

## ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ

Ο όρος «διαταραχές ανάπτυξης του φύλου» (ΔΑΦ) είναι καινούριος και αντικαθιστά διάφορους ασαφείς όρους που χρησιμοποιούνταν στο παρελθόν όπως ερμαφροδιτισμός ή ψευδερμαφροδιτισμός. Περιλαμβάνει συγγενείς παθήσεις με άτυπες διαταραχές της ανάπτυξης των χρωμοσωμικών, γονιδιακών και ανατομικών στοιχείων του φύλου.

Οι διαταραχές της ανάπτυξης του φύλου απαιτούν αντιμετώπιση από πολλές ιατρικές και μη ειδικότητες, που περιλαμβάνουν γενετιστές, χειρουργούς παιδών, νεογνολόγους, ενδοκρινολόγους παιδών και ενηλίκων, γυναικολόγους, βιοηθικούς και κοινωνικούς λειτουργούς.

Το πρώτο βήμα είναι να αναγνωρισθεί η πιθανότητα ύπαρξης ΔΑΦ σε κάποιο νεογνό και να διακομισθεί αυτό αμέσως σε ένα τριτοβάθμιο παιδιατρικό κέντρο, το οποίο έχει νεογνολογική, ενδοκρινολογική, παιδοουρολογική κλινική και γενετικό εργαστήριο. Θα πρέπει να εξηγηθεί η κατάσταση στους γονείς με ευγένεια, αλλά και με απόλυτη ειλικρίνεια, ώστε να γνωρίζουν επακριβώς τι συμβαίνει. Η καταγραφή του φύλου και του ονόματος του νεογέννητου στο ληξιαρχείο, θα πρέπει να αναβληθεί όσο χρειάζεται.



Νεογνό με αμφίβολα γεννητικά όργανα. Διακρίνεται το μικρό πέος, το όσχεο και στη μέση γραμμή, κάτω από το πέος, η είσοδος του κόλπου.

Ο καθορισμός του φύλου στα νεογέννητα θα πρέπει να βασίζεται σε σοβαρή εκτίμηση των διαγνωστικών δεδομένων και στις προσδοκίες της οικογένειας. Έχει γίνει σημαντική πρόοδος στην κατανόηση των γενετικών βάσεων της ανθρώπινης φυλετικής ανάπτυξης και στο 80% των περιπτώσεων τίθεται ακριβής διάγνωση και καθορίζεται επακριβής πρόγνωση για την εξέλιξη του ασθενούς μετά την εφηβεία.

Θεωρητικώς, τα παιδιά με ΔΑΦ και χρωμοσώματα 46 XX, πρέπει να ανατρέφονται ως κορίτσια, (μια και έχουν μήτρα και δύο ωοθήκες, εμφανίζουν ήβη και είναι γόνιμες), ακόμη και αν εμφανίζουν σημαντική αρρενοποίηση.

Τα παιδιά με ΔΑΦ και 46 XY, αν μεν το πέος είναι ανεπτυγμένο, καλό είναι να ανατραφούν ως άρρενες. Ο συνδυασμός ανδρικής ταυτότητας και δυνατότητας για απόκτηση γονιμότητας θα πρέπει να συνεκτιμηθεί, όταν πρόκειται να ληφθεί η απόφαση για καθορισμό του φύλου.

Χειρουργικά είναι εφικτό με γενιτοπλαστική να προσαρμοστούν τα γεννητικά όργανα προς το ένα ή το άλλο φύλο. Οι χειρουργικές επεμβάσεις πρέπει να γίνονται από χειρουργούς με σημαντική εμπειρία στο αντικείμενο και είναι μέρος της συνολικής αντιμετώπισης, τόσο της οικογένειας, όσο και του παιδιού. Η επέμβαση πρέπει να γίνεται το συντομότερο μετά την διάγνωση της ΔΑΦ και γνωρίζοντας τα μακροχρόνια αποτελέσματα.

Στις σπάνιες περιπτώσεις που δεν είναι δυνατό να τεθεί διάγνωση, πρέπει να συνιστάται στους γονείς να αναβληθεί η χειρουργική επέμβαση μέχρι το παιδί να αυτοκαθορισθεί. Πάντως πρέπει να διασφαλισθεί ότι η «ουδέτερη» ανατροφή του παιδιού, δεν θα δημιουργήσει περισσότερα προβλήματα, απ' ό,τι η προσεκτικά επιλεγμένη επιλογή φύλου και η συναφής γενιτοπλαστική.