emergence of political intersex activism. *GLQ: A journal of lesbian and gay studies*, 4(2), 189-211.
- Ching, C. B., Clayton, D. B., Thomas, J. C., Pope IV, J. C., Adams, M. C., Brock, J. W., & Tanaka, S. T. (2015). To tell or not: parental thoughts on disclosure of urologic surgery to their child. *International Brazil journal of urology*, 41(3), 562-568.
- Christian, S. M., Koehn, D., Pillay, R., MacDougall, A., & Wilson, R. D. (2000). Parental decisions following prenatal diagnosis of sex chromosome aneuploidy: A trend over time. *Prenatal Diagnosis*, 20(1), 37-40.
- Civa, R., Giuffrida, A., Cutrupi, M. C., Barone, C., Comito, D., Grosso, C., . . . Briuglia, S. (2010). Le Trisomie. Compendio di Pediatria generale e specialistica, sezione Genetica. *Rivista italiana di genetica e immunologia pediatrica*, 16-27.
- Clayton-Smith, J., Andrews, T., & Donnai, D. (1989). Genetic counselling and parental decisions following antenatal diagnosis of sex chromosome aneuploidies. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 10(1), 5-7.
- Clementi, M., Di Gianantonio, E., Ponchia, R., Petrella, M., Andrisani, A., & Tenconi, R. (2006). Pregnancy outcome after genetic counselling for prenatal diagnosis of unexpected chromosomal anomaly. *European Journal of Obstetrics Gynecology and Reproductive Biology*, 128(1), 77-80.
- Close, S., Sadler, L., & Grey, M. (2016). In the dark: challenges of caring for sons with Klinefelter syndrome. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(1), 11-20.
- CNB, C. N. (2010). *I Disturbi della Differenziazione Sessuale nei Minori: Aspetti bioetici*. Tratto da [http://bioetica.governo.it/media/170698/p86\\_2010\\_disturbi\\_differenziazione-sessuale-minori\\_it.pdf](http://bioetica.governo.it/media/170698/p86_2010_disturbi_differenziazione-sessuale-minori_it.pdf)
- COE, Council of Europe. (2015). *Human rights and intersex people*. Tratto da <https://www.coe.int/en/web/commissioner/issue-papers>
- Coffey, A., & Atkinson, P. (1996). *Making sense of qualitative data: Complementary research strategies*. Thousand Oaks: Sage.

- Cohen, A. (1999). Tumtum and Androgynous. *Journal of halacha and contemporary society*, 38, 62-85.
- Colapinto, J. (2000). *As nature made him: The boy who was raised as a girl*. New York: Harper Collins Publishers.
- Cole, M. (1998). *Cultural psychology: A once and future discipline*. Cambridge: Harvard University Press.
- Connell, R. W. (1987). *Gender and power: Society, the person, and sexual politics*. Stanford (CA): Stanford University Press.
- Conrad, P. (1992). Medicalization and social control. *Annual review of Sociology*, 18(1), 209-232.
- Consortium on the Management of Disorders of sex development. (2006). *Clinical guidelines for the management of disorders for sex development in childhood*. Intersex Society of North America (ISNA).
- Cooke, A., Smith, D., & Booth, A. (2012). Beyond PICO: The SPIDER tool for qualitative evidence synthesis. *Qualitative health research*, 22(10), 1435-1443.
- Cooksey, E. C., & Brown, P. (1998). Spinning on its axes: DSM and the social construction of psychiatric diagnosis. *International Journal of Health Services*, 28(3), 525-554.
- Cools, M., Simmonds, M., Elford, S., Gorter, J., Ahmed, S. F., D'Alberon, F., . . . Hiort, O. (2016). Response to the Council of Europe Human Rights Commissioner's Issue Paper on Human Rights and Intersex People. *European Urology*, 70(3), 407-409.
- Corbetta, P. (1999). *Metodologia e tecniche della ricerca sociale*. Bologna: Il Mulino.
- Crawford, J. M., Warne, G., Grover, S., Southwell, B. R., & Hutson, J. M. (2009). Results from a pediatric surgical centre justify early intervention in disorders of sex development. *Journal of Pediatric Surgery*, 44(2), 413-416.
- CRD. (2009). *Systematic reviews: CRD's guidance for undertaking reviews in health care*. York: University of York Ed.
- Crecink, R. (2008). Development of a Turner's Syndrome Support Program for Patients and Families. *Journal of Pediatric Nursing*, 23(3), e37-e38.
- Creswell, J. W. (2007). *Qualitative inquiry and research design: Choosing among five approaches* (2nd ed.). Thousand Oaks: Sage.
- Crissman, H. P., Warner, L., Gardner, M., Carr, M., Schast, A., Quittner, A. L., . . . Sandberg, D. E. (2011). Children with disorders of sex development: A qualitative study of early parental experience. *International journal of pediatric endocrinology*, 2011(1), 10-21.
- Crocetti, D. (2010). Medicalizing Gender: From Intersex to DSD, from the Laboratory to Patient Groups. Tratto da [http://amsdottorato.unibo.it/3282/1/Crocetti\\_Daniela\\_tesi.pdf](http://amsdottorato.unibo.it/3282/1/Crocetti_Daniela_tesi.pdf)
- Crocetti, D. (2013). *L'invisibile intersex. Storie di corpi medicalizzati*. Milano: Edizioni ETS.
- D'Alberon, F. (2010). Disclosing Disorders of Sex Development and Opening the Doors. *Sexual Development*, 4(4-5), 304-309.
- Damiani, D., & Guerra-Junior, G. (2007). New definitions and classifications of the intersexual states: in which the Chicago consensus has contributed to the state of the art? *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia*, 51, 1013-1017.
- David, M., & Forest, M. G. (1984). Prenatal treatment of congenital adrenal hyperplasia resulting from 21-hydroxylase deficiency. *The Journal of Pediatrics*, 105(5), 799-803.
- Davis, G. (2011). "DSD is a Perfectly Fine Term": Reasserting Medical Authority through a Shift in Intersex Terminology. In P. J. McGann, & D. J. Hutson, *Sociology of diagnosis* (p. 155-182). Emerald Group Publishing.
- Davis, G. (2014). The power in a name: diagnostic terminology and diverse experiences. *Psychology & Sexuality*, 5(1), 15-27.
- Davis, G. (2015). *Contesting Intersex*. New York: New York University Press.

- Dayner, J. E., Lee, P. A., & Houk, C. P. (2004). Medical treatment of intersex: Parental perspectives. *Journal of Urology*, 172(4), 1762-1765.
- De la Chapelle, A. (1986). The use and misuse of sex chromatin screening for gender identification of female athletes. *JAMA*, 256(14), 1920-1923.
- De Silva, K. S., de Zoysa, P., Dilanka, W. M., & Dissanayake, B. S. (2010). Psychological impact on parents of children with congenital adrenal hyperplasia: a study from Sri Lanka. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 27(5-6), 475-478.
- de Souza Oliveira, M., de Paiva-e-Silva, R. B., Guerra-Junior, G., & Maciel-Guerra, A. T. (2015). Parents' experiences of having a baby with ambiguous genitalia. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 28(7-8), 833.
- Demazière, D., & Dubar, C. (2000). *Dentro le storie: Analizzare le interviste biografiche*. Milano: Cortina.
- Dennis, A., Howell, S., Cordeiro, L., & Tartaglia, N. (2015). "How should I tell my child?" Disclosing the diagnosis of sex chromosome aneuploidies. *Journal of Genetic Counseling*, 24(1), 88-103.
- Denzin, N. K., & Lincoln, Y. S. (2012). *Collecting and Interpreting Qualitative Materials* (4th edition ed.). London: Sage.
- Diamond, M. (2002). Sex and Gender are different: Sexual identity and gender identity are different. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 7(3), 320-334.
- Diamond, M., & Beh, H. G. (2006, July 27). Variations of sex development instead of disorders of sex development. *Archives of Disease in Childhood*.
- Diamond, M., & Sigmundson, H. K. (1997). Management of Intersexuality. Guidelines for Dealing with Persons with Ambiguous Genitalia. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 151, 1046-1050.
- Dizionario della Salute. (n.d.). *Cariotipo*. Tratto da <https://www.corriere.it/salute/dizionario/cariotipo/index.shtml>
- Drager, A. (2018, April 27). Track's absurd new rules for women. *The New York Times*.
- Dreger, A. (2006). Intersex and human rights: The long review. In S. Sytsma, *Ethics and Intersex*. Dordrecht: Springer.
- Dreger, A. D. (1998). *Hermaphrodites and the medical invention of sex*. Cambridge (MA): Harvard University Press.
- Dreger, A. D., & Herndon, A. M. (2009). Progress and politics in the intersex rights movement feminist theory in action. *GLQ: A Journal of Lesbian and Gay Studies*, 15(2), 199-224.
- Dreger, A. D., Chase, C., Sousa, A., Gruppuso, P. A., & Frader, J. (2005). Changing the nomenclature/taxonomy for intersex: A scientific and clinical rationale. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism*, 18, 729-733.
- Dreger, A., Feder, E. K., & Tamar-Mattis, A. (2012). Prenatal Dexamethasone for Congenital Adrenal Hyperplasia: An Ethics Canary in the Modern Medical Mine. *Journal of bioethical inquiry*, 9(3), 277-294.
- Drugan, A., Greb, A., Johnson, M. P., Krivchenia, E. L., Uhlmann, W. R., Moghissi, K. S., & Evans, M. I. (1990). Determinants of parental decisions to abort for chromosome abnormalities. *Prenatal diagnosis*, 10(8), 483-490.
- Duguid, A., Morrison, S., Robertson, A., Chalmers, J., Youngson, G., & Ahmed, S. F. (2007). The psychological impact of genital anomalies on the parents of affected children. *Acta Paediatrica*, 96(3), 348 - 352.
- Einstein, A. (1980). *Il lato umano* (2 ed.). (H. Dukas, & B. Hoffmann, A cura di) Torino: Einaudi.
- Ellena, L., & Perilli, V. (2012). Sesso/Genere. Le trappole della naturalizzazione. In S. Marchetti, J. M. Mascot, & V. Perilli, *Femministe a parole. Grovigli da districare* (p. 258-264). Roma: Ediesse.
- Epstein, C. F. (1988). *Deceptive distinctions: Sex, gender, and the social order*. New Haven (CT): Yale University Press.

- Esposito, C., Savanelli, A., Giurin, I., Escolino, M., & Settimi, A. (2013). Attuali orientamenti nel trattamento dell'ipospadia. *Urologia Pediatrica*, 43(169), 3-8.
- Etherington, K. (2004). *Becoming a reflexive researcher*. London: Jessica Kingsley Publisher.
- Evans, M. I., Sobiecki, M. A., Krivchenia, E. L., Duquette, D. A., Drugan, A., Hume, R. F., & Johnson, M. P. (1996). Parental decisions to terminate/continue following abnormal cytogenetic prenatal diagnosis: "what" is still more important than "when". *American Journal of Medical Genetics*, 61(4), 353-355.
- Faust, J., Rosenfeld, R. G., Wilson, D., Durham, L., & Vardopoulos, C. C. (1995). Prediction of depression in parents of Turner syndrome adolescents as a function of growth hormones, family conflict, and coping style. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 7(3), 221-233.
- Fausto-Sterling, A. (2000b). The five sexes, revisited. *The sciences*, 40(4), 18-23.
- Fausto-Sterling, A. (1993a). The five sexes. *The Sciences*, 33(2), 20-24.
- Fausto-Sterling, A. (1993b, March 12). *How many sexes are there?* Tratto da <https://www.nytimes.com/1993/03/12/opinion/how-many-sexes-are-there.html>
- Fausto-Sterling, A. (2000a). *Sexing the body: Gender politics and the construction of sexuality*. New York: Basic Books.
- Fedele, D. A., Kirk, K. D., Wolfe-Christensen, C., Phillips, T. M., Mazur, T., Mullins, L. L., . . . Wisniewski, A. B. (2010). Primary caregivers of children affected by disorders of sex development: mental health and caregiver characteristics in the context of genital ambiguity and genitoplasty. *International journal of pediatric endocrinology*, 1-7.
- Feder, E. K. (2009). Imperatives of normality: From 'intersex' to 'disorder of sex development'. *GLQ: A journal of lesbian and gay studies*, 15(2), 225-247.
- Feder, E. K., & Karkazis, K. (2008). What's in a name? The controversy over "disorders of sex development". *Hastings Center Report*, 38(5), p. 33-36.
- Ferguson, M. A., & Ferris, E. A. (1991). Gender verification in sport. *British Journal of Sports Medicine*, 25(1), 17-20.
- Finlay, L. (2002). "Outing" the Researcher: The Provenance, Process, and Practice of Reflexivity. *Qualitative health research*, 12(4), 531-545.
- Ford, K. K. (2001). 'First, Do No Harm': The Fiction of Legal Parental Consent to Genital-Normalizing Surgery on Intersexed Infants. *Yale Law & Policy Review*, 19, 469-488.
- Forrester, M. B., & Merz, R. D. (2003). Pregnancy outcome and prenatal diagnosis of sex chromosome abnormalities in Hawaii, 1986-1999. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 119(3), 305-310.
- Foucault, M. (1976). *Storia della sessualità. La volontà di sapere* (Vol. 1). (P. Pasquino, & G. Procecci, Trad.) Milano: Feltrinelli Editore.
- FRA, European Union Agency for Fundamental Rights. (2015, April). Tratto da The fundamental rights situation of intersex people: [fra.europa.eu/sites/default/files/fra-2015-focus-04-intersex.pdf](http://fra.europa.eu/sites/default/files/fra-2015-focus-04-intersex.pdf)
- Freda, M. F., Dice, F., Auricchio, M., Salerno, M., & Valerio, P. (2015). Suspended sorrow: The crisis in understanding the diagnosis for the mothers of children with a disorder of sex development. *International Journal of Sexual Health*, 27(2), 186-198.
- Friedler, S., Grin, L., Liberti, G., Saar-Ryss, B., Rabinson, Y., & Meltzer, S. (2016). The reproductive potential of patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Häuser syndrome using gestational surrogacy: a systematic review. *Reproductive biomedicine online*, 32(1), 54-61.
- Friedrich, C., Kistler, W., Laimbacher, J., & Lallemand, D. (2008). Children with disorders of sexual differentiation (dsd) and their parents need an early multiprofessional care to cope with the particular sex development. *Swiss medical weekly*, 138, 13S.
- Frisina, A. (2010). *Focus Group: Una guida pratica*. Bologna: Mulino.
- Gadamer, H. G. (1960/1972). *Wahrheit und Methode*. (G. Vattimo, Trad.) Milano: Bombiani.

- Gallacher, L. (2005). The psychology of Intersex: Research into the experiences of individuals/parents who have experienced androgen insensitivity syndrome or congenital adrenal hyperplasia within the UK. *Master Thesis*.
- Garrard, J. (2004). *Health sciences literature review made easy: The Matrix Method*. Gaithersburg: Aspen Publishers.
- Gergen, M. M., & Davis, S. N. (1997). *Toward a new psychology of gender*. New York: Routledge.
- Gies, I., Tournaye, H., & De Schepper, J. (2016). Attitudes of parents of Klinefelter boys and pediatricians towards neonatal screening and fertility preservation techniques in Klinefelter syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 175(3), 399-404.
- Gilban, D. L., Junior, P. A., & Beserra, I. C. (2014). Health related quality of life of children and adolescents with congenital adrenal hyperplasia in Brazil. *Health and quality of life outcomes*, 12(1), 107-116.
- Girardin, C. M., & Van Vliet, G. (2011). Counselling of a couple faced with a prenatal diagnosis of Klinefelter syndrome. *Acta Paediatrica*, 100(1), 917-922.
- Glass, G. V., & Hopkins, K. D. (1984). *Statistical methods in education and psychology* (2nd ed.). Englewood Cliffs: Prentice-Hall.
- Gough, B., Weyman, N., Alderson, J., Butler, G., & Stoner, M. (2008). 'They did not have a word': The parental quest to locate a 'true sex' for their intersex children. *Psychology and Health*, 23(4), 193-507.
- Gratton, N. C., Shears, D., Wellesley, D., Wynn, S., Bishop, D., & Scerif, G. (2016). Children with sex chromosome trisomies: parental disclosure of genetic status. *European Journal of Human Genetics*, 24(5), 638-644.
- Grau, B. E. (2011). XXY: Representing Intersex. In T. Krijnen, C. Alvares, & S. Van Bauwel, *Gendered Transformations: Theory and Practices on Gender and Media* (p. 115-132). Bristol: Intellect.
- Greenberg, J. A. (1999). Defining male and female: Intersexuality and the collision between law and biology. *Arizona law review*, 41, 265-328.
- Greenberg, J. A. (2003). Legal Aspects of Gender Assignment. *The Endocrinologist*, 13, 277-286.
- Greenberg, J. A. (2006). The roads less traveled: The problem with binary sex categories. In P. Currah, R. M. Juang, & S. Minter, *Transgender Rights* (p. 51-74). Minneapolis: University of Minnesota Press.
- Greenblatt, E. (2010). The treatment of LGBTIQ concepts in the Library of Congress subject headings. In E. Greenblatt, *Serving LGBTIQ library and archives users: essays on outreach, service, collections and access* (p. 212-228). Jefferson (NC): McFarland & Company.
- Griffiths, D. A. (2018). Shifting syndromes: Sex chromosome variations and intersex classifications. *Social Studies of Science*, 48(1), 125-148.
- Gruchy, N., Blondeel, E., Le Meur, N., Joly-Hélas, G., Chambon, P., ..., & Vialard, F. (2016). Pregnancy outcomes in prenatally diagnosed 47, XXX and 47, XYY syndromes: a 30-year French, retrospective, multicentre study. *Prenatal diagnosis*, 36(6), 523-529.
- Gruchy, N., Vialard, F., Blondeel, E., Le Meur, N., Joly-Hélas, G., Chambon, P., . . . Lespinasse, J. (2014). Pregnancy outcomes of prenatally diagnosed Turner syndrome: a French multicenter retrospective study including a series of 975 cases. *Prenatal diagnosis*, 34(12), 1133-1138.
- Gruchy, N., Vialard, F., Decamp, M., Choiset, A., Rossi, A., Le Meur, N., . . . Herbaut-Graux, M. (2011). Pregnancy outcomes in 188 French cases of prenatally diagnosed Klinefelter syndrome. *Human reproduction*, 26(9), 2570-2575.
- Grusec, J. E. (2011). Socialization processes in the family: Social and emotional development. *Annual review of psychology*, 62, 243-269.
- Guba, E. G. (1990). The alternative paradigm dialog. In E. G. Guba, *The Paradigm Dialog* (p. 17-30). Newbury Park, CA: Sage.

- Guilbert, K. (2018, April 13). *Portugal approves law to boost transgender rights, protect intersex infants*. Tratto da Target LGBT: <https://www.reuters.com/article/portugal-lgbt-lawmaking/portugal-approves-law-to-boost-transgender-rights-protect-intersex-infants-idUSL1N1RQ0ZP>
- Gupta, D., Bhardwaj, M., Sharma, S., Ammini, A. C., & Gupta, D. K. (2010). Long-term psychosocial adjustments, satisfaction related to gender and the family equations in disorders of sexual differentiation with male sex assignment. *Pediatric surgery international*, 26(10), 955-958.
- Hagman, A., Loft, A., Wennerholm, U. B., Pinborg, A., Bergh, C., Aittomäki, K., . . . Söderström-Anttila, V. (2013). Obstetric and neonatal outcome after oocyte donation in 106 women with Turner syndrome: a Nordic cohort study. *Human Reproduction*, 28(6), 1598-1609.
- Hamamy, H., & Dahoun, S. (2004). Parental decisions following the prenatal diagnosis of sex chromosome abnormalities. *Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 116(1), 58-62.
- Harper, C. (2007). *Intersex*. New York: Berg.
- Hawkins, A., Stenzel, A., Taylor, J., Chock, V. Y., & Hudgins, L. (2013). Variables influencing pregnancy termination following prenatal diagnosis of fetal chromosome abnormalities. *Journal of Genetic Counseling*, 22(2), 238-248.
- Herdt, G. (1996). *Third Sex, Third Gender. Beyond Sexual Dimorphism in Culture and History*. New York: Zone Books.
- Herlihy, A. S., & McLachlan, R. I. (2015). Screening for Klinefelter syndrome . *Current Opinion in Endocrinology, Diabetes & Obesity*, 22(3), 224-229.
- Herrig, N. (2013). *The Medical Care of Children Born with Ambiguous Genitalia from the Parent Perspective. Master Thesis.*
- Higgins, J. P., & Green, S. (2011). *Cochrane handbook for systematic reviews of interventions* (Vol. 4). New York: Wiley-Blackwell.
- Hirvikoski, T., Nordenström, A., Wedell, A., Ritzen, M., & Lajic, S. (2012). Prenatal Dexamethasone Treatment of Children at Risk for Congenital Adrenal Hyperplasia: The Swedish Experience and Standpoint. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 97(6), 1881-1883.
- Holmes, M. (2011). The intersex enchiridion: Naming and knowledge. *Somatechnics*, 1(2), 388-411.
- Holmes, M. M. (2004). Locating third sexes. *Transformation: Online Journal of Region, Culture and Societies*, 8.
- Holmes-Siedle, M., Rynanen, M., & Lindenbaum, R. H. (1987). Parental decisions regarding termination of pregnancy following prenatal detection of sex chromosome abnormality. *Prenatal diagnosis*, 7(4), 239-244.
- Houk, C. P., Hughes, I. A., Ahmed, S. F., & Lee, P. A. (2006). Summary of consensus statement on intersex disorders and their management. *Pediatrics*, 118(2), 753-757.
- Hsieh, H.-F., & Shannon, S. E. (2005). Three approaches to qualitative content analysis. *Qualitative Health Research*, 1277-1288.
- Hughes, I. A., Houk, C., Ahmed, S. F., & Lee, P. A. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Archives of Disease in Childhood*, 91(7), 554-563.
- Hullmann, S. E., Fedele, D. A., Wolfe-Christensen, C., Mullins, L. L., & Wisniewski, A. B. (2011). Differences in adjustment by child developmental stage among caregivers of children with disorders of sex development. *International Journal of Pediatric Endocrinology*, 2011(16), 1-7.
- Hullmann, S. E., Fedele, D. A., Wolfe-Christensen, C., Mullins, L. L., & Wisniewski, A. B. (2011). Differences in adjustment by child developmental stage among caregivers of children with disorders of sex development. *International journal of pediatric endocrinology*, 2011(1), 16-23.
- Human Rights Watch & interACT. (2017, July). *I want to be like nature made me*. Tratto da [https://www.hrw.org/sites/default/files/report\\_pdf/lgbtintersex0717\\_web\\_0.pdf](https://www.hrw.org/sites/default/files/report_pdf/lgbtintersex0717_web_0.pdf)

- IAAF, International Association of Athletics Federations. (2018, April 26). *Eligibility Regulations For The Female Classification*. Tratto da [https://www.iaaf.org/download/download?filename=2ff4d966-f16f-4a76-b387-f4eeff6480b2.pdf&urlslug=IAAF%20Eligibility%20Regulations%20for%20the%20Female%20Classification%20\(Athletes%20with%20Differences%20of%20Sex%20Development\)%20in%20force%20as%20from%201](https://www.iaaf.org/download/download?filename=2ff4d966-f16f-4a76-b387-f4eeff6480b2.pdf&urlslug=IAAF%20Eligibility%20Regulations%20for%20the%20Female%20Classification%20(Athletes%20with%20Differences%20of%20Sex%20Development)%20in%20force%20as%20from%201)
- Idris, A. N., Chandran, V., Syed Zakaria, S. Z., & Rasat, R. (2014). Behavioural Outcome in Children with Congenital Adrenal Hyperplasia: Experience of a Single Centre. *International journal of endocrinology*, 2014, 1-9.
- IHRA, Intersex Human Rights Australia. (2009, June 10). *More on intersex terminology*. Tratto da <https://ihra.org.au/18085/more-on-intersex-terminology/>
- IHRA, Intersex Human Rights Australia. (2013a, August 2). *What is intersex?* Tratto da <https://ihra.org.au/18106/what-is-intersex/>
- IHRA, Intersex Human Rights Australia. (2013b, September 28). *On the number of intersex people*. Tratto da <https://ihra.org.au/16601/intersex-numbers/>
- IHRA, Intersex Human Rights Australia. (2016, February 3). *New publication "Intersex: Stories and Statistics from Australia"*. Tratto da <https://ihra.org.au/30313/intersex-stories-statistics-australia/>
- IHRA, Intersex Human Rights Australia. (2018, April 4). *Submission on birth certificate reform in Queensland*. Tratto da <https://ihra.org.au/32033/submission-bdm-queensland/>
- ILGA Europe. (2018a, April 13). *Parabéns! Portugal votes to respect the rights of trans and intersex people*. Tratto da <https://www.ilga-europe.org/resources/news/latest-news/portugal-vote-13april2018>
- ILGA Europe. (2018b, May 10). Tratto da Portugal can still be legislative innovators on LGBTI equality – don't stop now!: <https://www.ilga-europe.org/resources/news/latest-news/veto-portugal-can-still-be-innovators>
- Imperato-McGinley, J., Miller, M., Wilson, J. D., Peterson, R. E., Shackleton, C., & Gajdusek, D. C. (1991). A cluster of male pseudohermaphrodites with 5 alpha-reductase deficiency in Papua New Guinea. *Clinical endocrinology*, 34(4), 293-298.
- InterACT. (2013, December). *Public Statement by the Third International Intersex Forum*. Tratto da <http://interactadvocates.org/public-statement-by-the-third-international-intersex-forum/>
- Intersex Society of North America (ISNA). (2006). *Clinical guidelines for the management of disorders for sex development in childhood*. Tratto da <http://www.dsdguidelines.org/files/clinical.pdf>
- ISNA, Intersex Society North America. (n.d.b). *Is a person who is intersex a hermaphrodite?* Tratto da <http://www.isna.org/faq/hermaphrodite>
- ISNA, Intersex Society of North America. (2004). *Why is ISNA using "DSD"?* Tratto da <http://www.isna.org/node/1066>
- ISNA, Intersex Society of North America. (2006). *Clinical Guidelines for the Management of Disorder of Sex Development in Childhood, Consortium on the Management of Disorders of Sex Development, available from:*. Tratto da <http://www.dsdguidelines.org/files/clinical.pdf>
- ISNA, Intersex Society of North America. (n.d.a). *What is intersex?* Tratto da [http://www.isna.org/faq/what\\_is\\_intersex](http://www.isna.org/faq/what_is_intersex)
- Jürgensen, M., Hampel, E., Hiort, O., & Thyen, U. (2006). "Any Decision is Better Than None" Decision-Making About Sex of Rearing for Siblings with 17β-Hydroxysteroid-dehydrogenase-3 Deficiency. *Archives of sexual behavior*, 35(3), 359-371.
- Jürgensen, M., Lux, A., Wien, S. B., Kleinemeier, E., Hiort, O., & Thyen, U. (2014). Health-related quality of life in children with disorders of sex development (DSD). *European journal of pediatrics*, 173(7), 893-903.
- Jain, R., Thomasma, D. C., & Ragas, R. (2002). Down syndrome: still a social stigma. *American journal of perinatology*, 19(2), 99-108.

- Jeon, K. C., Chen, L.-S., & Goodson, P. (2012). Decision to abort after a prenatal diagnosis of sex chromosome abnormality: a systematic review of the literature. *Genetics in Medicine, 14*(1), 27-38.
- Johannesson, L., Kvarnström, N., Mölne, J., Dahm-Kähler, P., Enskog, A., Diaz-Garcia, C., . . . Brännström, M. (2015). Uterus transplantation trial: 1-year outcome. *Fertility and Sterility, 103*(1), 199-204.
- Johnson, E. K., Rosoklija, I., Finlayson, C., Chen, D., Yerkes, E. B., Madonna, M. B., . . . Cheng, E. Y. (2017). Attitudes towards “disorders of sex development” nomenclature among affected individuals. *Journal of pediatric urology*.
- Julka, S., Bhatia, V., Singh, U., Northam, E., Dabadghao, P., Phadke, S., . . . Warne, G. L. (2006). Quality of life and gender role behavior in disorders of sexual differentiation in India. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism, 19*(7), 879-888.
- Jutel, A. (2009). Sociology of diagnosis: a preliminary review. *Sociology of health & illness, 31*(2), 278-299.
- Kaya, C., Bektic, J., Radmayr, C., Schwentner, C., Bartsch, G., & Oswald, J. (2008). The efficacy of dihydrotestosterone transdermal gel before primary hypospadias surgery: a prospective, controlled, randomized study. *The Journal of Urology, 179*(2), 684-688.
- Kim, Y. J., Park, S. Y., Han, J. H., Kim, M. Y., Yang, J. H., Choi, K. H., . . . Ryu, H. M. (2002). Parental decisions of prenatally detected sex chromosome abnormality. *Journal of Korean medical science, 17*(1), 53.
- Kirk, K. D., Fedele, D. A., Wolfe-Christensen, C., Phillips, T. M., Mazur, T., Mullins, L. L., . . . Wisniewski, A. B. (2011). Parenting characteristics of female caregivers of children affected by chronic endocrine conditions: a comparison between disorders of sex development and type 1 diabetes mellitus. *Journal of pediatric nursing, 26*(6), e29-e36.
- Kitzinger, C. (2005). Speaking as a Heterosexual: (How) Is Sexuality Relevant for Talk-in-Interaction. *Research on Language and Social Interaction, 38*, 221-265.
- Klebs, T. A. (1876). *Handbuch der Pathologischen Anatomie*. Berlino: A. Hirschwald.
- Klopper, R., Lubbe, S., & Rugbeer, H. (2007). The matrix method of literature review. 1-17.
- Kogan, B. A., Gardner, M., Alpern, A. N., Cohen, L. M., Grimley, M. B., Quittner, A. L., & Sandberg, D. E. (2012). Challenges of disorders of sex development: diverse perceptions across stakeholders. *Hormone research in paediatrics, 78*(1), 40-46.
- Kogan, B. A., Gardner, M., Alpern, A. N., Cohen, L. M., Grimley, M. B., Quittner, A. L., & Sandberg, D. E. (2012). Challenges of disorders of sex development: diverse perceptions across stakeholders. *Hormone research in paediatrics, 78*(1), 40-46.
- Koyama, E., & Weasel, L. (2002). From social construction to social justice: Transforming how we teach about intersexuality. *Women's Studies Quarterly, 30*(3/4), 169-178.
- La Mendola, S. (2009). *Centrato e aperto: Dare vita a interviste dialogiche*. Torino: Utet Università.
- Lancaster, R. N., & Di Leonardi, M. (1997). *The Gender/Sexuality Reader: Culture, History, Political Economy*. New York: Routledge.
- Le Maréchal, K. (2001). To tell or not: parental thoughts on disclosure of urologic surgery to their child. *D.Clin Thesis*.
- Lee, P. A., & Money, J. (2004). Communicating with parents of the newborn with intersex: Transcript of an interview. *Journal of pediatric endocrinology and metabolism, 17*(7), 925-929.
- Lee, P. A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., & Hughes, I. A. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics, 118*(2), e488-e500.
- Lee, P. A., Wisniewski, A. B., & Migeon, C. J. (2003). Care of intersex: Parent's perspective and involvement. *Pediatric research, 53*(4), 145.
- Liao, C., & Li, D. Z. (2008). Pregnancy outcome following prenatal diagnosis of sex chromosome abnormalities in Mainland China. *28*(5), 443-444.



- Liao, L., Wood, D., & Creighton, S. M. (2015). Parental choice on normalising cosmetic genital surgery. *BMJ*, *351*(2), 5124.
- Liberati, A., Altman, D. G., Tetzlaff, J., Mulrow, C., Gøtzsch, P. C., Ioannidi, J. P., . . . Moher, D. (2009, July). The PRISMA Statement for Reporting Systematic Reviews and Meta-Analyses of Studies That Evaluate Health Care Interventions: Explanation and Elaboration. *PLoS Medicine*, *6*(7), e1000100.
- Liberati, A., Altman, D. G., Tetzlaff, J., Mulrow, C., Gøtzsch, P. C., Ioannidis, J. P., . . . Moher, D. (2009). The PRISMA Statement for Reporting Systematic Reviews and Meta-Analyses of Studies That Evaluate Health Care Interventions: Explanation and Elaboration. *PLoS Medicine*, *6*(7), e1000100.
- Lima, M., Ruggeri, G., Antonellini, C., Pavia, S., & Mogiatti, M. (2010). Stati intersessuali. In C. Esposito, C. Hollands, M. Lima, A. Settini, & J.-S. Valla, *Videochirurgia pediatrica* (p. 405-413). Milano: Springer.
- Lin-su, K., Lekarev, O., Poppas, D. P., & Vogiatzi, M. G. (2015). Congenital adrenal hyperplasia patient perception of 'disorders of sex development' nomenclature. *International journal of pediatric endocrinology*, *2015*(1), 9.
- Ljungqvist, A. (2008). Gender verification. In B. Drinkwater, *Women in sport* (p. 183-193). Oxford: Blackwell Science.
- Looijenga, L. H., Hersmus, R., Oosterhuis, J. W., Cools, M., Drop, S. L., & Wolffenbuttel, K. P. (s.d.). Tumor risk in disorders of sex development (DSD). *Best practice & research Clinical endocrinology & metabolism*, *21*(3), 480-495.
- Looy, H., & Bouma, H. (2005). The nature of gender: Gender identity in persons who are intersexed or transgendered. *Journal of Psychology and Theology*, *33*(3), 166-178.
- Lorber, J. (1994). *Paradoxes of gender*. New Haven (CT): Yale University Press.
- Lorenzetti, A. (2013). *Diritti in transito. La condizione giuridica delle persone transessuali*. Milano: Franco Angeli.
- Lorenzo, A. J., Braga, L. H., Zlateska, B., Leslie, B., Farhat, W. A., Bägli, D. J., & Pippi Salle, J. L. (2012). Analysis of decisional conflict among parents who consent to hypospadias repair: single institution prospective study of 100 couples. *The Journal of urology*, *188*(2), 571-575.
- Lorenzo, A. J., Pippi Salle, J. L., Zlateska, B., Koyle, M. A., Bägli, D. J., & Braga, L. H. (2014). Decisional regret after distal hypospadias repair: single institution prospective analysis of factors associated with subsequent parental remorse or distress. *The Journal of urology*, *191*(5), 1558-1563.
- Lujen, P., Leeton, J., Trounson, A., Renou, P., Wood, C., & Findlay, J. (1985). Pregnancy without ovarian function. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*, *2*(2), 107-108.
- Lux, A., Kropf, S., Kleinemeier, E., Jürgensen, M., & Thyen, U. (2009). Clinical evaluation study of the German network of disorders of sex development (DSD)/intersexuality: study design, description of the study population, and data quality. *BMC Public Health*, *9*(1), 110-127.
- Mansfield, C., Hopfer, S., & Marteau, T. M. (1999). Termination Rates After Prenatal Diagnosis of Down Syndrome, Spina Bifida, Anencephaly, and Turner and Klinefelter Syndromes: A Systematic Literature Review. *Prenatal diagnosis*, *19*(9), 808 - 812.
- Manuel, M., Katayama, K. P., & Jones, H. W. (1976). The age of occurrence of gonadal tumors in intersex patients with a Y chromosome. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*, *124*(3), 293-300.
- Marteau, T. M., Nippert, I., Hall, S., Limbert, C., Reid, M., Bobrow, M., . . . Horst, J. (2002). Outcomes of pregnancies diagnosed with Klinefelter syndrome: The possible influence of health professionals. *Prenatal Diagnosis*, *22*(7), 562-566.
- Marx, K. (1852/1997). *Der achtzehnte Brumaire des Louis-Napoleon*. Roma: Editori Riuniti.
- Mead, M. (1949). *Male and female: a study of the sexes in a changing world*. New York: William Morrow & Co.
- Melucci, A. (2000). *Parole chiave: Per un nuovo lessico delle scienze sociali*. Roma: Carocci.

- Meschede, D., Louwen, F., Nippert, I., Holzgreve, W., Miny, P., & Horst, J. (1998). Low rates of pregnancy termination for prenatally diagnosed Klinefelter syndrome and other sex chromosome polysomies. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 80(4), 330-334.
- Mezei, G., Papp, C., Toth-Pal, E., Beke, A., & Papp, Z. (2004). Factors influencing parental decision making in prenatal diagnosis of sex chromosome aneuploidy. *Obstetrics and gynecology*, 104(1), 94-101.
- Milani, T. M. (2013). Are 'Queers' really 'Queer'? Language, identity and same-sex desire in SOUTH AFRICAN ONLINE COMMUNITY. *Discourse & Society*, 24(5), 615-633.
- Mitchelhill, I., Armstrong, K., Craig, M., Dung, V. C., Thao, B. P., Khanh, N. N., . . . Soesanti, F. (2015). Evaluation of parental knowledge after establishing CAH clubs in Vietnam & Indonesia. *International journal of pediatric endocrinology*, 2015(1), 53.
- Monceri, F. (2010). *Oltre l'identità sessuale. Teorie queer e corpi transgender*. Pisa: ETS.
- Money, J. (1986). *Lovemaps: Clinical Concepts of Sexual/Erotic Health and Pathology, Paraphilia, and Gender Transposition in Childhood, Adolescence, and Maturity*. New York: Irvington.
- Money, J. (1994). *Sex Errors of the Body and Related Syndromes: A Guide to Counseling Children, Adolescents, and Their Families* (Seconda edizione ed.). Baltimore: P.H. Brooks Publishing Company.
- Money, J., & Ehrhardt, A. A. (1973). *Man & Woman, Boy & Girl: Gender Identity from Conception to Maturity*. Lanham (MD): Jason Aronson.
- Money, J., Hampson, J. G., & Hampson, J. L. (1955). Hermaphroditism: Recommendations concerning assignment of sex, change of sex, and psychological management. *John Hopkins Hospital Bulletin*, 97, 284-300.
- Moran, M. E., & Karkazis, K. (2012). Developing a multidisciplinary team for disorders of sex development: planning, implementation, and operation tools for care providers. 2012, p. 1-12.
- Morcel, K., Camborieux, L., & Guerrier, D. (2007). Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet journal of rare diseases*, 2(1), 13.
- Morelli, G. (n.a.). *Ipospadias*. Tratto da <http://www.chirurgiapienienna.it/ipospadia/ipospadia.htm>
- Mulrow, C. D. (1994). Rationale for systematic reviews. *BMJ*, 309(6954), 597-599.
- Mureau, M. A., Slijper, F. M., Nijman, R. J., van der Meulen, J. C., Verhulst, F. C., & Slob, A. K. (1995). Psychosexual adjustment of children and adolescents after different types of hypospadias surgery: a norm-related study. *The Journal of Urology*, 154(5), 1902-1907.
- Mureau, M. A., Slijper, F. M., Slob, A. K., Verhulst, F. C., & Nijman, R. J. (1996). Satisfaction with Penile Appearance after Hypospadias Surgery: The Patient and Surgeon View. *The Journal of Urology*, 155(2), 703-706.
- Murelli, V. (2014, Ottobre 22). *Sindrome di Mayer Rokitansky Kuster Hauser, ecco di cosa si tratta*. Tratto da Osservatorio malattie rare: <https://www.osservatoriomalattierare.it/ricerca-scientifica/6907-sindrome-di-mayer-rokitansky-kuster-hauser-che-cose-e-come-si-diagnostica>
- Myers, C., & Lee, P. A. (2004). Communicating with parents with full disclosure: A case of cloacal extrophy with genital ambiguity. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 17(3), 273-280.
- n.d. (2009). Aneuploidies. *Mosby's Medical Dictionary*, 8.
- Nodale, C., Ceccarelli, S., Giuliano, M., Cammarota, M., D'Amici, S., Vescarelli, E., . . . Marchese, C. (2014). Gene Expression Profile of Patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: New Insights into the Potential Role of Developmental Pathways. *PloS one*, 9(3), e91010.
- Oaten, M., Stevenson, R. J., & Case, T. I. (2011). Disease avoidance as a functional basis for stigmatization. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 366(1583), 3433-3452.
- Osifo, O. D., & Amusan, T. I. (2009). Female children with ambiguous genitalia in awareness-poor subregion. *African journal of reproductive health*, 13(4), 129-136.
- Osifo, O. D., & Nwashili, N. J. (2008). Congenital Adrenal Hyperplasia: The challenges of management in a developing country. *African Journal of Urology*, 14(3), 138-142.

- Ottaviano, C., & Mentasti, L. (2017). Differenti sguardi cattolici sull'educazione di genere nella scuola italiana: chiusure identitarie o aperture di nuove sfide? *AG-ABOUT GENDER*, 6(12), 160-189.
- Ozkan, O., Akar, M. E., Ozkan, O., Erdogan, O., Hadimioglu, N., Yilmaz, M., . . . Suleymanlar, G. (2013). Preliminary results of the first human uterus transplantation from a multiorgan donor. *Fertility and Sterility*, 99(2), 470-476.
- Parsons, J. (1741). *A Mechanical and Critical Enquiry into the Nature of Hermaphrodites*. London.
- Pasquinelli, C. (2007). *Infibulazione. Il corpo violato*. Roma: Meltemi Editore.
- Pasterski, V., Mastroyannopoulou, K., Wright, D., Zucker, K. J., & Hughes, I. A. (2014). Predictors of posttraumatic stress in parents of children diagnosed with a disorder of sex development. *Archives of Sexual Behavior*, 43(2), 369-375.
- Pasterski, V., Prentice, P., & Hughes, I. A. (2010). Consequences of the Chicago consensus on disorders of sex development (DSD): current practices in Europe. *Archives of disease in childhood*, 95(8), 618-623.
- Pasterski, V., Zucker, K. J., Hindmarsh, P. C., Hughes, I. A., Acerini, C., Spencer, D., . . . Hines, M. (2015). Increased cross-gender identification independent of gender role behavior in girls with congenital adrenal hyperplasia: Results from a standardized assessment of 4-to 11-year-old children. *Archives of sexual behaviour*, 44(5), 1363-1375.
- Perron, R. (2005). *La pratica della psicologia clinica*. Roma: Armando Editore.
- Perrotin, F., Guichet, A., Marret, H., Potin, J., Body, G., & Lansac, J. (2000). Prenatal outcome of sex chromosome anomalies diagnosed during pregnancy: a retrospective study of 47 cases. *Journal de gynecologie, obstetrique et biologie de la reproduction*, 29(7), 668-676.
- Petrucelli, N., Walker, M., & Schorry, E. (1998). Continuation of pregnancy following the diagnosis of a fetal sex chromosome abnormality: a study of parents' counseling needs and experiences. *Journal of Genetic Counseling*, 7(5), 401-415.
- Piaggio, L. A. (2014). Congenital Adrenal Hyperplasia: Review from a Surgeon's Perspective in the Beginning of the Twenty-First Century. *Frontiers in pediatrics*, 1, 50.
- Pieters, J. J., Kooper, A. J., Eggink, A. J., Verhaak, C. M., Otten, B. J., Braat, D. D., . . . van Leeuwen, E. (2011). Parents' perspectives on the unforeseen finding of a fetal sex chromosomal aneuploidy. *Prenatal diagnosis*, 31(3), 286-292.
- Pleskacova, J., Hersmus, R., Oosterhuis, J. W., Setyawati, B. A., Faradz, S. M., Cools, M., . . . Looijenga, L. (2010). Tumor Risk in Disorders of Sex Development. *Sexual Development*, 4(4-5), 259-269.
- Prandelli, M., Primo, D., & Testoni, I. (2015). Mind the gap. Gender and human rights in Italy through the lens of psychosocial and philosophical theories. In A. Lorenzetti, & M. Moscati, *LGBTI persons and access to justice* (p. 196-221). Wildy, Simmonds and Hill.
- Preamble to the Constitution of WHO as adopted by the International Health Conference, New York, 19 June - 22 July 1946; signed on 22 July 1946 by the representatives of 61 States (Official Records of WHO, no. 2, p. 100) and entered into force on 7 April 1948
- Preves, S. E. (2003). *Intersex and identity: The contested self*. New Brunswick: Rutgers University Press.
- Puck, M. H., Bender, B. G., Borelli, J. B., Salbenblatt, J. A., Robinson, A., & Opitz, J. M. (1983). Parents' adaptation to early diagnosis of sex chromosome anomalies. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 16(1), 71-79.
- Quadrelli, R., Quadrelli, A., Mechoso, B., Laufer, M., Jaumandreu, C., & Vaglio, A. (2007). Parental decisions to abort or continue a pregnancy following prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in a setting where termination of pregnancy is not legally available. *Prenatal diagnosis*, 27(3), 228-232.
- Reinecke, S., Hampel, E., Richter-Appelt, H., Hiort, O., & Thyen, U. (2004). Experiences with Intersexuality: A qualitative investigation with parents and affected persons. *Psychotherapie und Sozialwissenschaft*, 6(4), 263-295.
- Reis, E. (2007). Divergence or disorder?: The politics of naming intersex. *50(4)*, 535-543.

- Risman, B. J. (1998). *Gender vertigo: American families in transition*. New Haven (CT): Yale University Press.
- Risman, B. J. (2004). Gender as a social structure: Theory wrestling with activism. *Gender & Society*, 18(4), 429-450.
- Robinson, A., Bender, B. G., & Linden, M. G. (1989). Decisions following the intrauterine diagnosis of sex chromosome aneuploidy. *American Journal of Medical Genetics*, 34(4), 552-554.
- Robinson, A., Bender, B. G., & Linden, M. G. (1992). Prognosis of prenatally diagnosed children with sex chromosome aneuploidy. *American Journal of Medical Genetics*, 44(3), 365-368.
- Roen, K., & Pasterski, V. (2014). Psychological research and intersex/DSD: recent developments and future directions. *Psychology & Sexuality*, 5(1), 102-116.
- Rolston, A. M., Gardner, M., Vilain, E., & Sandberg, D. E. (2015). Parental reports of stigma associated with child's disorder of sex development. *International Journal of Endocrinology*, 2015, 1-15.
- Romano, M. (2014, Marzo 19). *Calendarizzato il ddl 405, "Norme in materia di modificazione dell'attribuzione di sesso"*. Tratto da <http://www.monicaromano.it/calendarizzato-il-ddl-405-norme-in-materia-di-modificazione-dellattribuzione-di-sesso/>
- Rupprecht, M. (2013). *Children's right to physical integrity*. Council of Europe, Committee on Social Affairs, Health and Sustainable Development.
- Sagi, M., Meiner, V., Reshef, N., Dagan, J., & Zlotogora, J. (2001). Prenatal diagnosis of sex chromosome aneuploidy: possible reasons for high rates of pregnancy termination. *Prenatal diagnosis*, 21(6), 461-465.
- Sale, J. E., Lohfeld, L. H., & Brazil, K. (2002). Revisiting the quantitative-qualitative debate: Implications for mixed-methods research. *Quality and quantity*, 36(1), 43-53.
- Samango-Sprouse, C. A., Stapleton, E., Sadeghin, T., & Gropman, A. L. (2013). Is it all the X: Familial learning dysfunction and the impact of behavioral aspects of the phenotypic presentation of XXY? *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 163(1), 27-34.
- San Francisco Human Rights Commission. (2005, April 28). *A Human Rights Investigation into the Medical "Normalization" of Intersex People*. Tratto da [https://sf-hrc.org/sites/default/files/Documents/HRC\\_Publications/Articles/A\\_Human\\_Rights\\_Investigation\\_Into\\_the\\_Normalization\\_of\\_Intersex\\_People.pdf](https://sf-hrc.org/sites/default/files/Documents/HRC_Publications/Articles/A_Human_Rights_Investigation_Into_the_Normalization_of_Intersex_People.pdf)
- Sandberg, D. E., Gardner, M. D., Kogan, B. A., Grimley, M. B., Cohen, L., Alpern, A. N., & Quittner, A. L. (2011). Assessing health-related quality of life in disorders of sex development: phase I-item generation. *Hormonal and Genetic Basis of Sexual Differentiation Disorders and Hot Topics in Endocrinology: Proceedings of the 2nd World Conference* (p. 143-146). New York: Springer.
- Sanders, C. (2008a, December). Parents of children with ambiguous genitalia: Stories of experiences of reconstructive genital surgeries and finding harmony. *PhD thesis*.
- Sanders, C., Carter, B., & Goodacre, L. (2008b). Parents' narratives about their experiences of their child's reconstructive genital surgeries for ambiguous genitalia. *Journal of Clinical Nursing*, 17(23), 3187-3195.
- Sanders, C., Carter, B., & Goodacre, L. (2011). Searching for harmony: parents' narratives about their child's genital ambiguity and reconstructive genital surgeries in childhood. *Journal of advanced nursing*, 67(10), 2220-2230.
- Sanders, C., Carter, B., & Goodacre, L. (2012). Parents need to protect: influences, risks and tensions for parents of prepubertal children born with ambiguous genitalia. *21(21-22)*, 3315-3323.
- Sanders, C., Carter, B., Goodacre, L., & Armstrong, A. (2009). Parents' stories of their child's DSD, their construction of harmony and the implications for clinical practice. *Hormone Research*, 72(supp 3), 366-367.
- Santos, M., & Araújo, T. (2008). Family perceptions and coping strategies in cases of intersexuality: Understanding their significance. *The Spanish Journal of Psychology*, 11(2), 573-580.

- Savage, M. O., & Lowe, D. G. (1990). Gonadal neoplasia and abnormal sexual differentiation. *Clinical endocrinology*, 32(4), 519-534.
- Sax, L. (2010). How common is Intersex? A response to Anne Fausto-Sterling. *The Journal of Sex Research*, 39(3), 174-178.
- Scalenghe, S. (2014). Intersex. In S. Scalenghe, *Disability in the Ottoman Arab World, 1500-1800* (p. 124-162). New York: Cambridge University Press.
- Schettini, L. (2012). Un sesso che non è sesso: medicina, ermafroditismo e intersessualità in Italia tra Otto e Novecento. *Genesis*, 11(1-2), 19-40.
- Shaffer, B. L., Caughey, A. B., & Norton, M. E. (2006). Variation in the decision to terminate pregnancy in the setting of fetal aneuploidy. *Prenatal diagnosis*, 26(8), 667-671.
- Shaw, S. W., Chueh, H. Y., Chang, S. D., Cheng, P. J., & Soong, Y. K. (2008). Parental decisions regarding prenatally detected fetal sex chromosomal abnormality and the impact of genetic counselling: an analysis of 57 cases in Taiwan. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 48(2), 155-159.
- Silverman, D. (2000). *Come fare ricerca qualitativa*. Roma: Carocci.
- Simmonds, M. (2007). Was 'variations of reproductive development' considered? 92, 89.
- Simoes, E., Kronenthaler, A., Emrich, C., Rieger, M., Rall, K. K., Schäffeler, N., . . . Brucker, S. Y. (2014). Development of a provisional model to improve transitional care for female adolescents with a rare genital malformation as an example for orphan diseases. *BioMed research international*, 2014, 1-11.
- Simpson, J. L., Ljungqvist, A., Ferguson-Smith, M. A., de la Chapelle, A., Elsas, L. J., Ehrhardt, A. A., . . . Carlson, A. (2000). Gender verification in the Olympics. *JAMA*, 284(12), 1568-1569.
- Slijper, F. M., Frets, P. G., Boehmer, A. L., Drop, S. L., & Niermeijer, M. F. (2000). Androgen insensitivity syndrome (AIS): Emotional reactions of parents and adult patients to the clinical diagnosis of AIS and its confirmation by androgen receptor gene mutation analysis. *Hormone Research*, 53(1), 9-15.
- Smith, J. K. (1983). Quantitative versus qualitative research: An attempt to clarify the issue. *Educational Researcher*, 12, 6-13.
- Smith, J. K., & Heshusius, L. (1986). Closing down the conversation: The end of the quantitative/qualitative debate among educational inquiries. *Educational Researcher*, 15, 4-12.
- Soursa, K. I., Mullins, A. J., Tackett, A. P., Scott Reyes, K. J., Austin, P., Baskin, L., . . . Mullins, L. L. (2015). Characterizing early psychosocial functioning of parents of children with moderate to severe genital ambiguity due to disorders of sex development. *The Journal of urology*, 194(6), 1737-1742.
- Sparrow, R. (2013). Gender eugenics? The ethics of PGD for intersex conditions. *American Journal of Bioethics*, 13(10), 29-38.
- Speiser, P. W., Azziz, R., Baskin, L. S., Ghizzoni, L., Hensle, T. W., Merke, D. P., . . . White, P. C. (2010). Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 95(9), 4133-4160.
- Starke, M., & Möller, A. (2002a). Parents' needs for knowledge concerning the medical diagnosis of their children. *Journal of Child Health Care*, 6(4), 245-257.
- Starke, M., & Möller, A. (2002b). Parents' experiences of receiving the diagnosis of Turner syndrome: an explorative and retrospective study. *Patient education and counseling*, 47(4), 347-354.
- Starke, M., Albertsson Wikland, K., & Möller, A. (2003). Parents' descriptions of development and problems associated with infants with Turner syndrome: A retrospective study. *Journal of paediatrics and child health*, 39(4), 293-298.
- StopIGM. (2016, August 28). "Intersex legislation" that allows the daily mutilations to continue = PINKWASHING of IGM practices. Tratto da <http://stop.genitalmutilation.org/post/Intersex-politics-that-ignore-the-daily-mutilations-PINKWASHING-OF-IGM-PRACTICES>

- StopIGM. (2018, April 13). *Portugal > New Law Fails to Protect Intersex Children from IGM*. Tratto da <http://stop.genitalmutilation.org/post/Portugal-New-law-fails-to-protect-intersex-children>
- Sultan, C., Biason-Lauber, A., & Philibert, P. (2009). Mayer–Rokitansky–Kuster–Hauser syndrome: recent clinical and genetic findings. *Gynecological Endocrinology*, 25(1), 8-11.
- Sutton, E. J., McInerney-Leo, A., Bondy, C. A., Gollust, S. E., King, D., & Biesecker, B. B. (2005). Turner Syndrome: Four Challenges Across the Lifespan. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 139, 21-22.
- Sutton, E. J., Young, J., McInerney-Leo, A., Bondy, C. A., Gollust, S. E., & Biesecker, B. B. (2006). Truth-telling and Turner syndrome: The importance of diagnostic disclosure. *Journal of Pediatrics*, 148(1), 102-107.
- Suzumori, N., Kumagai, K., Goto, S., Nakamura, A., & Sugiura-Ogasawara, M. (2015). Parental decisions following prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities: implications for genetic counseling practice in Japan. *Journal of Genetic Counseling*, 24(1), 17-21.
- Tamaro, S. (1994). *Va' dove ti porta il cuore*. Milano: Rizzoli.
- Tannenbaum, H. L., Perlis, T. E., Arbeitel, B. E., & Hou, L. Y. (1986). Analysis of decision to continue or terminate pregnancies diagnosed with sex chromosome abnormalities by severity of prognosis socioeconomic level and sex of fetus. *American Journal of Human Genetics*, 39(35), A183.
- Tarani, L., Lampariello, S., Raguso, G., Colloridi, F., Pucarelli, I., Pasquino, A. M., & Bruni, L. A. (1998). Pregnancy in patients with Turner's syndrome: six new cases and review of literature. *Gynecological Endocrinology*, 12(2), 83-87.
- Tarani, L., Mattiucci, C., Liberati, N., Mancini, F., & Colloidi, F. (2010). Parental decision following prenatal diagnosis of Klinefelter syndrome: A proposal for a correct approach. *Journal of intellectual disability research*, 54, 890.
- Tashakkori, A., & Creswell, J. W. (2007). The new era of mixed methods. *Journal of mixed methods research*, 1(11), 3-7.
- Tashakkori, A., & Teddlie, C. (1998). *Mixed methodology: Combining qualitative and quantitative approaches* (Vol. 46). London: Sage.
- Taurino, A. (2005). *Psicologia della differenza di genere*. Roma: Carocci.
- TGEU. (2018, May 10). *Portuguese President Marcelo Rebelo de Sousa has chosen to veto the ground-breaking law passed by parliament on 13 April*. . Tratto da <https://tgeu.org/veto-portugal-can-still-be-innovators/>
- Turner, B. S. (1984). *The body and society: Exploration in social theory*. London: Auflage.
- Udry, J. R. (2000). Biological limits of gender construction. *American Sociological Review*, 65, 443-457.
- Udry, R. J. (1994). The nature of gender. *Demography*, 31(4), p. 561-573.
- United Nation Committee on the Rights of the Children. (2013, May 29). *General comment No. 14 (2013) on the right of the child to have his or her best interests taken as a primary consideration (art. 3, para. 1)\**. Tratto da [http://www2.ohchr.org/English/bodies/crc/docs/GC/CRC\\_C\\_GC\\_14\\_ENG.pdf](http://www2.ohchr.org/English/bodies/crc/docs/GC/CRC_C_GC_14_ENG.pdf)
- United Nations, O. o. (s.d.). *Free & Equal Campaign Fact Sheet: Intersex*. Tratto il giorno ottobre 2017 da [www.unfe.org](http://www.unfe.org): [http://www.ohchr.org/Documents/Issues/Discrimination/LGBT/FactSheets/UNFE\\_FactSheet\\_Intersex\\_EN.pdf](http://www.ohchr.org/Documents/Issues/Discrimination/LGBT/FactSheets/UNFE_FactSheet_Intersex_EN.pdf)
- Uslu, R., Öztop, D., Özcan, Ö., Yilmaz, S., Berberoğlu, M., Adiyaman, P., . . . Öcal, G. (2007). Biopsychosocial Variables Associated With Gender of Rearing in Children With Male Pseudohermaphroditism. *Turkish journal of psychiatry*, 18(2), 100.
- Valsiner, J. (2007). *Culture in Minds and Societies: Foundations of Cultural Psychology*. New Delhi: Sage.
- Vangelo di Filippo. (2014). In M. Craveri, *I vangeli apocrifi*. Torino: ET Einaudi.
- Vazquez, F., & Moreno, A. (1997). *Sexo y razon. Una genealogia de la moral sexual en Espana*. Madrid: Akal.

- Verp, M. S., Bombard, A. T., Simpson, J. L., Elias, S., Reynolds, J. F., & Hall, J. G. (1988). Parental decision following prenatal diagnosis of fetal chromosome abnormality. *American Journal of Medical Genetics*, 29(3), 613-622.
- Vilain, E., Achermann, J. C., Eugster, E. A., Harley, V. R., Morel, Y., Wilson, J. D., & Hiort, O. (2007). We used to call them hermaphrodites. *Genetics in Medicine*, 9(2), 65-66.
- Wardhaugh, R., & Fuller, J. M. (2015). Language, gender, and sexuality. In R. Wardhaugh, & J. M. Fuller, *An Introduction to Sociolinguistics* (Settima edizione ed.). Chichester: John Wiley & Sons, Inc.
- West, C., & Zimmerman, D. H. (1987). Doing gender. *Gender & society*, 1(2), 125-151.
- Whitmarsh, I., Davis, A. M., Skinner, D., & Bailey, D. B. (2007). A place for genetic uncertainty: Parents valuing an unknown in the meaning of disease. *Social Science and Medicine*, 65(6), 1082-1093.
- Wieacker, P. (2011). Anomalie dello sviluppo sessuale prenatale. In W.-B. Schill, F. H. Comhaire, & T. B. Hargreave, *Andrologia clinica* (A. Lenzi, & A. M. Isidori, Trad., p. 305-313). Springer Science & Business Media.
- Wiesemann, C. (2010). Ethical guidelines for the clinical management of intersex. *Sexual Development*, 4(4-5), 300-303.
- Wilson, B. R., & Reiner, W. G. (1998). Management of Intersex: A shifting paradigm. *The Journal of Clinical Ethics*, 9(4), 360-369.
- Wilson, R. C., Nimkarn, S., Domic, M., Obeid, J., Azar, M., Najmabadi, H., . . . New, M. I. (2007). Ethnic-specific distribution of mutations in 716 patients with congenital adrenal hyperplasia owing to 21-hydroxylase deficiency. *Molecular genetics and metabolism*, 90(4), 414-421.
- Winkler, M. M., & Strazio, G. (2011). *L'abominevole diritto. Gay e lesbiche, giudici e legislatori*. Milano: Il Saggiatore.
- Wolfe-Christensen, C., Fedele, D. A., Kirk, K., Mullins, L. L., Lakshmanan, Y., & Wisniewski, A. B. (2014a). Caregivers of children with a disorder of sex development: Associations between parenting capacities and psychological distress. *Journal of pediatric urology*, 10(3), 538-543.
- Wolfe-Christensen, C., Fedele, D. A., Kirk, K., Phillips, T. M., Mazur, T., Mullins, L. L., . . . Wisniewski, A. B. (2012). Degree of external genital malformation at birth in children with a disorder of sex development and subsequent caregiver distress. *Journal of urology*, 188(4), 1596-1600.
- Wolfe-Christensen, C., Fedele, D. A., Mullins, L. L., Lakshmanan, Y., & Wisniewski, A. B. (2014b). Differences in anxiety and depression between male and female caregivers of children with a disorder of sex development. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 27(7-8), 617-621.
- Yau, M., Vogiatzi, M., Lewkowitz-Shpuntoff, A., Nimkarn, S., & Lin-Su, K. (2015). Health-Related Quality of Life in Children with Congenital Adrenal Hyperplasia. *Hormone Research in Paediatrics*, 84(3), 165-171.
- Yilmaz, Z., Sahin, F. I., Bulakbasi, T., Yüregir, O. O., Tarim, E., & Yanik, F. (2007). Ethical considerations regarding parental decisions for termination following prenatal diagnosis of sex chromosome abnormalities. *Genetic Counseling*, 19(3), 345-352.
- Young, H. H. (1937). *Genital Abnormalities, Hermaphrodites and Related Adrenal Disorders*. Bailliere, Tindall & Cox.
- Zainuddin, A. A., Grover, S. R., Shamsuddin, K., & Mahdy, Z. A. (2013). Research on quality of life in female patients with congenital adrenal hyperplasia and issues in developing nations. *Journal of pediatric and adolescent gynecology*, 26(6), 296-304.

## APPENDICE A



**COMITATO ETICO DELLA RICERCA PSICOLOGICA (AREA 17)**  
Dipartimenti/Sezione di Psicologia - Università di Padova  
Via Venezia 8, 35131, Padova  
FAX. +39-0498276600, Email: [comitato.etico17@gmail.com](mailto:comitato.etico17@gmail.com); Sito WEB:  
<http://ethos.psy.unipd.it/>

**Protocollo:** 1935 (SOSTITUISCE IL N.1886)

**Data:** 28/05/2016

**Numero Univoco:** 2AFE2BE910409A5318314273D288C735

**Scopo:** Richiesta di parere

**Titolo:** Essere genitori: ricerca esplorativa con genitori di bambini e ragazzi con variazioni dello sviluppo del sesso.

**Proponente**

**Cognome e nome:** Prandelli Marta

**Ruolo:** Dottorando

**e-mail:** marta.prandelli@studenti.unipd.it

**Area:** Psicologia sociale e sociologia

**(se altro):**

**Ricercatori partecipanti:** 3

Prandelli Marta, responsabile della ricerca e Dottoranda in Scienze Sociali, Università degli Studi di Padova  
Testoni Ines, Tutor del corso di dottorato in scienze sociali e Professore associato, Università degli Studi di Padova

**Parole chiave:**

1 - Genitorialità

2 - Intersex/DSD

3 - Ricerca esplorativa

**Tipologia di ricerca:** Ricerca applicata

**Il Comitato Etico, dopo attento esame delle informazioni fornite dal proponente, esprime parere positivo riguardante gli aspetti etici del progetto.**

**The project has been approved by the Ethical Committee for the Psychological Research of the University of Padova.**

Padova, 07/12/2016

Per il Comitato Etico dell'area 17

Il Presidente

*Terese Tansini*

Il Segretario

*Romulo Gallo*



## APPENDICE B

## Studi esclusi dalla revisione sistematica della letteratura

<b>Anno</b>	<b>Autore/i</b>	<b>Motivazione (modello SPIDER)</b>
1972	Kreisler, L	Lingua non inglese (Francese)
1979	Anonymous	Studio non empirico (R), Assenza Genitori/Caregiver (S)
1979	Farrant, W. & Hulten, M.	Studio non empirico (R), Assenza Genitori/Caregiver (S)
1979	Wilkinson, S.	Studio non empirico (R), Assenza Genitori/Caregiver (S)
1979	Robinson, A., Lubs, H.A., Nielsen, J. & Sorensen, K.	Impossibile da recuperare
1981	Wray, H. Linton ; Freeman, Mahlon V.R. & Ming, Pen-Ming L.	Studio non empirico (R)
1984	Ferguson-Smith MA & Yates JR.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
1984	Di Grande, A.	Studio non empirico (R)
1986	Connor, J. M.	Studio non empirico (R)
1988	Fromantin, M., Picard, J., & Jacq, J.	Impossibile da recuperare
1988	Carothers, A. D., & Filippi, G.	Fattori non psicosociali/esperienziali (E)
1989	Nielsen, J.	Studio non empirico (R)
1991	Mullins, L. L., Lynch, J., Orten, J., & Youll, L. K.	Studio non empirico (R)
1991	Nielsen, J., & Wohlert, M.	Studio non empirico (R)
1993	Palmer, S., Spencer, J., Kushnick, T., Wiley, J. & Bowyer, S.	Assenza Genitori/Caregiver (S), Situazioni cliniche altre (PI)
1994	Slijper, FME, Drop, SLS, Molenaar, JC, & Scholtmeijer, RJ	Studio non empirico (R)
1996	Drake, H., Reid, M., & Marteau, T.	Studio non empirico (R)
1998	Preves, E.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
1999	Mansfield, C., Hopfer, S, & Marteau, T. M.	Revisione della letteratura (D)
2000	Statham, H., Solomou, W., & Chitty, L.	Studio non empirico (R)
2002	Linden, M. G., Bender, B. G. & Robinson, A.	Studio non empirico (R)
2002	Feder, E. K.	Studio non empirico (R)
2002	Hall, S., Marteau, T. M., Limbert, C., Reid, M., Feijóo, M., Soares, M., ... & Verschuuren-Bemelmans, C.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
2002	Linden, M. G., Bender, B. G	Studio non empirico (R)

## Di fronte alla variazione - Appendice B

2003	Hall, S., Abramsky, L. & Marteau, TM	Assenza Genitori/Caregiver (S)
2004	Eugster E.A.	Studio non empirico (R)
2004	Simmonds, M.	Studio non empirico (R)
2005	Lee P.A., Houk C.P.	Studio non empirico (R)
2005	Weyman, N.	Impossibile da recuperare
2006	Richter-Appelt, H., Brinkmann, L., & Schützmann, K.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
2006	Lev, A. I.	Studio non empirico (R)
2006	Ude-Koeller S., Müller L., Wieseemann C.	Studio non empirico (R)
2006	Riskin, A.; Koren, I.; Bader, D.; Grün, M.; Dar, H.; Leibovitz, Z.; Kugelman, A. & Hiort, O.	Studio non empirico (R)
2006	Bosinski H.A.G.	Lingua non inglese (Tedesco)
2006	Weil E.	Studio non empirico (R)
2007	Gurney K.	Studio non empirico (R)
2007	Kleinemeier, Eva; Werner-Rosen, Knut; Juergensen, Martina; Thyen, Ute	Impossibile da recuperare
2007	Eldahdah, L. T., Ormond, K. E., Nassar, A. H., Khalil, T., & Zahed, L. F.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
2008	Karkazis, Katrina	Studio non empirico (R)
2008	Rajon A.M.	Studio non empirico (R)
2009	Van Hoecke E.	Studio non empirico (R)
2009	Murray S.	Studio non empirico (R)
2009	Zeiler K., Wickström A.	Studio non empirico (R)
2010	Malmqvist, Erik; Zeiler, Kristin	Studio non empirico (R)
2010	Stout, S. A., Litvak, M., Robbins, N. M., & Sandberg, D. E.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
2010	Uslan S.S.	Studio non empirico (R)
2010	Bruining, H., van Rijn, S., Swaab, H., Giltay, J., Kates, W., Kas, M.J., van Engeland, H. & de Sonnevile, L.,	Fattori non psicosociali/esperienziali (E)
2010	Bak, C. W., Song, S. H., Yoon, T. K., Kang, K. M., Choi, Y. S., & Shim, S. H.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
2011	Harris R.M., Frader J.	Studio non empirico (R)
2011	Macedo, A., Liguori, R., Ottoni, S. L., Garrone, G., Damazio, E., Mattos, R. M., & Ortiz, V.	Fattori non psicosociali/esperienziali (E)
2011	Hensman, J., Edwards, A., Thirlaway, K., & Procter, A.	Impossibile da recuperare

## Di fronte alla variazione - Appendice B

2011	Girardin, C. M., & Van Vliet, G.	Revisione della letteratura (D)
2012	Canguçu-Campinho, A.K., Bastos, A.C., Lima, I. M.,Chaves, S. S.	Studio non empirico (R)
2012	Gueniche, K., & Polak, M.	Lingua non inglese (Francese)
2012	Magritte E.	Studio non empirico (R)
2012	Nelson, P.A., Caress, A.L., Glenney, A.M., & Kirk, S.A.	Situazioni cliniche altre (PI)
2012	Massara, D., Manzon, M., Cavarretta, M. R., Einaudi, S., Lala, R.	Lingua non inglese (Italiano), Studio non empirico (R)
2012	Wisniewski, A. B	Studio non empirico (R)
2012	Jeon, K. C., Chen, L. S., & Goodson, P.	Revisione della letteratura (D)
2013	Gupta K., Freeman S.M.	Studio non empirico (R)
2013	Streuli J.C., Vayena E., Cavicchia-Balmer Y., Huber J.	Assenza Genitori/Caregiver (S)
2013	Lalatta, F. & Tint, G.S.	Studio non empirico (R)
2013	Hemesath T.P.	Lingua non inglese (Portoghese)
2013	Zainuddin, A. A., Grover, S. R., Shamsuddin, K., & Mahdy, Z. A.	Revisione della letteratura (D) Assenza Genitori/Caregiver (S)
2013	Tamar-Mattis A., Baratz A., Baratz Dalke K., Karkazis K.	Studio non empirico (R)
2013	Lalatta, F., & Tint, G. S.	Studio non empirico (R)
2014	Sandberg, D. E., Mazur, T.	Studio non empirico (R)
2015	Griffiths J.	Studio non empirico (R)
2015	Wisniewski A.B., Sandberg D.E.	Studio non empirico (R)
2015	Wisniewski A.B., Sandberg D.E.	Studio non empirico (R)
2015	De Luca, P. R., Dicé, F., & Freda, M. F.	Lingua non inglese (Italiano)
2015	Cutas, D., & Hens, K.	Studio non empirico (R)
2016	Dotters-katz, S. K., Humphrey, W. M., Senz, K. L., Lee, V. R., Shaffer, B. L., & Caughey, A. B.	Fattori non psicosociali/esperienziali (E)

---

## APPENDICE C

### Categorie delle matrici utilizzate per condurre la revisione sistematica della letteratura

**Matrice 1.** Categorie utilizzate per estrapolare dati dagli studi presenti nel corpus della revisione sistematica della letteratura

---

#### Dati identificativi

---

**N:** Numero dell'articolo

**Etichetta ombrello:** inquadramento del termine ombrello usato da autore/i per identificare la/e variazione/i dello sviluppo del sesso biologico prese in considerazione nello studio. Sono state individuate 5 termini ombrello: DSD, GA (Genital Ambiguities), Specific (Diagnosi specifica, l'autore/gli autori non usano termini ombrello), Intersex, DSD/Intersex)

**Etichetta specifica:** definisce le diverse etichette specifiche con cui vengono definite le etichette ombrello dagli autori (e.g. sotto l'etichetta ombrello GA rientrano le etichette specifiche anomalia genitale, ambiguità genitale, genitali ambigui...)

**Classificazione:** definisce quali diagnosi specifiche vengono prese in considerazione all'interno dello studio.

---

#### Metodi di ricerca

---

**Database:** definisce se l'articolo è stato trovato attraverso la prima ricerca nei Database o la seconda ricerca nei Database.

**Citato da altri:** definisce se lo studio è stato citato nella letteratura di altri articoli trovati nel database o da altre fonti (siti web specializzati o database tesi).

---

#### Dati bibliografici

---

**Anno:** riporta l'anno di pubblicazione.

**Autori:** riporta chi sono gli autori (Cognome, Nome).

**Titolo:** riporta il titolo dello studio.

**Rivista:** riporta il giornale in cui è stato pubblicato lo studio se è un articolo o il titolo del libro nel caso lo studio sia un capitolo di una raccolta.

**Volume:** riporta il numero del volume della rivista in cui è stato pubblicato l'articolo.

**Issue:** riporta l'issue in cui è stato pubblicato l'articolo.

**Abstract:** riporta l'abstract dello studio, se esistente.

**DOI:** riporta, se presente, l'identificatore dell'oggetto digitale (*Digital Object Identifier*) dell'articolo.

**Tipo di documento:** riporta se il documento è un articolo di giornale, abstract, report di una conferenza, un poster, una tesi, un capitolo di un libro o una presentazione orale.

**Area di riferimento:** macro area disciplinare a cui afferisce la rivista scientifica.

**Specializzazione:** definisce la specializzazione della disciplina a cui afferisce la rivista scientifica. Questo dato è estrapolato dalla categoria *Journal Specialisation* di ISI Web of Knowledge.

---

#### Indici bibliometrici e dati inerenti

---

---

**Scopus:** riporta il citation index della pubblicazione secondo il database di Scopus.

**PsycINFO:** riporta il citation index della pubblicazione secondo il database di PsycINFO.

**WOS:** riporta il citation index della pubblicazione secondo il database di ISI Web of Knowledge.

**Scholar:** riporta il citation index della pubblicazione secondo Google Scholar.

**Peer reviewed:** definisce se la pubblicazione è stata sottoposta al processo di *peer review*.

---

#### **Dati dello studio**

---

**Dove:** definisce dove lo studio è stato condotto.

**Obiettivo:** definisce l'obiettivo principale dello studio come indicato nell'abstract o nel testo della ricerca.

**Focus:** definisce su chi è focalizzato l'obiettivo della ricerca (genitori, bambino/a o team/medico) e l'area di interesse generale.

**Temi:** parole chiave che descrivono il tema specifico di interesse in cui rientra l'obiettivo dello studio

**Obiettivi a lungo termine:** definisce gli obiettivi a lungo termine eventualmente indicati dagli autori.

**Quant/Quali:** definisce il paradigma della ricerca adottato per condurre lo studio (qualitativo, quantitativo, misto)

**Design:** definisce il disegno di ricerca (longitudinale, retrospettivo, prospettivo, comparativo, esplorativo, single case...) eventualmente riportato dagli autori

**Raccolta dati:** definisce i metodi della ricerca come indicati nell'abstract o nel testo della ricerca.

**Tecnica:** definisce quale tecnica specifica è stata utilizzata nella ricerca (intervista, analisi secondaria, test, questionario, colloquio, focus group o multitecnica).

**Tipologia:** Specifica tipologia di tecnica utilizzata nella ricerca, come esplicitato all'interno dell'abstract o del testo.

---

#### **Caratteristiche dello studio**

---

**Parte di un progetto più ampio:** specifica di quale studio più ampio fa eventualmente parte la ricerca

**Fasi:** definisce le eventuali fasi dello studio in generale

**Amministrazione:** definisce in che modo sono stati amministrati il metodo della ricerca ai partecipanti

**Chi raccoglie i dati:** definisce chi ha raccolto i dati

**Multidisciplinary team:** definisce l'eventuale presenza di un team multidisciplinare

**Analisi primaria o secondari :** definisce se i dati utilizzati sono stati raccolti appositamente per la ricerca o se sono stati estrapolati da ricerche o database precedenti.

**Analisi:** definisce come vengono analizzati i dati analisi (es. statistica, contenuto, tematica...)

**Eleggibilità:** definisce i criteri di inclusione dei partecipanti

**Reclutamento:** definisce in che modo e luogo è stato condotto il reclutamento dei partecipanti

**Ricompensa:** definisce se è stata data una ricompensa ai partecipanti e l'eventuale valore

**Campione:** definisce il numero e il gruppo di riferimento del campione (es. famiglie, famiglie + medici, famiglie più familiari)

**Studi comparativi con altre diagnosi:** definisce se nel campione vengono incluse altre diagnosi con cui è stata fatta una comparazione

**Caratteristiche dei partecipanti:** definisce le caratteristiche dei partecipanti oltre a quelle già definite dai criteri di inclusione

---

**Dati dei genitori**

**M/D:** definisce se sono studi condotti con madre, padre, entrambi, o altri . Viene utilizzato Both per mamma e papa e MD se vi è la presenza di altri caregivers.

**N coppie:** definisce il numero di coppie

**N mamme:** definisce il numero di mamme, se presente

**Metà media mamme:** definisce l'età media delle madri, se presente

**N papà:** definisce il numero di padri , se presente

**Età media padri:** definisce l'età media dei padri, se presente

**N caregivers:** definisce il numero dei caregivers (es. nonne) , se presenti

**Età media dei caregivers:** definisce l'età media dei caregivers, se presente

---

**Dati dei bambini**

**N bambini** definisce il numero dei bambini, se presente

**Età media dei bambini:** definisce l'età media dei bambini, se presente

**Ricerca-intervento**

**Autore:** definisce chi attua l'eventuale azione di ricerca-intervento

**Descrizione dell'intervento:** definisce la fasi dell'eventuale ricerca-intervento.

**Controllo:** definisce il gruppo di controllo se presente

**Come è messo in atto l'intervento:** definisce il modo in cui viene messa in atto la ricerca-intervento.

**Durata:** definisce la durata della ricerca-intervento

**Come e perché viene messo in atto l'intervento:** definisce il motivo per cui viene sviluppato l'intervento.

---

**Risultati**

**Risultati:** definisce i risultati dello studio (dall'abstract)

**Conclusioni:** definisce le conclusioni dello studio (dall'abstract)

**Deragliamento dei risultati:** definisce se i risultati prendono un'altra direzione rispetto alle aspettative.

**Forze e limiti dello studio:** definisce quali sono le forze e i limiti della ricerca

**Approvazione del comitato etico:** definisce se nello studio è stata ottenuta l'approvazione del comitato etico (x se sì, più descrizione)

---

**Matrice 2. Categorie riguardanti gli autori degli studi del corpus**

---

**Autori**

**Nome:** cognome e nome completo dell'autore;

---

---

**Affiliazione:** affiliazione dell'autore, come indicata all'interno dello studio;

**Luogo:** Paese e città di affiliazione, come indicata all'interno dello studio;

**Ruolo:** ruolo dell'autore e campo di lavoro;

**Numero di pubblicazioni:** numero totale di pubblicazioni presenti nel corpus scritte dell'autore;

**Art. N °:** numero/i identificativo/i della/e pubblicazione/i dell'autore presente/i nel corpus (prima colonna della Matrice 2);

**Aut. N °:** posizione occupata dall'autore nell'elenco autori della pubblicazione;

**Anno:** anno di pubblicazione di ogni pubblicazione scritta dall'autore presente nel corpus (le prime pubblicazioni vanno prima).

---

## APPENDICE D

## Presentazione del quadro metodologico degli studi analizzati nella revisione sistematica della letteratura

Anno	Primo autore/trice	Gruppo	Approccio	Disegno	Metodo	Tipologia
2001	Abramsky	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Questionario	Non specificato
2006	Armstrong	VCF	Quantitativo	ND	Questionario	Questionario ad hoc domande chiuse e aperte
2012	Ataman	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Intervista telefonica
2010	Balkan	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Intervista
2015	Bennecke	VCF	Quantitativo	Valutazione clinica	Multitecniche	Questionario, Test standardizzato
2015	Binet.	VCF	Quantitativo	Retrospettivo	Questionario	Intervista direttiva
				Case study		
1984	Borelli	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Non specificato
2014	Bourke	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Semi-strutturata in profondità
2014	Boyse	VCF	Qualitativo	Descrittivo Retrospettivo	Intervista	Telefonica
1992	Bregani	VCF	Qualitativo	Comparativo	Colloquio	
2004	Brun	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Questionario
2015	Ching	VCF	Quantitativo	ND	Multitecniche	Survey, Analisi secondaria
2000	Christian	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
1989	Clayton-Smith	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2006	Clementi	SCA	Quali/Quanti	Esplorativo	Multitecniche	Intervista STAI-Y2: Spielberg State Trait Inventory, EPQ: Eysenck Personality Questionnaire
2016	Close	SCA	Quali/Quanti	Misto	Multitecniche	Intervista semi-strutturata, Questionario online
2009	Crawford	VCF	Quantitativo	Retrospettivo	Test standard	PedsQL quality-of-life, parent-report gender identity questionnaire for children.
2011	Crissman	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	A risposta aperta
2004	Dayner	VCF	Qualitativo	ND	Questionario	Questionario ad hoc
2014	de Silva	VCF	Quantitativo	ND	Test standard	CES-D: Centre for Epidemiological Studies- Depression scale



Di fronte alla variazione - APPENDICE D

2015	Dennis	SCA	Quali/Quanti	Esplorativo	Questionario	Survey online
1990	Drugan	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2007	Duguid	VCF	Quali/Quanti	ND	Multitecniche	PSI: Parenting Stress Index, Coping Health Inventory for Parents Intervista semi-strutturata
1996	Evans	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
1995	Faust	SCA	Quantitativo	Esplorativo	Test standard	FES: Family Environment Scale, Ways of Coping Scale, BDI: Beck Depression Inventory
2010	Fedele	VCF	Quantitativo	Comparativo Cross sectional	Test standard	BDI-2: Beck Depression Inventory 2nd, BAI: Beck Anxiety Inventory, PPS: Parent Protection Scale, CVS: Child Vulnerability Scale, PSI/SF: Parenting Stress Index/Short form
2003	Forrester	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2015	Freda	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Semi-strutturata
2008	Friedrich	VCF	Qualitativo	ND	Multitecniche	Colloquio Questionario soddisfazione team medico e psicologico, conoscenza della diagnosi, QoL e ruolo di genere
2005	Gallacher	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Strutturata in profondità
2016	Gies	SCA	Quantitativo descrittivo	Esplorativo	Questionario	Questionario ad hoc
2014	Gilban	VCF	Quantitativo	Cross Sectional	Test standard	Child Health Questionnaire - PF50
2008	Gough	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Semi-strutturata
2016	Gratton	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Focus Group	
2011	Gruchy	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2014	Gruchy	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2016	Gruchy	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2010	Gupta	VCF	Qualitativo	Follow up	Intervista	Non specificato
2004	Hamamy	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2013	Hawkins	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2013	Herrig	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Semi-strutturata in profondità
1987	Holmes-Siedle	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	

Di fronte alla variazione - APPENDICE D

2011	Hullmann.	VCF	Quantitativo	Comparativo Cross sectional	Test standard	PPS, PSI/SF
2014	Idris.	VCF	Quantitativo	ND	Multitecniche	Colloquio, Analisi secondaria, Test standardizzato
2006	Julka	VCF	Quantitativo	ND	Questionario	Questionario ad hoc sui fattori che influenzano la scelta di assegnazione del sesso
2006	Jurgensen	VCF	Qualitativo	Case Study	Multitecniche	Intervista Narrativa, Parent report questionnaire, PSI/SF german
2014	Jürgensen	VCF	Quantitativo	Retrospettivo case study	Multitecniche	Intervista, Test standardizzato
2002	Kim	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Questionario
2011	Kirk	VCF	Quantitativo	Comparativo Cross Sectional	Test standard	PPS, CVS, PSI/SF
2012	Kogan	VCF	Qualitativo	Pilota	Intervista	Non specificato
2001	Le Maréchal	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Semi-strutturata
2004	Lee	VCF	Qualitativo	Case Study	Intervista	Non specificato
2003	Lee	VCF	Quantitativo	ND	Questionario	Questionario ad hoc a risposta multipla
2008	Liao	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2015	Lin-Su	VCF	Qualitativo	Osservazione	Questionario	Survey sulle opinioni della nuova nomenclatura (DSD)
2012	Lorenzo	VCF	Quantitativo	Prospettivo	Test standard	DCS: Decisional Conflict Scale e sottoscale
2014	Lorenzo	VCF	Quantitativo	Follow up	Test standard	DRS: Decisional Regret Scale
2009	Lux	VCF	Qualitativo	Esplorativo	Multitecnica	Colloquio, Questionari, Test
2002	Marteau	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
1998	Meschede	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2004	Mezei	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Questionario survey
2015	Mitchelhill	VCF	Quantitativo	ND	Test ad hoc	CAHKAQ: CAH Knowledge Assessment Questionnaire
2004	Myers	VCF	Qualitativo	Case Study	ND	ND
2015	Oliveira	VCF	Quantitativo	Cross sectional	Multitecniche	Intervista, Questionario
2008	Osifo	VCF	Quantitativo	Prospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Intervista
				Retrospettivo		
2009	Osifo	VCF	Qualitativo	Prospettivo	Intervista	Non specificato

Di fronte alla variazione - APPENDICE D

2014	Pasterski	VCF	Quantitativo	Esplorativo comparativo	Test standard	IES-R: Impact of Events Scale Revised, Cognitive and Emotional Responses
2015	Pasterski	VCF	Quantitativo	ND	Multitecniche	Intervista, Questionario
2000	Perrotin	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
1998	Petrucelli	SCA	Quantitativo descrittivo	Esplorativo	Intervista	Telefonica
2011	Pieters	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Semi-strutturata
1983	Puck	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Non specificato
2007	Quadrelli	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Intervista telefonica
2004	Reinecke	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Semi-strutturata in profondità
1989	Robinson	SCA	Quantitativo descrittivo	Esplorativo	Colloquio	
1992	Robinson	SCA	Quantitativo descrittivo	Longitudinale Follow up	Multitecniche	Colloquio, Questionario
2015	Rolston	VCF	Quantitativo	Cross Sectional	Questionario	Questionario ad hoc sulla percezione di stigma legato al DSD
2001	Sagi	SCA	Quantitativo	Esplorativo Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Intervista semi-strutturata
2013	Samango-Sprouse	SCA	Quantitativo	Esplorativo Retrospettivo	Multitecniche	Analisi secondaria, Test standardizzato
2011	Sandberg	VCF	Qualitativo	ND	Focus Group	
2008a	Sanders	VCF	Qualitativo	Esplorativo narrativo	Intervista	Narrativa in profondità
2008b	Sanders	VCF	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Narrativa in profondità
2009	Sanders	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Narrativa in profondità
2011	Sanders	VCF	Qualitativo	Narrativo	Intervista	Narrativa in profondità
2012	Sanders	VCF	Qualitativo	Narrativo	Intervista	Narrativa in profondità
2008	Santos	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	Semi-strutturata
2006	Shaffer	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2008	Shaw	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2014	Simoes	VCF	Quali/Quanti	ND	Multitecniche	Intervista, Questionario
2000	Slijper	VCF	Quantitativo	Comparativo	Multitecniche	Test standardizzato, Intervista
2002a	Starke	SCA	Qualitativo	Retrospettivo	Intervista	Semi-strutturata
2002b	Starke	SCA	Quali/Quanti	Esplorativo	Intervista	Non specificato
2003	Starke	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Non specificato

Di fronte alla variazione - APPENDICE D

2015	Suorsa	VCF	Quantitativo	Prospettivo	Test standard	Cosmetic Appearance Rating Scale, BAI, BDI-2, SF-36, PPUS: Parent Perception of Uncertainty Scale, IES-R
2005	Sutton	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Multitecniche	Intervista, Test standardizzato
2006	Sutton	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Semi-strutturata
2015	Suzumori	SCA	Quantitativo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
1986	Tannenbaum	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2010	Tarani	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2007	Uslu	VCF	Qualitativo	ND	Intervista	History interview
1988	Verp	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	
2013	Visootsak	SCA	Quantitativo descrittivo	Esplorativo	Questionario	Survey 10 item
2007	Whitmarsh	SCA	Qualitativo	Esplorativo	Intervista	Non specificato
2014b	Wolfe-Christensen	VCF	Quantitativo	ND	Multitecniche	Analisi secondaria, Test standardizzato
2012	Wolfe-Christensen	VCF	Quantitativo	Cross Sectional	Test standard	BDI-2, BAI, Prader
2014a	Wolfe-Christensen	VCF	Quantitativo	ND	Test standard	CVS, PPS, PSI/SF, BAI, BDI-2
2015	Yau	VCF	Quantitativo	ND	Test standard	PedsQL 4.0 parent proxy report
2008	Yilmaz	SCA	Quantitativo descrittivo	Retrospettivo	Analisi secondaria	

## APPENDICE E

### Traccia dell'intervista biografica (racconto di vita) dialogica

Momenti di vita	Domanda d'apertura e rilanci	Domande specifiche
<i>Gravidanza</i>	Mi racconta di quando ha scoperto di aspettare <i>Nome</i> ?	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Durante la gravidanza, le sue fantasie, i suoi dubbi...</li> <li>2) Mi racconta la prima volta che ha comunicato LA notizia a qualcuno E suo marito/moglie? E i suoi genitori? E i suoi figli? E i suoi fratelli/sorelle? E i suoi amici</li> <li>3) Un giorno va a fare la prima ecografia... E quando è tornato/a a casa? Sua moglie...? / suo marito...?</li> <li>4) Durante la gravidanza, mi racconta di una situazione in cui è avvenuto qualcosa che già si aspettava e una situazione che l'ha sorpresa? Rilancio: Una situazione che si aspettava e una situazione che l'ha sorpresa...</li> <li>5) Vorrei che mi raccontasse dei preparativi... [Se parla del fare] - E lei? [Se parla di sé] – E le cose materiali, quello che avete fatto?</li> <li>6) E l'ultima visita prima del parto?</li> <li>7) Cosa c'è di simile e cosa di differente tra questa e le altre gravidanze che ha avuto?</li> </ol>
<i>Nascita</i>	E a un certo punto arriva il giorno del parto...	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) È nato/a <i>Nome</i> Se va troppo avanti: Possiamo tornare al momento in cui è nato <i>Nome</i>...? Se non ne parla: E lei in quella situazione? E suo marito/moglie? E le altre persone che erano presenti? E i suoi genitori?</li> </ol>

- Inizio iter diagnostico*
- E a un certo punto viene fuori che *Nome*...
- [Rilancio] Ha delle particolarità...
- 2) A un certo punto siete usciti dall'ospedale...  
E le altre persone che erano presenti?  
\*Attenzione alle singole scene, ad es. cosa succede se lei esce dall'ospedale e il bambino no\*
- 1) *Le cose a un certo punto si ingarbugliano*...  
E lei in quella situazione?  
E suo marito/moglie in quella situazione?  
E *Nome* in quella situazione?  
E lei nei confronti di *Nome*?  
E suo marito/moglie nei confronti di *Nome*?
- 2) (Mi racconta) il primo incontro con un medico / (Dottor. ....)?  
E lei in quella situazione?  
E suo marito/moglie in quella situazione?  
E *Nome* in quella situazione?  
E lei nei confronti di *Nome*?  
E suo marito/moglie nei confronti di *Nome*?  
E la sua famiglia? E i suoi amici?
- 3) Esce dall'incontro con il medico e ne parla con qualcuno... Mi racconta?  
E *Nome* in quella situazione?  
E suo marito/moglie? E la sua famiglia? E i suoi amici?
- 4) (Mi racconta) l'ultimo incontro con un medico / (Dottor. ....)?  
E lei in quella situazione?  
E *Nome* in quella situazione?  
E suo marito/moglie? E la sua famiglia? E i suoi amici?

- 5) C'è qualcosa di simile o differente tra questi due incontri che mi ha raccontato e altri analoghi?
- 6) Mi racconta di una situazione di collaborazione con un medico e una situazione in cui questa non c'è stata?
- 7) Mi racconta di momenti in cui tutto è filato liscio e si sentiva a suo agio e momenti in cui è stata incerta e non sapeva cosa fare?  
E in ospedale?

*Test/Visite*

Arrivano poi i momenti delle analisi, dei test, degli incontri con quell'esperto o quell'altro...

[Rilancio] Di fare test/incontrare degli esperti

- 1) Mi racconta la prima volta che le hanno parlato di (nome di un test)?
- 2) Mi racconta di altri momenti in cui si è sentita così?
- 3) Mi racconta di un momento in cui tutto è andato liscio e un momento in cui ha sentito che qualcosa non andava?  
E lei in quella situazione?  
E suo marito/moglie?  
E *Nome*?
- 4) Mi racconta della prima volta che le hanno consigliato di andare da un (nome dell'esperto)?
- 5) Mi racconta di un momento in cui tutto è andato liscio e un momento in cui ha sentito che qualcosa non andava?  
E lei in quella situazione?  
E suo marito/moglie?  
E *Nome*?
- 6) Mi racconta di momenti in cui tutto è filato liscio e si sentiva a suo agio e momenti in cui è stata incerta e non sapeva cosa fare?
- 7) Mi racconta di altri momenti in cui si è sentita così?

*Farmaci/Interventi* Vorrei che ora parlassimo delle terapie...

- 1) Mi racconta della prima volta che le hanno parlato della terapia?  
E lei in quella situazione?  
E suo marito/moglie?  
E *Nome* in quella situazione?  
E lei nei confronti di *Nome*?
- 2) Mi racconta del momento in cui tutto è stato chiaro e di un momento in cui le cose sono sembrate un po' ingarbugliate?

*Ambienti e persone esterne al nucleo familiare* Finora non abbiamo parlato di altri ambienti... La scuola, gli amici di *Nome*, i vostri amici... in tutta questa esperienza?

- 1) *E in questa esperienza, ci sono stati momenti in cui si è sentita in cui tutto filava liscio con suo marito/moglie e i momenti in cui ci sono stati momenti di tensione?*

[Rilancio] Richiamo su cosa/chi non si sofferma

*Altri genitori con bambini/e con variazioni dello sviluppo del sesso biologico* Mi racconta di un momento in cui ha incontrato altri genitori?

- Se li hanno incontrati:
- 1) Mi racconta il primo incontro con loro?  
E lei in quella situazione?  
E suo marito/moglie?
  - 2) Mi racconta l'ultimo incontro con loro?  
E lei in quella situazione?  
E suo marito/moglie?
- Se non li hanno incontrati:
- 1) (riprendi la loro frase)...?



E suo marito/moglie?

E *Nome*...?

*L'ambiente  
associativo*

A un certo punto entra in contatto con  
l'associazione... e?

- 1) Mi racconta il primo incontro con loro?
- 2) Mi racconta l'ultimo incontro con loro?
- 3) Mi racconta un momento in cui si è sentito a suo agio e un momento in cui era incerto e le cose le sembravano ingarbugliate?

*Chiusura  
domande  
biografiche*

Abbiamo parlato di un lungo percorso, prima  
di avviarci verso la conclusione...

- 1) Mi racconta di una situazione in cui si è sentita a suo agio nel parlare di questo e di una in cui non si è sentita a suo agio?  
E i suoi genitori? E la sua famiglia? E suo marito/moglie?  
E *Nome* in quella situazione?

*Cambio stile di  
domanda*

Prima di concludere, le farei altre domande  
un po' diverse da quelle che le ho appena  
fatto

- 1) Ci sono delle cose che suo marito/moglie ha fatto e che avrebbe preferito non facesse e delle cose che invece suo marito/moglie non ha fatto che lei avrebbe preferito facesse?
  - 2) Immagini di avere una bacchetta magica... cosa cambierebbe dei momenti che mi ha raccontato o di quello di cui non abbiamo parlato?
  - 3) Che cosa lei direbbe oggi a una madre/padre che si viene a trovare nella sua stessa situazione?
  - 4) ...E cosa si direbbe, se potesse incontrare il sé stesso/a all'inizio di questa esperienza?
  - 5) Intorno alle tematiche dello sviluppo della sesso ci sono opinioni / orientamenti / modi di pensare differenti, qual è attualmente la sua idea?  
[Rilancio], solo DOPO aver ascoltato la risposta  
Altri usano altri nomi: intersessualità, Disordini dello Sviluppo del Sesso, Anomalie dello sviluppo del sesso, Ermafroditismo...
-

## APPENDICE F

### Lettera di presentazione della ricerca inviata dai *gatekeeper* ai possibili genitori interessati alla ricerca

Gentile Famiglia [*Cognome1 Cognome2*],

Sono la Dott.ssa Marta Prandelli e, come dottoranda dell'Università di Padova, sto svolgendo una ricerca con famiglie che si sono rivolte [*ai servizi/all'associazione*] per necessità specifiche legate allo sviluppo dei propri figli. Vi scrivo in quanto genitori di [*Nome*] per presentarvi il progetto che vorrei portare avanti insieme a voi.

L'obiettivo della ricerca è comprendere quali aspetti aiutano e quali rendono difficile l'essere genitore. L'intento di questo lavoro è essere utile a voi, ai vostri figli e ad altre famiglie in futuro.

Le linee principali della ricerca sono le seguenti:

Un primo incontro individuale con ciascun genitore nell'arco di una stessa giornata, riguardante le vostre esperienze in quanto genitori. L'incontro individuale può avvenire anche con un solo genitore;

Il giorno, l'orario e il luogo dell'incontro verranno concordati con voi e si svolgeranno al di fuori [*dell'ospedale/associazione*], anche in diverse regioni italiane;

Al termine del percorso, per chi desidera partecipare, è previsto un evento in cui sarà possibile conoscersi tra genitori e parlare insieme delle conclusioni della ricerca.

Tutto il materiale verrà utilizzato per fini esclusivamente conoscitivi e di ricerca. Tutto ciò che vorrete condividere con me rimarrà confidenziale e protetto da anonimato.

Per avere maggiori chiarimenti potete contattarmi via email ([marta.prandelli@studenti.unipd.it](mailto:marta.prandelli@studenti.unipd.it)) oppure via telefono (339\*\*\*\*\*) dalle ore 10 alle ore 19.

Vi ringrazio per la vostra attenzione e vi auguro una buona giornata,

Marta Prandelli  
Dottoranda in Scienze Sociali  
Dipartimento di Filosofia, Sociologia, Pedagogia e Psicologia Applicata  
Università degli Studi di Padova

## APPENDICE G

### Consenso informato e scheda anagrafica compilate dai genitori intervistati

Gentile Genitore,

La sottoscritta Marta Prandelli, in qualità di dottoranda presso il Corso di Dottorato in Scienze Sociali dell'Università degli Studi di Padova, informa di quanto segue:

1. La presente ricerca si inserisce all'interno di un progetto di dottorato condotto dalla Dott.ssa Marta Prandelli con l'obiettivo di esplorare le reti, il contesto socioculturale, le relazioni con le istituzioni e le rappresentazioni dei genitori che si sono rivolti ai servizi per necessità specifiche legate allo sviluppo dei propri figli. Gli incontri individuali con ciascun genitore avranno una durata variabile e si svolgeranno nell'arco della stessa giornata;
2. I colloqui verteranno sull'approfondimento e la raccolta di pensieri, emozioni e opinioni dei genitori riguardanti i temi affrontati, stimolando la condivisione e il dialogo tra intervistatore e intervistato;
3. Ai sensi dell'art. 23 del D.Lgs. 196/03, tutto il materiale raccolto verrà utilizzato per fini esclusivamente conoscitivi, di ricerca e didattici. I dati verranno mantenuti confidenziali durante la trascrizione ed elaborazione del materiale raccolto;
4. I/le partecipanti potranno ritirarsi dalla ricerca in qualsiasi momento e per qualsiasi motivo tramite comunicazione diretta alla Dott.ssa Marta Prandelli. Il consenso può essere revocato in qualsiasi momento senza fornire motivazione alcuna, senza incorrere in penalizzazione e ottenendo il non utilizzo dei dati raccolti;
5. gli incontri saranno audio registrati a soli scopi conoscitivi, di ricerca e didattici. In caso di utilizzo del materiale raccolto per comunicazioni scientifiche, i dati saranno resi anonimi e privati di ogni elemento utile a ricondurli alla persona;
6. Al termine della ricerca, per chi desidera partecipare, è previsto un evento in cui sarà possibile conoscersi tra genitori e discutere insieme delle conclusioni della ricerca.

La ricerca si atterrà al rispetto del Codice Deontologico degli Psicologi Italiani e al segreto professionale.

Firmando il presente modulo acconsente alla registrazione dei colloqui, al trattamento e all'utilizzo dei dati raccolti. Dichiaro altresì di essere stato informato dalla ricercatrice riguardo a obiettivi e contenuti del progetto che sta conducendo.

Per maggiori informazioni potete rivolgervi alla Dott.ssa Marta Prandelli scrivendo una email a [marta.prandelli@studenti.unipd.it](mailto:marta.prandelli@studenti.unipd.it).

NOME E COGNOME \_\_\_\_\_

LUOGO E DATA \_\_\_\_\_

FIRMA \_\_\_\_\_

**SCHEDA ANAGRAFICA**

Nome: \_\_\_\_\_

Cognome: \_\_\_\_\_

Età: \_\_\_\_\_

Città e Provincia di nascita: \_\_\_\_\_

Città e Provincia di residenza: \_\_\_\_\_

Titolo di studio: \_\_\_\_\_

Professione: \_\_\_\_\_

Mamma     Papà    di \_\_\_\_\_

Età del figlio/a: \_\_\_\_\_

Diagnosi: \_\_\_\_\_

Età della diagnosi: \_\_\_\_\_

Eventuali interventi/terapie passate e in corso: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Ospedali di riferimento: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Iscrizione ad associazione/i: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Come è venuto/a conoscenza della ricerca: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_