

## GLOSSARIO DELLE VARIAZIONI INTERSEX

---

Realizzato da **InterACT** [interactadvocates.org](http://interactadvocates.org) associazione USA di avvocatura, persone intersex e alleate e tradotto in italiano di sua iniziativa dal gruppo **Queer Mushroom Forest** [linktr.ee/queermush](http://linktr.ee/queermush)

Il glossario originale in inglese è disponibile sul sito da leggere e da stampare; allo stesso modo diamo disponibilità ad usare questa traduzione come risorsa da condividere. Il glossario mette al centro la persona piuttosto che la sua variazione, disgiunge genere e sesso e ne abbandona il costrutto binario di entrambi. Speriamo che tu possa trovare questa risorsa preziosa e, se sei una persona con una delle variazioni elencate qui, speriamo che questo glossario ti aiuti a sentirti meno sole.

---



Definizioni dei tratti intersex e delle variazioni delle caratteristiche sessuali (VCS) che mettono al centro la persona.



## **INTRODUZIONE**

Benvenutə! Questo glossario è stato creato per fornire definizioni educative su un'ampia varietà di variazioni intersex e come possono manifestarsi nei corpi delle persone.

### **Perché fare questo glossario?**

Sebbene su internet ci siano tante informazioni su queste variazioni intersex, gran parte di queste informazioni sono:

- Patologizzanti, riducono le persone a “difetti / deformazioni”;
- Difficile da capire, scritte per riviste mediche o studi;
- Indicate come legate ad un genere specifico (e soltanto uomo / donna), che può essere o non essere in linea con l'identità di genere di ciascuna persona;
- Non rappresentative dell'intero spettro di come possono apparire le variazioni.

Inoltre può essere difficile trovare elenchi di variazioni intersex raccolte in un unico posto, e la nostra speranza nel raccoglierle qui è, sia di aumentare la consapevolezza delle variazioni intersex, sia di contrastare l'isolamento che le persone potrebbero altrimenti provare, mostrando loro l'ampia gamma di tratti che esistono sotto l'ombrello intersex.

### **Cosa NON è questo glossario:**

- Completo - Scopriamo nuove variazioni intersex ogni giorno.
- Uno strumento per diagnosticare sé stessi - non siamo medici e le informazioni qui riportate non rappresentano consigli medici.
- Una guida definitiva su cosa sia o non sia intersex - le persone potrebbero non essere d'accordo sul fatto che determinate variazioni "contino" come intersex, tuttavia interACT utilizzi i termini "variazioni nelle caratteristiche sessuali" (VCS) e "variazioni intersex" come sinonimi.

### **Perché comprendere le variazioni che abbiamo incluso?**

Per questo glossario, interse è una categoria ampia, che include sia i tratti classicamente considerati intersex sia quelli che potrebbero non esserlo. In questa risorsa, miriamo a includere definizioni per qualsiasi tratto fisico innato

che ricade sotto l'ombrello delle variazioni delle caratteristiche sessuali, il che generalmente significa che la variazione:

- Si manifesta nei cromosomi, nei genitali, nelle gonadi o in altri organi riproduttivi interni di una persona, o nel modo in cui il suo corpo produce o risponde agli ormoni;
- Differisce da ciò che la società o la medicina considerano "tipico" o "standard" per lo sviluppo, l'aspetto o la funzione dei corpi femminili o maschili;
- È presente dalla nascita o si sviluppa spontaneamente più avanti nella vita.

Alcuni esempi di cose che non consideriamo variazioni delle caratteristiche sessuali in base a queste linee guida:

- Avere un pene non circonciso (poiché è tipico nascere con il prepuzio)
- Sperimentare cambiamenti legati a una tipica menopausa
- Qualsiasi alterazione delle caratteristiche sessuali causata da una procedura medica o da un infortunio.

Intersex è uno spettro, e così ogni variazione. Non tutte le persone rappresentate in questo elenco sentiranno di essere sotto l'ombrello intersex, anche se incoraggiamo tutte quelle che sentono che questo termine risuoni con loro ad usarlo.

Ci auguriamo che le persone rappresentate in questo documento, indipendentemente dal fatto che si identifichino o meno come intersex, trovino le informazioni utili.



## **Cos'è InterACT?**

Siamo un'organizzazione di avvocatura. interACT utilizza strategie legali innovative per difendere i diritti umani dei bambini nati con differenze nei loro genitali, cromosomi, ormoni e anatomia riproduttiva.

## **Cos'è Queer Mushroom Forest?**

Queer Mushroom Forest nasce dall'impegno congiunto di persone queer e gender expansive, con l'obiettivo di raccogliere e condividere informazioni sulle variegate esperienze di genere e sesso per poter vivere più serenamente il proprio corpo, scegliere ed autodeterminarsi.

## **Come posso condividere questa risorsa?**

Potresti considerare di parlare con il personale delle scuole locali, dei centri medici, dei centri LGBTQIA, delle biblioteche o di qualsiasi altro luogo che potrebbe trovare utile un glossario. Puoi chiedere se puoi fornirgli delle copie, questo glossario può essere stampato e condiviso gratuitamente.

## **Una nota su "tipico"**

Quando si parla di variazioni delle caratteristiche sessuali, si parla per definizione di tratti che possono non essere considerati "tipici" poiché non si allineano con gli stereotipi legati al sesso creati dalla medicina e dalla società.

Per chiarezza, useremo le parole "tipico", "tipicamente", "*nella norma*" in questo glossario per indicare che una caratteristica, una combinazione di caratteristiche o un processo di sviluppo è considerato tipico sulla base di standard sociali o medici.

Useremo parole come "spesso" o "generalmente" per descrivere i modi in cui i tratti tendono a manifestarsi per un gruppo di persone con una variazione specifica.

Il valore di nessunə dipende dal fatto che il proprio corpo sia conforme o meno agli stereotipi di sesso o genere. Non esiste un modo normale o "giusto" per essere un uomo, una donna o una persona al di fuori del binario di genere.

InterACT desidera ringraziare InterConnect Support Group che ha dato inizio a questo progetto e da cui hanno avuto origine alcune delle nostre definizioni.

---

## INDICE

---

- **Afallia** *Aphallia*
- **Anomalie del dotto mulleriano** *Müllerian Duct Anomalies*
- **Anorchia** *Anorchia*
- **Atresia vaginale** *Vaginal Atresia*
- **Chimerismo** *Chimerism*
- **Clitoromegalia** *Clitoromegaly*
- **Criptorchidismo** *Cryptorchidism*
- **Deficit dell'aromatasi** *Aromatase Deficiency*
- **Deficit di 5-alfa reduttasi (5-ARD)** *5-alpha reductase deficiency*
- **Deficit di 17-beta idrossisteroide deidrogenasi 3 (17 beta o 17-beta HSD)** *17-beta Hydroxysteroid Dehydrogenase 3 Deficiency*
- **Deficit di 17,20-liasi isolato (ILD)** *Isolated 17,20-lyase deficiency*
- **Disgenesia gonadica** *Gonadal dysgenesis*
  - **Disgenesia gonadica completa**
  - **Disgenesia gonadica parziale o mista**
- **Disturbi dello sviluppo sessuale, differenze nello sviluppo sessuale, DSD** *Disorders of Sex Development, Differences in Sex Development*
- **DSD ovotesticolare (Ovotestis)** *Ovotesticular DSD*
- **Epispadia** *Epispadias*
- **Ermafroditismo** *Hermaphrodite*
- **Estrofia Cloacale** *Cloacal Exstrophy*
- **Estrofia vescicale** *Bladder Exstrophy*
- **Griposi congenita** *Congenital chordee*
- **Insensibilità all'ormone follicolo-stimolante (FSH)** *Follicle-Stimulating Hormone Insensitivity*
- **Insensibilità all'ormone luteinizzante** *Luteinizing Hormone Insensitivity*
- **Iperplasia surrenalica congenita (CAH)** *Congenital Adrenal Hyperplasia*
  - **CAH Classica**
  - **CAH con perdita di sale**
  - **CAH Non classica**
- **Iperandrogenismo** *Hyperandrogenism*
- **Ipogonadismo** *Hypogonadism*
- **Ipoplasia delle cellule di Leydig** *Leydig Cell Hypoplasia*
  - **LCH di tipo 1**
  - **LCH di tipo 2**

- **Ipospadi** *Hypospadias*
- **Micropene** *Micropenis*
- **Mosaicismo** *Mosaicism*
- **Pseudoermafroditismo** *Pseudohermaphroditism*
- **Sindrome da eccesso di aromatasi (Iperestrogenismo)** *Aromatase Excess Syndrome (Hyperestrogenism)*
- **Sindrome da insensibilità agli androgeni (AIS)** *Androgen Insensitivity Syndrome*
  - **AIS Completa**
  - **AIS Parziale**
  - **AIS Lieve**
- **Sindrome da insensibilità agli estrogeni (EIS)** *Estrogen Insensitivity Syndrome*
- **Sindrome del dotto mulleriano persistente (PMDS)** *Persistent Müllerian Duct Syndrome*
- **Sindrome dell'inversione sessuale** *Sex Reversal Syndrome*
- **Sindrome dell'ovaio policistico (PCOS)** *Polycystic Ovary Syndrome*
- **Sindrome di De la Chapelle** *De la Chapelle Syndrome*
- **Sindrome di Fraser** *Fraser Syndrome*
- **Sindrome di Goldberg-Maxwell** *Goldberg-Maxwell Syndrome*
- **Sindrome di Jacobs** *Jacobs Syndrome*
- **Sindrome di Kallmann** *Kallmann Syndrome*
- **Sindrome di Klinefelter** *Klinefelter Syndrome*
- **Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH)** *Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome*
  - **Tipo 1**
  - **Tipo 2**
- **Sindrome di Reifenstein** *Reifenstein Syndrome*
- **Sindrome di Swyer (Disgenesia gonadica completa)** *Swyer Syndrome*
- **Sindrome di Turner (Sindrome XO)** *Turner Syndrome*
- **Sindrome XXYY** *XXYY Syndrome*
- **Trasposizione Peno-Scrotale** *Penoscrotal Transposition*
- **Trisomia X (Sindrome della tripla XXX)** *Trisomy X*
- **Virilizzazione indotta da progestinici** *Progestin-Induced Virilization*

## GLOSSARIO

---

### **Afallia**

#### *Aphallia*

Le persone con afallia hanno cromosomi XY, testicoli e nascono senza pene. Questa variazione è anche chiamata agenesia del pene. Le persone con afallia producono livelli tipici di testosterone e nell'adolescenza svilupperanno caratteristiche sessuali secondarie associate a una tipica pubertà da testosterone.

### **Anomalie del dotto mulleriano**

#### *Müllerian Duct Anomalies*

Le persone con cromosomi XX possono avere un'ampia gamma di variazioni nel modo in cui si sviluppano i loro dotti di Müller (che tipicamente formano l'utero, le tube di Falloppio, la cervice e la parte superiore della vagina). Le persone con MRKH, nota anche come Agenesia Mulleriana (*Müllerian agenesis*), si trovano a un'estremità di questo spettro, mentre altre persone hanno variazioni legate al loro sviluppo vaginale, cervicale e/o uterino che potrebbero non essere così evidenti. Ad esempio, una persona potrebbe avere una variazione che fa sì che il suo utero si sviluppi con una forma diversa da quella tipica o che sia doppio.

Altre persone possono avere variazioni vaginali come una "emivagina" *hemivagina*" (dove un lato della vagina è ostruito, e questo a volte può impedire l'uscita del sangue mestruale) o una fascia di tessuto che divide il canale vaginale (noto come setto vaginale, *vaginal septum*). Altre potrebbero avere una cervice doppia o una cervice con un setto che la divide. Le variazioni del dotto mulleriano di solito non causano variazioni nelle ovaie o nella produzione di ormoni.

### **Anorchia**

#### *Anorchia*

Una persona con anorchia ha 46 cromosomi XY e nasce senza testicoli. Di conseguenza, non produce livelli tipici di testosterone. La persona con

l'anorchia di solito avrà un pene e uno scroto dall'aspetto tipico perché questi organi si sono già formati nella fase dello sviluppo fetale quando invece i testicoli scompaiono.

## **Atresia vaginale**

### *Vaginal Atresia*

Le persone con questa variazione possono nascere senza un'apertura vaginale, a volte con una "avvallamento" poco profondo dove sarebbe tipicamente l'apertura, oppure possono avere un'apertura vaginale fusa o bloccata da tessuto fibroso.

Una persona con atresia vaginale avrà spesso un tipico canale vaginale superiore (insieme a un tipico utero, cervice, tube di Falloppio e ovaie) con differenze solo nella parte inferiore della vagina.

## **Chimerismo**

### *Chimerism*

Le persone che hanno due o più diversi insiemi di DNA sono chiamate chimere (*chimeras*). Una persona può nascere con chimerismo quando più zigoti (come i gemelli fraterni, *gemelli dizigoti*) si combinano e si sviluppano in un solo feto. Il "chimerismo discordante del cromosoma sessuale" (*Sex-chromosome discordant chimerism*) è quando almeno un embrione con cromosomi XX si fonde con almeno un embrione con cromosomi XY. Una persona che si sviluppa in questo modo avrebbe insiemi di entrambi i cromosomi XX e XY, per un modello cromosomico di 46XX/46XY, e potrebbe avere un'ampia varietà di diverse possibili caratteristiche sessuali.

Molte persone con chimerismo e cromosomi XX/XY hanno sia tessuto ovarico che testicolare, mentre altre hanno solo testicoli o solo ovaie e altre ancora hanno disgenesia gonadica (*gonadal dysgenesis*). Alcune hanno notevoli differenze genitali e altre no.

## **Clitoromegalia**

### *Clitoromegaly*

Una persona nata con clitoromegalia ha un clitoride più grande di quello che la società considera tipico. La clitoromegalia è un tratto che può essere

associato a diverse variazioni, come l'iperplasia surrenale congenita (*Congenital Adrenal Hyperplasia or CAH*) o la virilizzazione indotta da progestinici (*Progestin-Induced Virilization*).

## **Criptorchidismo**

### *Cryptorchidism*

Descritto anche come "testicoli ritenuti", il criptorchidismo è una variazione in cui uno o entrambi i testicoli non discendono dall'addome nello scroto. Se entrambi i testicoli sono ritenuti, questo è noto come criptorchidismo bilaterale. Se solo uno dei testicoli di una persona non discende, questo è chiamato criptorchidismo unilaterale.

## **Deficit dell'aromatasi**

### *Aromatase Deficiency*

Una persona con carenza di aromatasi non ha l'enzima responsabile della conversione degli androgeni in estrogeni (un processo noto come aromatizzazione). Tipicamente, la maggior parte degli androgeni prodotti da persone con cromosomi XX vengono abitualmente aromatizzati in estrogeni, ma gli androgeni prodotti da persone con cromosomi XX e deficit dell'aromatasi influenzeranno lo sviluppo delle loro caratteristiche sessuali esterne.

Alla nascita, una persona con deficit dell'aromatasi e cromosomi XX può avere un clitoride più grande della norma e le labbra possono essere parzialmente o completamente fuse (simile all'aspetto di uno scroto).

Alla pubertà, potrebbero non sviluppare il seno, potrebbero non iniziare le mestruazioni e potrebbero sviluppare alcune caratteristiche sessuali secondarie associate a una tipica pubertà da testosterone come peli sul viso e massa muscolare. Possono anche sviluppare più cisti sulle ovaie.

Le persone con cromosomi XY possono anche avere deficit dell'aromatasi, ma di solito non causa variazioni nelle loro caratteristiche sessuali (sebbene possano essere più alte della media poiché gli estrogeni sono solitamente responsabili della chiusura delle placche di crescita ossea).

## **Deficit di 5-alfa reduttasi (5-ARD)**

### *5-alpha reductase deficiency*

Le persone con deficit di 5-alfa reduttasi hanno cromosomi XY, testicoli e producono livelli tipici di testosterone, ma i loro corpi non hanno l'enzima responsabile della conversione del testosterone nel più potente androgeno diidrotestosterone (DHT).

Ciò influisce sul modo in cui le loro caratteristiche sessuali esterne si sviluppano, e le persone nate con 5-ARD avranno spesso differenze genitali che saranno notate alla nascita. Alcune avranno un pene che potrebbe essere più piccolo della norma e alcune avranno genitali che non assomigliano né a un tipico pene né a una vulva. Altre ancora potrebbero avere una vulva e alla nascita verranno assegnate come femmina (possibilmente senza che la loro variazione venga identificata).

Nell'adolescenza, le persone con 5-ARD probabilmente svilupperanno alcune caratteristiche associate a una tipica pubertà da testosterone come aumento della massa muscolare e della profondità della voce, e a questo punto potrebbero anche sperimentare crescita genitale.

## **Deficit di 17-beta idrossisteroide deidrogenasi 3 (17 beta o 17-beta HSD)**

### *17-beta Hydroxysteroid Dehydrogenase 3 Deficiency*

Le persone con deficit di 17-beta hanno cromosomi XY e testicoli, ma i loro corpi non hanno uno degli enzimi necessari per sintetizzare il testosterone. La maggior parte delle persone con 17-beta nasce con una vulva e una vagina e il più delle volte i loro testicoli non sono discesi. Alcune persone con 17-beta nascono con genitali che non assomigliano chiaramente a un tipico pene o una tipica vulva.

Alcuni avranno un pene che potrebbe essere più piccolo del normale (noto come micropene) e l'uretra potrebbe aprirsi sul lato inferiore del pene piuttosto che sulla punta (noto come ipospadia). Nell'adolescenza, le persone con 17-beta svilupperanno spesso alcuni caratteri sessuali secondari associati a una tipica pubertà da testosterone.

## **Deficit di 17,20-liasi isolato (ILD)**

### *Isolated 17,20-lyase deficiency*

Le persone con ILD hanno nei loro geni una delle numerose variazioni specifiche che fanno sì che i loro corpi producano quantità di testosterone

inferiori alla norma. Possono nascere con genitali che non appaiono come un tipico pene e i loro testicoli possono essere discesi o ritenuti.

Nell'adolescenza, potrebbero non sperimentare tutti i cambiamenti legati a una tipica pubertà da testosterone perché la loro variazione influisce sulla loro produzione ormonale.

## **Disgenesia gonadica** *Gonadal dysgenesis*

La disgenesia gonadica si riferisce a un gruppo di diverse variazioni che influenzano lo sviluppo delle gonadi prima della nascita.

- **Disgenesia gonadica completa**  
*Complete gonadal dysgenesis*

Le persone con disgenesia gonadica "completa" (chiamata anche disgenesia gonadica "pura") nascono con cromosomi XX o XY e tessuto gonadico che non si è sviluppato in testicoli o ovaie (note come gonadi a striscia, *streak gonads*).

Le persone con disgenesia gonadica completa generalmente nascono con una vulva e una vagina e di solito non sviluppano caratteristiche sessuali secondarie durante la pubertà poiché le loro gonadi striate non producono ormoni.

- **Disgenesia gonadica parziale o mista**  
*Partial or mixed gonadal dysgenesis*

Una persona con disgenesia gonadica "parziale" (chiamata anche disgenesia gonadica "mista") nasce con un pattern cromosomico a mosaico (di solito 45X/46XY) e può sviluppare del tessuto gonadico "a striscia" e del tessuto testicolare.

Le persone con disgenesia gonadica parziale o mista possono nascere con una vulva o un pene o con variazioni genitali visibili. Di solito hanno un utero parzialmente o completamente sviluppato e possono avere combinazioni di strutture riproduttive interne come una tuba di Falloppio (*salpinge*) e un dotto deferente (*vas deferens*) su lati opposti del corpo.

Nell'adolescenza, possono sviluppare alcuni caratteri sessuali

secondari associati a una tipica pubertà da testosterone, a seconda della quantità di tessuto testicolare che produce ormoni che hanno.

## **Disturbi dello sviluppo sessuale, differenze nello sviluppo sessuale, DSD** *Disorders of Sex Development, Differences in Sex Development, DSD*

Questi termini sono stati usati per riferirsi a un'ampia gamma di variazioni delle caratteristiche sessuali all'interno di contesti medici. Molte persone con VCS considerano questi termini stigmatizzanti e patologizzanti. Le persone possono ancora incontrare questi termini nelle loro cartelle cliniche e molte strutture sanitarie con ambulatori specializzati che accolgono pazienti intersex hanno scelto di includere la terminologia "DSD" nel nome della clinica.

### **DSD ovotesticolare (ovotestis)**

#### *Ovotesticular DSD*

Le persone con questa variazione nascono con tessuto sia ovarico che testicolare. Ciò può accadere per via di una variazione cromosomica come il chimerismo o il mosaicismo, ma la maggior parte delle persone che hanno sia tessuto ovarico che testicolare hanno cromosomi XX e solo alcune hanno cromosomi XY.

Una persona può sviluppare un testicolo e un ovaio, oppure può sviluppare uno o più ovotestis, il che significa che una singola gonade è composta da cellule ovariche e testicolari insieme. I livelli di ormoni che producono possono variare e il modo in cui si sviluppano i genitali e le caratteristiche sessuali secondarie dipenderà in parte dai livelli di estrogeni e testosterone prodotti dal corpo.

Queste persone possono nascere con genitali che assomigliano più a una vulva, più a un pene o che hanno variazioni visibili. Nell'adolescenza possono sviluppare caratteristiche associate a una tipica pubertà da estrogeni o a una tipica pubertà da testosterone, oppure possono presentarne alcune di entrambe. A volte una persona con un ovaio e un testicolo o con ovotestis può produrre spermatozoi vitali e ovuli vitali

## **Epispadia**

### *Epispadias*

Una persona con epispadia nasce con un'apertura urinaria situata sulla superficie superiore del pene piuttosto che sulla punta (simile alla variazione più comune dell'ipospadia, *hypospadias*). Le persone con vulva possono anche nascere con epispadia, nel qual caso l'apertura uretrale è solitamente più ampia della norma e situata più in alto del solito (vicino o sopra il clitoride). Il clitoride può anche essere diviso in due metà.

L'epispadia è solitamente presente ogni volta che si sviluppa l'estrofia vescicale (*bladder exstrophy*) o l'estrofia cloacale (*cloacal exstrophy*) (dove la parete addominale e il bacino non sono chiusi e la vescica e altri organi sono esposti o all'esterno del corpo), ma l'epispadia può anche verificarsi da sola.

## **Ermafroditismo**

### *Hermaphrodite*

Termine originario della mitologia greca che si riferisce a un essere che è sia completamente femminile che completamente maschile. Il termine era una volta adottato nel mondo medico per descrivere le persone con variazioni intersex in generale (e in seguito per descrivere specificamente qualcuno con tessuto sia ovarico che testicolare), ma ora è riconosciuto come stigmatizzante, impreciso e fuorviante.

Molte persone nella comunità intersex considerano l'uso di questo termine patologizzante e profondamente offensivo, mentre altre persone intersex hanno scelto di rivendicare il termine per descrivere sé stesse e il proprio corpo. Similmente ad altri insulti reclamati, non dovresti usare questo termine per riferirti ad un'altra persona, a meno che tu non sappia che usa questo termine, e che vorrebbe che altre persone usassero questo termine per riferirsi a lei.

## **Estrofia Cloacale**

### *Cloacal Exstrophy*

Una persona nata con estrofia cloacale ha una parete addominale aperta che espone il colon, la vescica e talvolta altri organi addominali, oppure questi organi possono essere posizionati al di fuori del corpo alla nascita. La vescica è spesso divisa in due metà e il colon e la vescica possono essere collegati. L'apertura anale potrebbe essere bloccata o non essersi formata. Le ossa

pubiche non si uniscono (come per l'estrofia vescicale), risultando in un bacino aperto con evidenti differenze genitali.

Le persone con cromosomi XY ed estrofia cloacale possono avere un pene più piccolo del tipico che è piatto o diviso in due metà, con un'uretra epispadica (che si apre sulla parte superiore del pene piuttosto che sulla punta) e testicoli ritenuti. Una persona con cromosomi XX ed estrofia cloacale di solito ha un clitoride diviso in due metà e può avere due aperture vaginali.

## **Estrofia vescicale**

### *Bladder Exstrophy*

Le persone con estrofia vescicale nascono con la vescica urinaria esposta (tramite una parete addominale aperta) o al di fuori del corpo. Insieme a una parete addominale aperta, di solito hanno un bacino aperto (derivante dal fatto che le ossa pubiche non si uniscono) e ciò causa anche differenze genitali.

Le persone con estrofia vescicale e cromosomi XY hanno spesso un pene più corto della norma con epispadia (il che significa che l'uretra si apre sulla superficie superiore del pene invece che sulla punta) e testicoli ritenuti.

Le persone con cromosomi XX ed estrofia vescicale hanno spesso un'uretra posizionata più in alto del solito, labbra ampiamente distanziate (a causa dell'ampia spaziatura delle ossa pubiche) e un clitoride che si forma come due metà con una spaccatura nel mezzo.

## **Griposi congenita**

### *Congenital chordee*

Griposi (*chordee*) si riferisce a una curvatura del pene. Una persona nata con la griposi ha un pene che si curva verso l'alto o verso il basso, o si piega da un lato, di solito a causa di fasce di tessuto fibroso che tirano il pene in una direzione. Le persone con griposi congenita spesso presentano anche ipospadia (*hypospadias*) (una variazione in cui l'apertura uretrale non è sulla punta del pene).

## **Insensibilità all'ormone follicolo-stimolante (FSH)**

### *Follicle-Stimulating Hormone (FSH) Insensitivity*

Le persone con insensibilità all'FSH hanno una variazione genetica in cui i loro corpi non rispondono a questo ormone. Le persone con cromosomi XX e insensibilità all'FSH di solito nascono con vulva, vagina e ovaie. Le loro ovaie possono produrre quantità di estrogeni inferiori alla norma e potrebbero non produrre follicoli fertili (ovuli).

Nell'adolescenza, potrebbero non sviluppare caratteristiche sessuali secondarie associate a una tipica pubertà da estrogeni e potrebbero non avere le mestruazioni. Le persone con cromosomi XY e insensibilità all'FSH possono sviluppare testicoli più piccoli della norma, possono produrre meno spermatozoi del solito e potrebbero non essere fertili.

## **Insensibilità all'ormone luteinizzante**

### *Luteinizing Hormone Insensitivity*

Le persone con cromosomi XY e insensibilità all'ormone luteinizzante sviluppano la variazione ipoplasia delle cellule di Leydig (LCH), trattata prima. Poiché le persone con cromosomi XX in genere non producono cellule di Leydig, una persona con cromosomi XX che ha un'insensibilità genetica all'ormone luteinizzante non sarà influenzata allo stesso modo.

Una persona con cromosomi XX il cui corpo non risponde all'ormone luteinizzante di solito non presenta differenze evidenti alla nascita, ma le sue ovaie potrebbero non produrre follicoli fertili (ovuli) e potrebbe non avere le mestruazioni.

## **Iperplasia surrenalica congenita (CAH)**

### *Congenital Adrenal Hyperplasia*

La CAH è un gruppo di variazioni genetiche diverse ma correlate che interessano gli enzimi che consentono alle ghiandole surrenali di produrre ormoni specifici che aiutano a regolare le funzioni del corpo. Le persone con CAH non producono costantemente le quantità necessarie di cortisolo (che regola la risposta allo stress o alle malattie), aldosterone (che regola i livelli di potassio e sodio) o entrambi, e possono naturalmente produrre livelli di androgeni più alti della norma come il testosterone per aiutare il corpo a compensare.

Una persona con CAH può nascere con cromosomi XX o XY. Le persone con CAH e cromosomi XY di solito non sono considerate avere una variazione nelle caratteristiche sessuali poiché una maggiore quantità di androgeni non causerà lo sviluppo di alcuna caratteristica che non sia considerata tipica per le persone assegnate maschio alla nascita.

Nelle persone con CAH e cromosomi XX, l'aumento della produzione di androgeni può causare differenze genitali che possono essere notate alla nascita, tra cui un clitoride più grande della norma, labbra fuse e la fusione dell'uretra e del canale vaginale per formare un'unica apertura. Possono anche sviluppare alcune caratteristiche come peli sul corpo e sul viso o aumento della massa muscolare durante l'infanzia o la pubertà.

- **CAH Classica**  
*Classic CAH*

I livelli più bassi di produzione di cortisolo e/o aldosterone sono più pronunciati nella persona ed è probabile che la variazione venga notata alla nascita o subito dopo.

- **CAH con perdita di sale**  
*Salt-wasting CAH*

Un sottotipo di CAH classica che provoca "perdita di sale". Uno scenario pericoloso in cui i bassi livelli di aldosterone fanno sì che il corpo di una persona perda troppo sodio. Le persone con questa forma di CAH possono sperimentare crisi surrenali pericolose per la vita, specialmente quando il corpo è sotto stress (ad esempio, a causa di una malattia o di un'infezione, o durante un intervento chirurgico).

- **CAH Non classica**  
*Non-classic CAH*

Chiamata anche "CAH a esordio tardivo" ("*late-onset CAH*") e di solito non diventa evidente nelle persone fino alla tarda infanzia, adolescenza o persino nella giovane età adulta.

## **Iperandrogenismo**

### *Hyperandrogenism*

Le persone con iperandrogenismo hanno livelli di testosterone e/o altri androgeni superiori alla norma. Nelle persone con cromosomi XX, l'iperandrogenismo può sviluppare caratteristiche sessuali secondarie che sono associate all'influenza del testosterone (come i peli del viso e del corpo) a vari livelli.

L'iperandrogenismo può essere o meno il risultato di una variazione intersex alla base, ma è comune in diverse variazioni (tra cui CAH e PCOS). Le persone con iperandrogenismo che non sono intersex vivono comunque spesso molte esperienze comuni alle persone intersex, come incontrare esclusione e discriminazione in contesti segregati per sesso come lo sport.

## **Ipogonadismo**

### *Hypogonadism*

Una persona con ipogonadismo produce livelli di ormoni (come testosterone ed estrogeni) inferiori alla norma, o talvolta non produrne affatto. Ciò può influenzare il modo in cui si sviluppano le caratteristiche sessuali secondarie di una persona e può anche influire sulla sua fertilità. L'ipogonadismo può essere il risultato di una differenza nel modo in cui il cervello di una persona segnala alle proprie gonadi di produrre (o non produrre) ormoni, oppure può essere direttamente una caratteristica delle proprie gonadi. L'ipogonadismo non è sempre causato da una variazione intersex, ma può essere correlato alla sindrome di Klinefelter (*Klinefelter Syndrome*), alla sindrome di Turner (*Turner Syndrome*) o a molte altre variazioni.

## **Ipoplasia delle cellule di Leydig (LCH)**

### *Leydig Cell Hypoplasia*

Le persone con ipoplasia delle cellule di Leydig (LCH) hanno cromosomi XY e un'insensibilità genetica all'ormone luteinizzante, che può essere completa (conosciuta come LCH di tipo 1) o parziale (LCH di tipo 2).

L'ormone luteinizzante è in genere responsabile dello sviluppo delle cellule di Leydig nei testicoli e quindi segnala a quelle cellule di produrre androgeni come il testosterone. Una persona con LCH svilupperà poche o nessuna cellula di Leydig e quindi produrrà meno testosterone della norma.

- **LCH di tipo 1**

Le persone con LCH di tipo 1 non producono quasi testosterone e di solito nascono con una vulva, una vagina e testicoli ritenuti.

Di solito vengono assegnate femmine alla nascita, spesso senza che la loro variazione venga riconosciuta fino all'adolescenza, quando a quel punto generalmente non sviluppano alcuna caratteristica sessuale secondaria o non sperimentano altri cambiamenti tipicamente associati alla pubertà.

- **LCH di tipo 2**

Le persone con LCH di tipo 2 hanno una qualche risposta all'ormone luteinizzante e producono una quantità di testosterone inferiore alla norma, sebbene di più delle persone con LCH di tipo 1.

Alla nascita, i loro testicoli possono essere discesi o ritenuti e possono avere un pene più piccolo della norma, spesso con altre differenze evidenti come l'ipospadia (*hypospadias*). Nell'adolescenza, sviluppano spesso alcune caratteristiche associate a una tipica pubertà da testosterone.

## **Ipospadia**

### *Hypospadias*

Una persona con ipospadia nasce con l'apertura urinaria situata in un punto diverso dalla punta del pene. Nell'ipospadia "distale", l'apertura urinaria si trova altrove sul glande (testa) del pene e nell'ipospadia "prossimale" si trova sul lato inferiore del pene e talvolta si trova più indietro vicino allo scroto. L'ipospadia è una delle variazioni genitali più comuni e visibili. Le persone con ipospadia hanno spesso variazioni aggiuntive come la griposi (*chordee*, una curvatura del pene) o criptorchidismo (*cryptorchidism*, testicoli ritenuti).

## **Micropene**

### *Micropenis*

Una persona con un micropene, ha alla nascita un pene che è più piccolo

delle dimensioni tipiche di un infante. Si può avere un micropene per via di diverse variazioni intersex. La dimensione del pene di una persona generalmente non influisce sulla sua funzionalità.

## **Mosaicismo**

### *Mosaicism*

I tipici pattern cromosomici sono 46XX o 46XY. Le persone con cromosomi "a mosaico" ("*mosaic*") hanno modelli cromosomici differenti in alcune cellule del loro corpo rispetto ad altre. Il mosaicismo deriva da differenze casuali nel modo in cui le cellule si dividono mentre un embrione sta crescendo.

A causa di come avviene questo processo, una persona con mosaicismo di solito avrà un numero diverso di cromosomi in cellule diverse - come 45X/46XX o 45X/46XY, che sono entrambe varianti della Sindrome di Turner (*Turner Syndrome*), o 46XY/47XXY o 46XX/47XXY, che sono entrambe le varianti della Sindrome di Klinefelter (*Klinefelter Syndrome*).

(Se una persona ha specificamente cromosomi 46XX in alcune cellule e 46XY in altre, la sua variazione è probabilmente chimerismo invece che mosaicismo.)

Avere cromosomi a mosaico può indurre una persona a sviluppare variazioni nei genitali, nelle gonadi o nella funzione ormonale. Ad esempio, se ha almeno un cromosoma Y, può avere sia tessuto ovarico che testicolare, o differenze genitali come l'ipospadia (*hypospadias*), oppure può sviluppare alcune caratteristiche sessuali secondarie durante la pubertà che non sono previste per il sesso assegnato loro.

Le persone che hanno il mosaicismo senza un cromosoma Y (ad es. 45X/46XX o 46XX/47XXX) possono avere gonadi "a striscia" ("*streak gonads*") o possono avere ovaie che smettono di funzionare in un'età più precoce della norma, il che può far sì che una persona non sperimenti i cambiamenti associati con una tipica pubertà da estrogeni e può causare infertilità più avanti nella vita.

Altre persone potrebbero non presentare alcun segno evidente del loro mosaicismo.

## **Pseudoermafroditismo**

### *Pseudohermaphroditism*

Questo è un termine che è stato precedentemente utilizzato in contesti medici

per riferirsi a diversi gruppi di variazioni, solitamente divisi in categorie di "pseudoermafroditismo maschile" e "pseudoermafroditismo femminile" sulla base dei cromosomi della persona. Si possono ancora trovare questi termini usati nelle cartelle cliniche o negli articoli di riviste mediche durante la ricerca di una variazione, ma sono spesso considerati altamente stigmatizzanti oltre ad essere vaghi e imprecisi.

### **Sindrome da eccesso di aromatasi (Iperestrogenismo)**

*Aromatase Excess Syndrome (Hyperestrogenism)*

Le persone con eccesso di aromatasi hanno una maggiore produzione di aromatasi, che converte gli androgeni (come il testosterone) in estrogeni.

Le persone con cromosomi XY ed eccesso di aromatasi hanno quindi estrogeni più attivi nei loro corpi rispetto alle persone con cromosomi XY che hanno livelli tipici di aromatasi.

Spesso queste persone hanno una bassa altezza poiché gli estrogeni sono responsabili della chiusura delle placche di crescita delle ossa e possono sviluppare il seno nell'adolescenza insieme a caratteristiche associate a una tipica pubertà da testosterone. Poiché l'eccesso di aromatasi è genetico e la crescita del seno nelle persone con cromosomi XY è uno dei suoi effetti più riconoscibili, in precedenza era chiamata ginecomastia familiare (*familial gynecomastia*).

Le persone con cromosomi XX possono anche avere un eccesso di aromatasi, ma di solito non fa variare le loro caratteristiche sessuali da ciò che è considerato tipico per le persone assegnate femmina alla nascita (sebbene possano presentare ingrossamento del seno e bassa statura, insieme a potenziali irregolarità mestruali).

### **Sindrome da insensibilità agli androgeni (AIS)**

*Androgen Insensitivity Syndrome*

Le persone nate con AIS hanno cromosomi XY e testicoli ed i loro corpi hanno diversi livelli di insensibilità agli androgeni (incluso il testosterone). Ciò significa che le loro cellule non rispondono tipicamente al testosterone che producono. Come altre variazioni delle caratteristiche sessuali, l'AIS è uno spettro, con le sottocategorie di completa (CAIS), parziale (PAIS) e lieve

insensibilità agli androgeni (MAIS).

- **AIS Completo (CAIS)**

*Complete AIS*

Le persone con AIS completa non rispondono agli androgeni e nascono con una vulva e un clitoride, di solito una vagina più corta della norma, e testicoli ritenuti. Nell'adolescenza, svilupperanno il seno e altre caratteristiche associate a una tipica pubertà da estrogeni a causa della naturale conversione del testosterone in estrogeni da parte del corpo attraverso un processo noto come aromatizzazione. Non avranno le mestruazioni poiché non hanno un utero o ovaie.

- **AIS Parziale (PAIS)**

*Partial AIS*

Nell'AIS parziale, il corpo ha una certa risposta al testosterone, ma non tanto quanto è tipico per una persona con cromosomi XY senza insensibilità agli androgeni. Le persone con PAIS possono nascere con testicoli ritenuti o parzialmente discesi e con differenze genitali come un'apertura vaginale che può essere meno profonda della norma, un fallo che può essere percepito come un grande clitoride o un piccolo pene e variazioni che interessano la loro uretra come l'ipospadia del pene o un seno urogenitale comune (dove l'uretra e la vagina si fondono in un'unica apertura esterna).

Potrebbero invece nascere con genitali che assomigliano più a un pene o a una vulva e una vagina, e nell'adolescenza, possono sviluppare alcune caratteristiche associate a una tipica pubertà da testosterone e altre associate a una tipica pubertà da estrogeni poiché il loro corpo risponde ad una parte del testosterone prodotto dalle loro gonadi e il resto verrà convertito in estrogeni.

- **AIS Lieve (MAIS)**

*Mild AIS*

Le persone con AIS lieve rispondono al testosterone a un livello che è leggermente minore rispetto ai livelli tipici, il che significa che qualcuno con MAIS di solito nascerà con un pene (che può essere o meno più piccolo della norma) e in seguito svilupperà caratteristiche sessuali secondarie associate a una tipica pubertà da testosterone.

Poiché i loro corpi convertono una piccola quantità degli androgeni

prodotti naturalmente in estrogeni, possono presentare variazioni visibili in caratteristiche come la quantità di peli sul viso, peli del corpo o tono muscolare che sviluppano e possono sperimentare un potenziale sviluppo del seno durante la pubertà.

## **Sindrome da insensibilità agli estrogeni (EIS)**

### *Estrogen Insensitivity Syndrome*

Le persone con insensibilità agli estrogeni hanno una variazione genetica nella quale i loro corpi non rispondono agli estrogeni. Le persone con cromosomi XX e insensibilità agli estrogeni di solito nascono con una vulva e una vagina, possono avere un piccolo utero e ovaie ingrossate che in seguito sviluppano multiple cisti e possono produrre livelli molto elevati di estrogeni che i loro corpi non riconoscono. Nell'adolescenza, molto probabilmente non sperimenteranno i cambiamenti associati a una tipica pubertà da estrogeni come lo sviluppo del seno o le mestruazioni e possono sviluppare peli pubici e acne a causa dell'influenza degli androgeni.

Anche le persone con cromosomi XY possono nascere con insensibilità agli estrogeni e di conseguenza potrebbero o meno presentare variazioni nella loro produzione di altri ormoni, sviluppo testicolare e sviluppo di caratteristiche sessuali secondarie.

## **Sindrome del dotto mulleriano persistente (PMDS)**

### *Persistent Müllerian Duct Syndrome*

Le persone con PMDS hanno cromosomi XY, un pene, testicoli e possono avere anche un utero, le tube di Falloppio e/o il canale vaginale superiore. La PMDS si verifica quando i dotti di Müller - strutture interne che tipicamente scompaiono in un feto con cromosomi XY - rimangono e iniziano a svilupparsi come farebbero in un feto con cromosomi XX.

La PMDS di solito non viene notata alla nascita, ma può essere scoperta quando la persona comincia a sentire dolore o per un'ernia.

## **Sindrome dell'inversione sessuale**

Questo termine è talvolta usato in contesti medici per riferirsi a diverse variazioni in cui una persona nasce con cromosomi XY e una vulva e una vagina (come la sindrome da insensibilità agli androgeni completa o la sindrome di Swyer), o cromosomi XX e un pene (come la sindrome di De la Chapelle).

## **Sindrome dell'ovaio policistico (PCOS)**

### *Polycystic Ovary Syndrome*

Le persone con questa variazione hanno cromosomi XX e generalmente nascono con una vulva, una vagina, un utero e ovaie. Più avanti nella vita, le loro ovaie spesso producono livelli di androgeni, come il testosterone, più alti della norma. (La PCOS è una causa comune di iperandrogenismo, ma non tutte le persone con PCOS hanno iperandrogenismo).

Questa variazione nella produzione degli ormoni può risultare nello sviluppo di alcune caratteristiche come i peli del viso e del corpo e può anche interferire con il processo di ovulazione, il che significa che alcune persone con PCOS avranno cicli irregolari o nessun ciclo e potrebbero avere difficoltà se vogliono rimanere incinte.

Alcune persone con PCOS hanno tante piccole cisti (sacche piene di liquido) sulle ovaie, ma altre no. (Nonostante il nome della variazione, le cisti ovariche non sono un requisito per la diagnosi di PCOS). I segni di PCOS generalmente non si manifestano fino a quando una persona non inizia le mestruazioni, o potenzialmente più tardi nell'adolescenza o nell'età adulta.

## **Sindrome di De la Chapelle**

### *De la Chapelle Syndrome*

Conosciuta anche come "Sindrome maschile XX" ("*XX Male Syndrome*"), questa variazione fa sì che una persona con cromosomi XX nasca con un pene e testicoli. Questo di solito accade perché un particolare gene tipicamente presente nei cromosomi Y (noto come gene SRY) si presenta su uno dei cromosomi X e fa sì che i genitali e gli organi riproduttivi interni si sviluppino come farebbero tipicamente in una persona con cromosomi XY.

Le persone con la De la Chapelle potrebbero avere testicoli più piccoli della norma o non discesi e sono spesso sterili. Nell'adolescenza, potrebbe esserci la crescita del seno e potrebbero non svilupparsi le caratteristiche che sono solitamente associate a una tipica pubertà da testosterone.

## **Sindrome di Fraser**

### *Fraser Syndrome*

Le persone con sindrome di Fraser di solito nascono con differenze nello sviluppo delle palpebre, delle dita delle mani e dei piedi, e possono anche

presentare variazioni nelle loro caratteristiche sessuali (come un clitoride più grande della norma o testicoli ritenuti). Possono anche svilupparsi senza uno o entrambi i reni, e altre parti del sistema urinario possono essere ulteriormente interessate.

### **Sindrome di Goldberg-Maxwell**

*Goldberg-Maxwell Syndrome*

Questo è un altro nome per Sindrome da insensibilità agli androgeni (*AIS or Androgen Insensitivity Syndrome*).

### **Sindrome di Jacobs**

*Jacobs Syndrome*

Conosciuta anche come Sindrome XYY o 47XYY, le persone con Sindrome di Jacobs si sviluppano con un cromosoma Y in più.

Di conseguenza, le persone con la Sindrome di Jacobs potrebbero non avere variazioni fisiche evidenti, ma potrebbero essere più alte della norma o avere altre differenze identificabili che non riguardano le caratteristiche sessuali.

Alcune persone con la Sindrome di Jacobs possono anche avere un pene o scroto più piccolo della norma, ipospadia (*hypospadias*) e/o testicoli ritenuti.

### **Sindrome di Kallmann**

*Kallmann Syndrome*

La sindrome di Kallmann può verificarsi in persone con cromosomi XX o XY ed è una forma di ipogonadismo. Le persone con sindrome di Kallmann e cromosomi XY nascono spesso con un pene più piccolo del tipico e testicoli ritenuti.

Nell'adolescenza, la maggior parte delle persone con la sindrome di Kallmann inizia la pubertà più tardi del solito, o potrebbe non manifestare i tipici cambiamenti puberali (come lo sviluppo di peli sul viso e una voce più profonda per le persone con cromosomi XY o lo sviluppo del seno e l'inizio delle mestruazioni per le persone con cromosomi XX) a meno che non ricevano una terapia ormonale. La sindrome di Kallmann colpisce anche l'olfatto di qualcuno.

## **Sindrome di Klinefelter**

### *Klinefelter Syndrome*

Le persone con sindrome di Klinefelter si sviluppano con una copia extra del cromosoma X, risultando in un pattern 47XXY (invece del tipico 46XY). Questi individui potrebbero avere testicoli più piccoli del normale che producono quantità inferiori di testosterone e/o sperma e possono iniziare la pubertà più tardi del normale (o potrebbero non passare attraverso la pubertà senza terapia ormonale).

Possono crescere alti, possono sviluppare tessuto mammario e spesso sperimentare infertilità. Questa variazione spesso non causa evidenti differenze fisiche e molte persone non si rendono conto di averla.

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

### *Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome*

La MRKH è anche chiamata Agenesia Mulleriana (*Müllerian agenesis*) poiché risulta quando i dotti di Müller di una persona, che tipicamente diventano l'utero e la parte superiore della vagina durante lo sviluppo fetale, non si sviluppano nel modo tipico.

Le persone con MRKH hanno cromosomi XX e di solito nascono con una vulva e una vagina più corta della norma o senza vagina. Di solito non hanno una cervice e possono avere un utero parziale (residuo uterino) o nessun utero.

- **Tipo 1**

In quella che è nota come MRKH di "Tipo 1", queste sono solitamente le uniche differenze che una persona presenterà.

- **Tipo 2**

Nella MRKH di "Tipo 2", le persone presentano differenze aggiuntive in altre parti del corpo come le tube di Falloppio, i reni, la colonna vertebrale o il cuore. Un esempio specifico di MRKH di tipo 2 è noto come MURCS: Associazione di Agenesia Mülleriana (*Müllerian agenesis*), Agenesia renale (*Renal agenesis*), Mesomeri Cervicotoracici (*Cervicothoracic Somite*), dove i reni della persona non si sviluppano tipicamente e possono presentare scoliosi o vertebre fuse oltre alle solite caratteristiche della MRKH.

Le persone con MRKH di tipo 1 o di tipo 2 di solito hanno ovaie che producono estrogeni e nell'adolescenza generalmente sviluppano caratteristiche sessuali secondarie associate a una tipica pubertà da estrogeni. Spesso non hanno le mestruazioni, ma possono provare il dolore del ciclo se hanno un residuo uterino con rivestimento endometriale e possono sviluppare condizioni legate alle mestruazioni come l'endometriosi. (Vedi anche: Anomalie del dotto mulleriano, *Müllerian Duct Anomalies*).

## **Sindrome di Reifenstein**

*Reifenstein Syndrome*

Un termine alternativo non più in uso per la sindrome da insensibilità parziale agli androgeni (PAIS).

Vedere Sindrome da insensibilità agli androgeni (AIS).

## **Sindrome di Swyer (disgenesia gonadica completa)**

*Swyer Syndrome (Complete Gonadal Dysgenesis)*

La sindrome di Swyer si verifica quando una persona nasce con cromosomi XY, ma le sue gonadi non si sono sviluppate in testicoli.

La sindrome di Swyer è una forma di disgenesia gonadica, il che significa che una persona con questa variazione avrà gonadi "a striscia" (tessuto fibroso che non è né tessuto testicolare, né tessuto ovarico) che non producono ormoni.

Poiché queste persone non producono testosterone, il loro corpo non sviluppa un pene e di solito sviluppa una vulva e una vagina. Dal momento che non producono un altro ormone noto come ormone anti-mulleriano (AMH, *Anti-Müllerian hormone*), spesso sviluppano anche un utero e le tube di Falloppio.

Di solito non iniziano la pubertà o le mestruazioni, ma alcune persone con sindrome di Swyer hanno le mestruazioni (senza ovulazione) se ricevono una terapia con estrogeni.

## **Sindrome di Turner (sindrome XO)**

### *Turner Syndrome (XO Syndrome)*

La sindrome di Turner è una variante in cui una persona nasce con un pattern cromosomico 45X (a volte chiamato 45XO) invece del tipico 46XX.

La sindrome di Turner può verificarsi anche in combinazione con il mosaicismo, in cui alcune cellule di una persona hanno cromosomi 45X e altre cellule hanno uno schema diverso, come 46XX o 46XY. Questa è nota come Sindrome di Turner con mosaicismo (*Mosaic Turner Syndrome*).

Le persone con Sindrome di Turner possono avere alcune caratteristiche fisiche specifiche come bassa statura, collo palmato e petto ampio e problemi medici al cuore.

Possono anche sviluppare variazioni nelle loro altre caratteristiche sessuali come risultato del loro pattern cromosomico, come ovaie più piccole della norma che possono smettere di produrre ormoni in un'età precedente a quella tipica, e potrebbero non avere le mestruazioni o non sperimentare cambiamenti puberali.

Le persone con Sindrome di Turner con mosaicismo che hanno cromosomi 45X/46XX possono avere meno segni evidenti rispetto alle persone che hanno un pattern cromosomico 45X in tutte le loro cellule. Ad esempio, è più probabile che una persona con la sindrome di Turner attraversi una tipica pubertà da estrogeni e inizi le mestruazioni se ha un pattern cromosomico 45X/46XX.

Una persona con un pattern cromosomico 45X/46XY può nascere con tessuto testicolare che produce ormoni e, in tal caso, spesso attraversa una tipica pubertà da testosterone.

Le persone con questa forma di sindrome di Turner possono nascere con un pene e uno scroto senza alcuna variazione visibile, oppure possono avere differenze genitali come un pene più piccolo della norma o avere un'ipospadia (*hypospadias*), oppure possono avere una vulva e un clitoride che appaiono tipici.

## **Sindrome XXYY**

### *XXYY Syndrome*

In questa variazione, una persona nasce con una copia extra di entrambi i cromosomi X e Y, avendo come risultato un pattern cromosomico 48XXYY

invece del tipico 46XY.

Le persone con cromosomi XXYY possono spesso avere testicoli ritenuti e produrre quantità di testosterone più bassi della norma, e ciò può fare iniziare la pubertà in un'età più tarda della norma e sviluppare caratteristiche sessuali secondarie, come tono muscolare e peli sul viso, meno pronunciate. Possono anche avere la crescita del seno.

Spesso hanno altre caratteristiche fisiche simili a quelle sviluppate dalle persone con la sindrome di Klinefelter (47XXY, *Klinefelter Syndrome*).

### **Trasposizione Peno-Scrotale (PST)**

*Penoscrotal Transposition*

Le persone con trasposizione peno-scrotale nascono con una configurazione genitale differente dalla norma, dove il pene è posizionato sotto o nel mezzo dello scroto invece che al di sopra. Lo scroto può essere bifido (diviso in due) e la persona può avere anche l'ipospadia (*hypospadias*) e/o griposi (*chordee*).

### **Trisomia X (sindrome della tripla XXX)**

*Trisomy X (Triple XXX Syndrome)*

In questa variazione, una persona nasce con cromosomi 47XXX invece dei tipici 46XX. Se ottengono il cromosoma X aggiuntivo dallo sperma o dall'ovulo originale dei loro genitori, avranno 47 XXX cromosomi in tutte le loro cellule.

Se invece il cromosoma aggiuntivo appare all'inizio del processo di sviluppo dell'embrione, solo alcune cellule avranno cromosomi 47XXX e la persona nascerà con un pattern cromosomico a mosaico.

(Esempi di mosaicismo che coinvolgono la Trisomia X sono i cromosomi 46XX/47XXX o 45X/47XXX.)

La maggior parte delle persone con cromosomi 47XXX non sviluppa alcuna variazione nelle altre caratteristiche sessuali, ma alcune potrebbero avere ovaie che smettono di produrre ormoni in un'età precedente a quella tipica ed alcune potrebbero non avere le mestruazioni.

## Virilizzazione indotta da progestinici

### *Progestin-Induced Virilization*

Una persona nata con "virilizzazione" indotta da progestinici ha cromosomi XX e può avere variazioni genitali visibili alla nascita come un clitoride più grande della norma, a volte anche labbra fuse o parzialmente fuse, e può avere o meno differenze nella vagina. Di solito ha ovaie tipiche, tube di Falloppio e un utero.

Questa variazione si sviluppa nell'utero a causa dell'assunzione di farmaci progestinici da parte della persona gestante durante la gravidanza. Essere esposti a questi ormoni aggiuntivi prima della nascita può cambiare il modo in cui si sviluppano i genitali, ma generalmente non cambierà il modo in cui il proprio corpo produrrà o risponderà agli ormoni in seguito.

Ciò significa che una persona nata con virilizzazione indotta da progestinici di solito svilupperà caratteristiche associate a una tipica pubertà da estrogeni.

---

## RISORSE IN ITALIA

### LIBRI

- Intersex antologia multidisciplinare di Michela Balocchi (2019) co-fondatrice di Intersexioni.

"Raccoglie gli scritti di professionisti in diverse discipline. Si parte dalla crisi del modello binario di sesso nella biologia e nella genetica contemporanee e si arriva fino all'analisi della gestione medica delle variazioni di sesso tra dato biologico e fatto sociale, per concludere con alcune riflessioni sugli aspetti giuridici legati all'esistenza delle persone intersex ed ai diritti (umani) mancati."



di STEPHAN, ATTIVISTA E STUDENTE DI MEDICINA

## “Sono intersex e mi amo così”

**A**vevo da poco compiuto 15 anni, quando sentii per la prima volta la parola intersex. Era questo il termine che mi descriveva? Avevo finalmente trovato un concetto che potesse spiegare perché sono sempre stato così diverso? Mi trovavo a vivere un mix di emozioni: intrigato e incuriosito, ma al tempo stesso confuso e perso, in attesa di risposte che i medici non volevano darmi.

L'entusiasmo iniziale si trasformò presto in ansia e angoscia, quando dovetti affrontare un ambiente medico poco accogliente nei confronti della mia diversità fisica. Mi vennero subito proposte “cure” ormonali e interventi chirurgici femminilizzanti che non volevo. Dicevano che avrebbero “corretto il mio difetto fisico” e che mi avrebbero fatto sentire donna. Tutto quello che io ero e tutto quello che mi piaceva di me, il mio corpo in parte maschile e la mia identità di genere maschile, secondo loro era sbagliato e andava cancellato.

Sembrava cercassero di nascondermi le cose, senza darmi il quadro comple-

to della situazione. Volevano “curare” aspetti del mio corpo che a me piacevano e che non necessitavano di alcuna “cura”, e ignoravano invece problemi medici che avevo veramente, lasciandomi con una serie di domande senza risposta, con dolori e fastidi persistenti e con la vergogna per la mia natura intersex.

Per anni mi sono sentito profondamente sbagliato, spaventato, convinto che non avrei mai vissuto una vita felice.

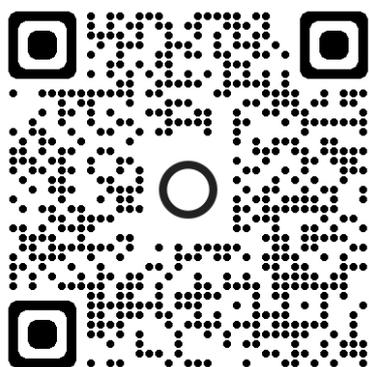
Se potessi parlare al me di qualche anno fa, mi direi che i tempi bui sono destinati a finire e quelli belli a iniziare, e che imparerò ad amare me stesso.

Penso che la felicità per come la conosco ora derivi proprio dal fatto che sono intersex: se non lo fossi stato, non studierei medicina e non farei attivismo.

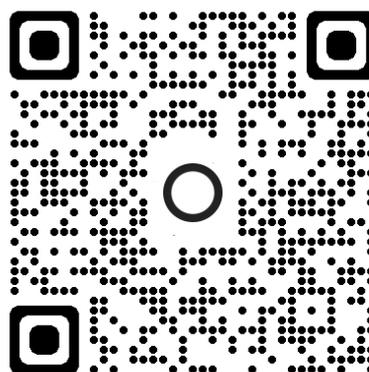
Essere intersex mi ha insegnato ad amare me stesso, nonostante tutte le difficoltà. Quel che ho affrontato mi ha fatto capire che non voglio che le mie sofferenze passate siano fini a se stesse; vorrei utilizzarle per fare del bene in qualche modo.



- Mappa delle organizzazioni intersex nel mondo, creata dalla co-fondatrice di Intersexioni Michela Balocchi  
[www.intersexionsproject.eu/intersex-map](http://www.intersexionsproject.eu/intersex-map)
- **Intersexioni** Associazione, attivismo intersezionale. Presente gruppo giovani.  
[linktr.ee/intersexioni](http://linktr.ee/intersexioni) [intersexioni.it@gmail.com](mailto:intersexioni.it@gmail.com)
- **Angry & Intersexy** Progetto d'informazione del gruppo giovani intersex del collettivo Intersexioni.  
[angryandintersexy.contactin.bio](http://angryandintersexy.contactin.bio)
- **Intersex Esiste** sito informativo, supporto  
[www.intersexesiste.com](http://www.intersexesiste.com)
- **AISIA** Associazione Italiana Sindrome Insensibilità agli Androgeni e condizioni simili.  
[www.aisia.org](http://www.aisia.org)
- **Mai più soli, associazione genitori e bimb\* intersex** Gruppo di genitori nato nel 2021 con il preciso intento di preservare l'integrità fisica dei propri figli e di rispettare la loro autonomia decisionale. Si pone l'obiettivo di sviluppare consapevolezza ed entrare nei reparti di maternità degli ospedali al fine di portare la propria esperienza ai neo genitori, non farli sentire soli, diffondere solidarietà ed aiutarli a fare scelte consapevoli. Al momento il gruppo è attivo con una chat whatsapp ( [+393703039608](https://wa.me/+393703039608)) ed un indirizzo email [intersexmaipiusoli@gmail.com](mailto:intersexmaipiusoli@gmail.com)  
[www.intersexesiste.com/i-movimenti](http://www.intersexesiste.com/i-movimenti)



Pagina online con il glossario in italiano



Pagina online con informazioni generali