

SVILUPPO SESSUALE ANOMALO

POSSIBILI CAUSE:

- 1) Anomalie numeriche dei cromosomi sessuali (INTERSESSI e altre ANEUPLOIDIE ETEROCROMOSOMICHE)
- 2) Altre cause genetiche, ad es. relative a geni del sesso (ERMAFRODITI VERI)
- 3) Anomalie fisiologiche (PSEUDOERMAFRODITI)

INTERSESSI

Nella specie umana si identificano 2 possibili tipi di intersessi, riconducibili alla: Sindrome di Klinefelter e alla Sindrome di Turner.

SINDROME DI KLINEFELTER: Maschi con caratteri sessuali poco marcati e con genotipo aneuploide di 47 cromosomi; 2A +XXY (cioè un X sovrannumerario). (47,XXY)

Le caratteristiche fenotipiche dei Klinefelter si manifestano dalla pubertà in poi e sono:

- ridotto sviluppo dei testicoli
- mancanza totale di spermatogenesi e dunque sterilità
- aspetto leggermente femminile
- scarso sviluppo di peluria e barba
- voce acuta
- talora ginecomastia
- talora QI leggermente inferiore alla media
- di solito statura alta

Causa genetica: mancata disgiunzione dei cromosomi X (o dei loro cromatidi) durante la gametogenesi di uno dei genitori (come esercizio, provare a schematizzare tale evento dalla meiosi fino all'unione fra un gamete anomalo con X in più –maschile o femminile– così formatosi e uno normale, evento che causa appunto il concepimento di un individuo Klinefelter). Si noti che: sebbene presenti 2 crom. X e un solo Y, quest'ultimo determina ancora caratteristiche complessivamente maschili dell'individuo, anche se non del tutto normali.

Trattamento terapeutico: la sterilità è irreversibile, i sintomi di scarsa mascolinità si possono attenuare con somministrazione di testosterone

SINDROME DI TURNER: Femmine con insufficiente sviluppo dei caratteri sessuali e con genotipo aneuploide di 45 cromosomi; 2A + X (manca un cromosoma X). (45,X o 45,X0)

Anche in questo caso le caratteristiche anomale si evidenziano alla pubertà, e sono:

- forte riduzione o assenza totale di ovaie
- mancanza di ciclo ovarico con conseguente sterilità
- caratteri sessuali secondari di tipo infantile
- talora basso QI
- talora anomalie organiche
- di solito bassa statura
- non hanno corpo di Barr

Causa genetica: vedi quanto detto a proposito dei Klinefelter, solo che in questo caso il gamete anomalo era privo di X (provare a schematizzare il processo). Le caratteristiche del fenotipo Turner dimostrano che una dose insufficiente di X disturba, ma non cambia il sesso dei soggetti.

Trattamento terapeutico: somministrazione di estrogeni e progesterone; inutile somministrare FSH e LH mancando gli organi bersaglio.

ALTRE ANEUPLOIDIE ETEROCROMOSOMICHE:

GENOTIPO A 47 CROMOSOMI DI CUI: 2A + XXX (un cromosoma X sovranumerario)

Causa genetica: per non-disgiunzione meiotica durante la gametogenesi materna o paterna

Fenotipo dei soggetti: donne con caratteristiche somatiche complessivamente normali (spesso alte e magre), ma talora con lieve ritardo mentale e tendenza a turbe psichiche.

GENOTIPO A 47 CROMOSOMI DI CUI: 2A + XYY (cromosoma Y sovranumerario)

Origine genetica: non disgiunzione alla gametogenesi paterna, con formazione di spermatozoo YY

Fenotipo dei soggetti: Alta statura, intelligenza media, caratteri complessivamente normali. L'interesse per questi soggetti deriva da alcune ricerche condotte in passato e che ne hanno indicato una numerosa presenza negli istituti penitenziari. E' stato pertanto ipotizzato che un cromosoma Y in più nel corredo genetico possa predisporre il soggetto a comportamenti violenti o criminali.

La questione è tuttavia controversa e anche le stime in proposito al numero di tali individui fra i "criminali" non risultano molto attendibili.

ERMAFRODITI VERI

Rari individui caratterizzati dalla presenza di gonadi miste, ovvero formate da tessuto sia ovarico sia testicolare.

Anche i genitali esterni sono misti e altrettanto i caratteri sessuali secondari. La loro identificazione sessuale è pertanto problematica e comporta ovviamente gravi problemi sul piano psicologico e fisiologico. Gli ermafroditi producono quasi sempre oociti (più raramente spermatozoi) e talora hanno ciclo ovarico; Di regola sono però sterili. Il loro genotipo può essere: 2A + XX oppure 2A + XY oppure un mosaico di cellule 2A + XX e 2A + XY

Possibili cause:

anomali crossing-over fra geni del sesso delle regioni eterologhe dei crom. X e Y
errori (mutazioni) a carico di geni del sesso

doppia fecondazione ??? (nel senso di 2 cellule uovo fecondate da 2 diversi spermatozoi e successiva fusione in un unico embrione che risulterebbe dunque un mosaico di cellule)

PSEUDOERMAFRODITI

Individui con genotipo normale a 46 cromosomi (2A +XY oppure 2A + XX), gonadi appropriate al loro sesso genetico, ma con gli altri caratteri sessuali ambigui o misti:

Maschi con testicoli ma con genitali esterni di tipo femminile o misto e talora con mammelle sviluppate

Femmine con ovaie ma con genitali esterni di tipo maschile o misto e scarso tessuto mammario

Cause più probabili:

Anomalie nella trasformazione dei dotti di Wolf o di Müller nei relativi organi genitali, talora per anomala produzione di androgeni da parte delle gonadi o delle ghiandole surrenali.

Sindrome di "insensibilità agli androgeni": gli androgeni vengono cioè normalmente prodotti ma gli organi bersaglio hanno recettori difettosi.

Interventi terapeutici: chirurgici (ed eventualmente ormonali) per uniformare le caratteristiche genitali al sesso genetico e gonadico del soggetto.

ALTRE ANOMALIE DELL'IDENTITÀ SESSUALE (SENZA PRECISE CAUSE GENETICHE O FISILOGICHE)

Oltre ai casi sopra descritti, riferibili ad anomalie genetiche o fisiologiche abbastanza ben definibili, esistono varie tipologie anomale del comportamento e dell'identità sessuale, spesso difficili da inquadrare anche sul piano psicologico. Le cause, talora multiple e difficili da accertare, possono essere di tipo fisiologico; anomalie durante una o più fasi dello sviluppo sessuale, oppure di tipo ambientale o sociale, come traumi psicologici o imprinting negativi in fasi critiche dell'infanzia o dell'adolescenza. In modo molto semplicistico, possiamo tracciare la seguente distinzione:

OMOSESSUALI: Individui (uomini o donne) che pur mantenendo nel contesto sociale la loro connotazione sessuale (dal punto di vista fisico ed esteriore) sono attratti da individui del loro stesso sesso, con i quali spesso stabiliscono legami duraturi. Da alcuni anni è allo studio la possibile causa genetica dell'omosessualità maschile, che alcuni ricercatori hanno riferito ad un gene anomalo sul cromosoma X. Tale mutazione causerebbe omosessualità nell'uomo, ma non nella donna, per cui le cause dell'omosessualità femminile sono ancora del tutto ignote.

TRAVESTITI: Quasi sempre individui di sesso maschile, che periodicamente sentono la necessità di assumere sembianze femminili e di alternare così la loro identità. A parte tali episodi, non necessariamente si tratta di individui omosessuali; essi possono infatti avere stabili rapporti eterosessuali.

TRANSESSUALI: Individui (uomini o donne) con identità sessuale in antitesi con il loro sesso genotipico e con i loro genitali: in pratica un'identità femminile in un corpo maschile o viceversa. Se la motivazione è particolarmente forte, tali individui ricorrono a un cambiamento di sesso (relativo ai genitali esterni) e a terapie ormonali, in modo da eliminare le caratteristiche indesiderate e assumere una nuova identità sessuale.

IN DEFINITIVA, SI PUÒ CONCLUDERE CHE L'IDENTITÀ SESSUALE DELL'ADULTO, OVVERO L'IDENTIFICAZIONE IN UN INDIVIDUO DI SESSO MASCHILE O FEMMINILE (CHE PORTA A MANIFESTARE IL RELATIVO RUOLO SESSUALE A LIVELLO INDIVIDUALE E SOCIALE), È UN CARATTERE COMPLESSO, OVVERO DETERMINATO DA UNA SOMMA DI FATTORI DI VARIA ORIGINE: GENETICI, ORMONALI, FISILOGICI, AMBIENTALI, PSICOLOGICI E SOCIALI.

ANOMALIE SESSUALI

| Cariotipo | Sesso fenotipico | Gonadi | Meccanismo genetico | Clinica |
|------------------|---------------------------|------------------------------|--|---|
| 47, XXY | Maschile | Testicoli senza spermatogoni | Mancata disgiunzione di un X alla meiosi | Sindrome di Klineferte Morfofoto particolare Sterilità |
| 47, XYY | Maschile (Supermaschi) | Testicoli normali | | |