

LINEE GUIDA DIAGNOSTICHE

"**GENTALI AMBIGUI IN ETA' NEONATALE: GESTIONE CLINICA**"

Proposta di Studio interdisciplinare SIN (Gruppo di Studio Genetica) SIP
(Gruppo di Studio Genetica Clinica) - SIEDP (Gruppo di Studio Fisiopatologia
della Pubertà - Gruppo di Studio di Endocrinologia Perinatale)

G. Corsello – Palermo, **S. Bertelloni** – Pisa, **M. Cappa** – Roma, **P. Ghirri** –
Pisa, **G. Russo** – Milano, **L. Tarani** – Roma.

OBIETTIVI DELLO STUDIO

1. Individuare dei percorsi diagnostico-assistenziali in grado di assicurare:
 - Una identificazione nosologica precoce delle varie forme di ambiguità genitale in età neonatale;
 - Una attribuzione del sesso fenotipico compatibile con un adeguato sviluppo dei caratteri sessuali secondari e, possibilmente, della fertilità e di una normale vita sessuale e sociale in età adulta;
 - una programmazione degli interventi medici e chirurgici;
 - un adeguato sviluppo psicosessuale e un supporto psicologico globale alla famiglia;
 - una adeguata consulenza genetica

2. Istituire un registro nazionale dei neonati con malformazioni congenite dei genitali esterni.

3. Mettere in atto possibili strategie preventive.

PAZIENTI

I neonati con genitali ambigui verranno inquadrati in relazione alla presenza di:

- ipospadia (ad eccezione di quella balanica isolata)
- micropene (lunghezza del pene < 2.5 cm nel neonato a termine; < 2 cm nel neonato pretermine a 34 settimane di età gestazionale; < 1.5 cm nel neonato pretermine a 30 settimane di età gestazionale);
- clitoridomegalia (lunghezza del clitoride > 1 cm);
- criptorchidismo bilaterale;
- ernia inguinale monolaterale o bilaterale con genitali esterni di tipo femminile.
- Assetto citogenetico prenatale discordante con il fenotipo

2. INDAGINI DI LABORATORIO E STRUMENTALI

- Routine (elettroliti sierici, glicemia, pressione arteriosa): basale e monitoraggio
- Cariotipo
- Ecografia pelvica
- LH, FSH, Androstenedione, Testosterone, Diidrotestosterone: tra 24-48^a ora di vita.
- ACTH, Progesterone, 17-idrossiprogesterone, 17-idrossipregnenolone, Deidroepiandrosterone, Androstenedione a 4 ed a 9-12 giorni di vita, DOCA,
- MIF
- 7deidrocolesterolo plasmatico (se IUGR e/o dismorfie)
- Analisi genetico-molecolari in casi selezionati (WT-1;Sf-1; SRY; Recettore androgeni; DAX-1; SOX-9; geni degli enzimi della steroidogenesi surrenalica; 5-alfa-reduttasi)

La scheda di rilevamento elaborata deve essere di facile compilazione ed inviata ad uno o più centri di coordinamento in grado di effettuare direttamente o con collegamenti stabili i vari esami (sia molecolari che di diagnostica di laboratorio). In particolare devono essere noti tutti i Centri in grado di effettuare indagini non disponibili ovunque come:

1. dosaggio Diidrotestosterone
2. dosaggio 17 idrossi pregnenolone
3. 7OH colesterolo
4. indagini genetico-molecolari.

Inoltre devono essere notificate le modalità di esecuzione, raccolta, conservazione ed eventuale invio del campione, nonché i tempi di risposta.

L'iniziativa deve essere valutata in vista della attivazione di un registro nazionale dei neonati con difetti congeniti dei genitali esterni

Diffondere l'attività dei centri e le iniziative collegate con il protocollo in maniera appropriata (es. RIP, Pediatria Notizie, SIEDP News, Pediatrics and Neonatology Reviews, Neonatologica, i vari siti web delle società).

In fase avanzata pensare alla elaborazione dei dati raccolti e censiti ed a pubblicazioni scientifiche che documentino l'attività svolta.