

# PROTOKOLL MJEKËSOR PËR VLERËSIMIN E FËMIJËVE ME ZHVILLIM GJENITAL ATIPIK



Publikuar, Korrik 2020

Botim i parë

Shkarkimi i variantit elektronik në adresën: <http://www.tlas.org.al/sq/studime>

**Copyright:**

© Ministria e Shëndetësisë dhe Mbrojtjes Sociale

© Shërbimi Ligjor Falas Tiranë (TLAS)



Kingdom of the Netherlands

**Botimi i këtij materiali është mbështetur finanziarisht nga Ambasada e Mbretërisë së Vendeve të Ulëta në Tiranë.**

Përmbajtja e këtij materiali nuk përfaqëson domosdoshmërisht opinionet e Ministrisë së Punëve të Jashtme të Hollandës.



Kingdom of the Netherlands



## Mirënjohe

Protokolli mjekësor për vlerësimin e fëmijëve me zhvillim gjenital atipik u shkrua nga një grup ekspertësh të përzgjedhur nga Shërbimi Ligjor Falas Tiranë (TLAS) me mbështetjen inkurajuese, vizionare dhe financiare të Ambasadës së Vendeve të Ulëta në Tiranë.

Me këtë rast më lejoni të falenderoj në mënyrë të veçantë Dr. Laurant Kollcakun (Endokrinolog pediatër) dhe Prof. Dr. Dritan Alushanin (Kirurg pediatër) për hartimin e këtij protokolli, kontributin për rishikimin dhe konsultimin të Prof. Dr. Edi Tushe (Neonatolog), të ekpertëve nga Ministria e Shëndetësisë e Mbrotjtjes Sociale dhe Qendra Kombëtare e Sigurisë, Cilësisë dhe Akreditimit, si dhe avokatët e TLAS për punën e thelluar hulumtuese në mbështetje të botimit.

TLAS shpreh mirënjohe dhe vlerësim të posaçëm për bashkëpunimin, mirëkuptimin dhe mbështetjen e dhënë nga Ministria e Shëndetësisë dhe Mbrotjtjes Sociale e cila ka qenë e pranishme në çdo hap të zbatimit të projektit jo vetëm për hartimin e protokollit por edhe për ndërgjegjësimin dhe ngritjen e kapaciteteve të personelit shëndetësor që ka dhe do të ketë një rol të rëndësishëm në ofrimin e shërbimeve ndaj kategorisë së pësonave të lindur interseks<sup>1</sup>.

Ky protokoll nuk do mund të konceptohej i plotë pa ndihmën e familjeve të fëmijëve interseks, të cilat kanë qenë të gatshme të bashkëpunojnë me mjekët, personelin përkatës shëndetësor, me psikologët, dhe avokatët e TLAS, për të marrë dhe dhënë informacion të domosdoshëm në funksion të zgjidhjes së problemeve ligjore, sociale dhe shëndetësore.

Shpresojmë dhe besojmë që protokolli do të shërbejë si një udhëzues praktik në punën e sejçilit aktor dhe do të forcojë mbrotjtjen e të drejtave të personave interseks.

**Raimonda BOZO**

Drejtore Ekzekutive e TLAS

<sup>1</sup> Termi i përdorur në këtë protokoll “Çregullim i zhvillimit të seksit” (Disorder of Sex Development DSD) është një term mjekësor ombrelli i cili u prezantua dhe dakordësua në 2006 dhe zevendësoi terminologjinë e vjetër mjekësore. Termi DSD nuk përpunhet me standarde të tē drejtave të njeriut mirëpo është përdorur në këtë dokument duke qenë se i referohet koncepteve mjekësore ekzistuese. TLAS në punën e tij advokuese në mbrojtje të tē drejtave të njeriut ka miratuar përdorimin e termit interseks, në harmoni me dokumentat strategjike ligjore të institucioneve Europiane dhe grupeve vetëadvokuese.

# **PROTOKOLL MJEKËSOR**

## **PËR VLERËSIMIN E FËMIJËVE**

### **ME ZHVILLIM GJENITAL ATIPIK**



# Përbatja

HYRJE

PËRKUFIZIMI

TERMINOLOGJIA

EPIDEMIOLOGJIA

ZHVILLIMI SEKSUAL NORMAL

ETIOLOGJIA DHE FIZIOPATOLOGJIA

ANATOMOPATOLOGJIA

VLERËSIMI

- a. Anamneza
- b. Ekzaminimi fizik
- c. Ekzaminimet laboratorike
- d. Ekzaminimet imazherike
- e. Testet gjenetike
- f. Konsultat

DIAGNOZA

DIAGNOZA DIFERENCIALE

TRAJTIMI

- a. Medikamentoz
- b. Kirurgjikal

PËRCAKTIMI GJINOR:

PARAQITJA KLINIKE E SHUMËLLOJSHMËRISË SË GJINISË NË ADOLESHENTËT DHE

FËMIJËT, ZHVILLIMI I GJINISË DHE MONITORIMI

PROBLEMET PSIKO-SOCIALE

PROBLEMET MJEKO-LIGJORE

GRUPET MBËSHTETËSE, SHOQATAT KOMBËTARE DHE NDËRKOMBËTARE, ADRESAT

KONKLUZIONE DHE REKOMANDIME

FJALORI TERMINOLOGJIK

## 1. HYRJE

Foshnjat e lindura me organet gjenitale që nuk shfaqen në mënyrë tipike mashkull ose femër, ose që kanë një pamje mospërputhshmërie me seksin kromozomal (fig. 1), përcaktohen si çrregullim i zhvillimit të seksit (DSD).

Ky term nuk pranohet në mënyrë universale nga pacientët dhe ndonjëherë përdoret për t’iu referuar një game të gjërë patologjish, duke përfshirë edhe aneuploidin e kromozomit seksual. Në këtë protokoll ne do ta përdorim termin DSD për të pëershruar vetëm ata pacientë me pamje gjenitale atipike (ambigue) ose që nuk përputhen me seksin kromozomik.

DSD me anomali gjenitale të dukshme (këtu përjashtohen rastet e pakomplikuara të kriptorkidizmit dhe hipospadisë) ndodhin afërsisht 1 në 1000 deri në 4500 lindje të gjalla (2-4).

DSD përfshijnë një gamë të gjërë patologjish me karakteristika patofiziologjike, klinike dhe histologjike/primare shumë të ndryshme, që zakonisht shfaqen në periudhën neonatale ose në adoleshencë (5).

DSD mbartin paraqitje klinike dhe ndjeshmërie tejet sfiduese për familjet dhe profesionistët, sepse kërkojnë përcaktimin e duhur të gjinisë së rritjes, ruajtjen e funksionit seksual dhe fertilititetin në të ardhmen, në moshën e rritur.

Të porsalindurit e prekur zakonisht paraqiten me organe gjenitale atipike, ndërsa adoleshentët paraqiten me zhvillim seksual atipik gjatë moshës pubertare. Lindja e një foshnje me organe gjenitale atipike paraqet një grup unik dhe situata klinike shpesh të vështira për t’u menaxhuar, veçanërisht në ato raste kur sekzi i rritjes është i pasigurtë. Kjo për shkak se zhvillimi psiko-seksual ndikohet nga faktorë të shumtë, përfshirë gjenet që ndikojnë në zhvillimin seksual, diferençat gjinore në strukturën e trurit, ekspozimin prenatal ndaj androgjenit, faktorët shoqërorë dhe kulturorë dhe dinamikën e familjes.

Qasja fillestare dhe menaxhimi i vazhdueshëm është shumë e rëndësishme dhe kërkon hartimin e një plani logjik dhe praktik për ekzaminimet dhe vlerësimet, si edhe vendosjen e dialogut dhe ndërtimin e raporteve me fëmijën e prekur dhe

prindërit. Në të kaluarën, vendimet për seksin e fëmijëve (përcaktimi gjinor) zakonisht bazoheshin në aftësinë përiprodhim dhe funksionin tradicional seksual dhe shpesh shoqëroheshin me ndërhyrje kirurgjikale gjenitale të pakthyeshme. Aktualisht ka në dispozicion të dhëna të rezultateve afatgjata të cilat ndihmojnë në marjen e vendimeve të duhura në menaxhimin e hershëm dhe në parashikimin e identitetit gjinor të shumë fëmijëve me DSD (9-13).

Sidoqoftë, ka polemika dhe diskutime të vazhdueshme për disa aspekte të menaxhimit, veçanërisht për disa lloje të DSD-ve për të cilat identiteti gjinor mbetet i paparashikueshëm. Kështu, paqartësitë në lidhje me rezultatin në moshën adulte, seksin e rritjes, dhe kohën e operacionit duhet t’i nënshtron diskutimeve dhe të informohen pacientët (nëse është e përshtatshme për moshën) dhe prindërit përvendimin e marrë. Çdo fëmijë dhe familje ka karakteristika unike dhe të gjitha vendimet do të merren bazuar sipas rastit.

Trajtimi ideal i fëmijëve me DSD kërkon një ekip mjekësor multidisiplinor (MDT) të mbështetur institucionalisht, të mirë organizuar, të mirëtrajnuar, të specializuar me njohuri dhe përvojën e duhur për patologjitet që shfaqin DSD, përvojë në ekzaminimin dhe menaxhimin e tyre dhe përvojë në diskutimet komplekse dhe sensitive. Gjithashtu, është thelbësore që krahas menaxhimit të presionit të pashmangshëm përvlerësimin dhe ekzaminimin urgjent në prezantimin fillestar, është e rëndësishme të hartoher një plan afat-mesëm dhe afat-gjatë dhe kjo kërkon një marrëdhënie të vazhdueshme midis fëmijës, adoleshentit, familjes dhe specialistit të MDT.

Duhet një komunikim i hapur dhe i vazhdueshëm me pacientët dhe prindërit, sepse DSD-të janë të pranishme gjatë gjithë jetës dhe ecuria më e mirë e mundshme përmirëson QoL. Fusha e DSD është në zhvillim të vazhdueshëm. Evolucioni i diagnostës dhe kujdesit vazhdon, ndërsa është akoma e pamundur të parashikohet me siguri zhvillimi i gjinisë së individit. Vendimet në lidhje me ndërhyrjet kirurgjikale gjatë foshnjërisë, që ndryshojnë anatominë gjenitale të jashtme ose heqin qelizat germinale, vazhdojnë të mbartin rrezik.

Protokolli ka në qendër pacientin dhe është i përqendruar në cilësinë më të mirë të mundshme të jetës (QoL) Qëllimi i këtij protokollit është:

- T'ju ofrojë profesionistëve të kujdesit shëndetësor ndihmë në diagnozën, trajtimin, edukimin, mbështetjen dhe kujdesin e personave (fëmijë, adoleshent, adultë) të lindur me DSD dhe familjeve të tyre;
- T'ju ofrojë individëve dhe institucioneve një model që synon të minimizojë shkallën e dëmtimit të pacientëve dhe familjeve të tyre;
- Të përmirësojë cilësinë e jetës; mirëqenien fizike, psikologjike dhe seksuale afat-gjatë të pacientit;
- Të mbështesë ndryshimet në situatat klinike pasi njojuritë dhe pikëpamjet ndryshojnë;
- Të përmirësojë eksperiencën e pacientit;
- Të përmirësojë ecurinë klinike;
- Të përmirësojë të drejtën për të marrë shërbimet e specializuara;
- Të identifikojë kërkesat optimale për shërbim.

Protokolli do të trajtojë çështje lidhur me vlerësimin klinik, biokimik dhe gjenetik, rrezikun e zhvillimit të tumorit të qelizave germinale, çështje psikosociale dhe të mirëgenies psiko-seksuale dhe rolin e grupeve mbështetëse të fëmijëve dhe adoleshentëve, por edhe të individëve adultë me organe gjenitale të paqarta.

Target grupi i këtij protokolli janë kryesisht profesionistë të kujdesit shëndetësor që ofrojnë kujdes për pacientët me DSD, por mund të përdoret edhe nga studentët e mjekësisë, arsimtarë, prindër të fëmijëve me DSD dhe adultë me DSD.

Ky protokoll është dokumenti i parë i këtij lloji i hartuar për menaxhimin e fëmijëve dhe adoleshentëve që dyshohen apo diagnostikohen me DSD. Protokolli u hartua me shumë kujdes nga një ekip multidisiplinar mjekësh klinicistë dhe jo klinicistë, me eksperiencë në individët me DSD. Shpresojmë që ky protokoll do të përmirësojë menaxhimin me qendër pacientin, do të ndihmojë profesionistët e shëndetit dhe do të nxise krijimin e udhëzuesve të tjera (16).

## 2. PËRKUFIZIMI

Çrregullim i zhvillimit të seksit (DSD) konsiderohet paraqitja në lindje e foshnjave me organe gjenitale të jashtme që nuk paraqiten tipike mashkull ose femër ose që kanë mospërputhshmëri me seksin kromozomal”(1).

Çrregullim i zhvillimit seksit (DSD) sipas Deklaratës së Konsensusit 2006, përcaktohet si patologji kongjenitale brenda të cilës zhvillimi i seksit kromozomal, gonadal dhe anatomik është atipik (1).

## 3. TERMINOLOGJIA

Termi “çrregullim i zhvillimit të seksit” (DSD) u sugjerua në konferencën konsensuale të vitit 2006 i cili zëvëndësoi termat diagnostikues diskriminues si “pseudohermafrodit” dhe “hermafrodit” (1).

Perceptimet dhe qasja për diagnostikimin dhe kujdesin e individëve me DSD ndryshojnë vazhdimesht. Të dhënët aktuale janë të pakta për t'u dhënë zgjidhje shqetësimeve kryesore, përfshirë përcaktimin e seksit mashkull ose femër, parashikimin e zhvillimit të identitetit gjinor, çështjet kirurgjikale në lidhje me kohën dhe pëlgimin për kryerjen e ndërhyrjes kirurgjikale dhe masat më të mira të mundshme për ruajtjen e fertilitetit.

Aspektet pozitive për të patur një term përcaktues përfshijnë sigurimin e saktësisë shkencore brenda një konteksti biologjik dhe mjekësor, çrregullimet gjenetike të mirëfillta, lehtësojnë qasjen në kujdesin dhe sigurimin shëndetësor. Klasifikimi ndihmon në gjenerimin e modeleve gjithëpërfshirëse dhe të integruarë të kujdesit, akumulimin e njojurive, financimin e kërkimit dhe mbi të gjitha shhang konfuzionin per rrezikun e mbivendosjes me gjëndje të tillë si transgjinia, disforia gjinore dhe homoseksualiteti. Derisa të arrihet një konsensus për këtë çështje, ne do të përdorim termin DSD vetëm për ata pacientë në të cilët shfaqen ndryshime fizike të diferencimit seksual.

## 4. EPIDEMIOLOGJIA

Terminologjia ka çuar në konfuzion në lidhje me incidencën e patologjive të konsideruara të përfshira si DSD (4). Nuk ka vlerësimi të qarta të incidencës së subjekteve që shfaqin organe gjenitale të paqarta në lindje dhe vetëm një pjesë e tyre paraqesin një sfidë madhore në lidhje me përcaktimin mashkull ose femër. Sidoqoftë, është vlerësuar të jetë afërsisht 1 në 4.500-5.500 lindje të gjalla (5). DSD me anomali gjenitale të dukshme ndodhin në afërsisht 1 në 1000 deri në 4500 lindje të gjalla (2-4).

Nuk ka të dhëna të disponueshme për të përcaktuar frekuencën e saktë të DSD-ve specifike, ndërsa të gjitha ato raste që konstatohen kërkojnë vlerësim të gjerë multidisiplinar për të arritur një rekomandim për caktimin gjinor.

Incidenca midis subjekteve për të patur një DSD është vlerësuar të jetë:

1. DSD 46, XY 1 në 20.000 lindje;
2. DSD ovotestikulare 1 në 100.000 lindje të gjalla (6).
3. Frekuanca e dysgenetisë gonadale testikulare ose mikste 1 në 10.000 lindje të gjalla (7).
4. DSD 46, XX - Incidenca mbarëbotërore e DSD 46, XX, e cila përbëhet kryesisht nga CAH - kryesisht mungesa e 21-hidroksilazës, është vlerësuar të jetë 1 në 14,000-15,000 lindje të gjalla (8), por ajo ndryshon sipas rajoneve për shkak të dallimeve etnike në shpeshtësinë e mutacionit të gjeneve.

CAH dhe dysgenetia gonadale mikse përbëjnë rreth gjysmën e të gjithë patientëve me DSD që paraqesin paqartësi gjenitale (9).

Kur merren në konsideratë të gjitha anomalitë gjenitale kongjenitale, përfshirë kriptorkidizmin dhe hipospadinë, shpeshtësia është e lartë, 1 në 200 – 300 lindje të gjalla (10). Ndërmjet patientëve me hipospadi dhe kriptorkidi, aktualisht diagnostikimi i patologjive DSD specifike është përgjithësisht i kufizuar tek ata me hipospadi proksimale me kriptorkidizëm. Gjithashtu, në vlerësimet e përgjithshme të incidencës përfshihet

edhe sindroma Klinefelter (të vlerësuar në 1 në 500 - 1000 lindje të gjalla) dhe sindroma Turner 1 në 2.500 lindje të gjalla. Këto vlerësimi të njoitura shpresojnë të ofrojnë një perspektivë të dobishme.

### Rreziku i zhvillimit të tumorit

Pacientët me DSD kanë rrezik të shtuar për të zhvilluar kancer të qelizave germinale, tumore malinje të qelizave germinale (GCC) në krahasim me popullsinë e përgjithshme. Megjithëse, dëmtimet pararendësse formohen gjatë zhvillimit të hershëm embrional ose menjëherë pas lindjes, përparimi drejt rritjes invazive ndodh vetëm gjatë pubertetit ose pas tij. Shpesh kjo përmëndet edhe si arsyë për të vonuar ndërhyrjen kirurgjikale.

Tashmë njihet mirë që prevalenca e rrezikut më të lartë (30-50%) haset gjatë zhvillimit gonadal të dëmtuar, siç është zhvillimi jo i plotë i testikujve, i kombinuar me një bllok të plotë të pjekurisë së qelizave germinale embrionale në pacientët me 46, XY disgenetia gonadale dhe në disa pacientët me 45, X / 46, XY DSD.

Shkalla e testikulacionit reflektohet në një farë mase në fenotipin e pacientit me një rezultat të ulët të maskulizimit të jashtëm që tregon një gonadë të diferencuar dobët. Kombinuar me njojuri mbi gjendjen themelore, rreziku i GCC mund të parashikohet. Në të kundërt, individët me çregullime të biosintezës së testosteronit dhe çregullime të veprimit të androgenit tregojnë një rrezik shumë më të ulët (<1-15%) për zhvillimin e CIS gjatë fëmijërisë dhe një prirje të kufizuar drejt përparimit invaziv të dëmtimeve, ndoshta e lidhur në mënyrë të kundërt me shkallën e ekspozimit/veprimit të testosteronit.

Vlera klinike e qasjeve diagnostike interesante, siç është një diagnozë molekulare (sekuencat e gjeneratës së ardhshme) dhe metodat e depistimit joinvasiv bazuar në SNP të rrezikut të identifikuar dhe shënuar e serumit të ri (mikroRNA), duhet të vlerësohen nga ekipe të afta multidisiplinare të DSD-së.

## 5. ZHVILLIMI NORMAL I SEKSIT

Për të kuptuar DSD duhet te njihemi me hapat e zhvillimit të organeve gjenitale të jashtme. Një qasje logjike ndaj foshnjës me çrregullim të zhvillimit të seksit (DSD) kërkon njohjen e zhvillimit seksual normal të njeriut. Zhvillimi seksual tek njeriu është rezultat i një bashkëveprimi kompleks të gjeneve të individit dhe mjedisit. DSD sipas përcaktimit ndodh kur zhvillimi i seksit të një individi merr një rrugë të ndryshme nga ajo e mashkullit tipik ose femrës tipike.

Në zhvillimin e hershëm të fetusit, si fetuset XX dhe XY kanë bazë rudimentare strukturore

riprodhuese të ngjashme; kjo periudhë quhet faza indiferente e zhvillimit seksual. Kjo gjendje ambiseksuale vazhdon deri në formimin e gonadit bipotencial në javën e shtatë, kur fetuset që mbajnë një kromozom Y fillojnë të zhvillojnë testet, duke u bërë kështu i dallueshëm seksualisht nga fetuset pa një kromozom Y. Zhvillimi normal i ovareve kërkon edhe rrugë aktive gjenetike. Pas kësaj, diferencimi dhe funksioni gonadal përcaktojnë fenotipin gjenital. Gjene të shumtë kontribuojnë në diferencimin seksual normal; mutacionet në këto gjene mund të çojnë në zhvillimin e DSD të ndryshme (tabela 1A-B).

**Tabela 1A.** Gjenet e njohura që përfshihen në DSD

Gjeni	Proteina	Lokusi	Inheritance	Gonadi	Struktura Mulleriane	Gjenitalet e jashtme	Faktorët shoqërues/variantet e fenotipeve
<b>DSD 46,XY</b>							

### Crrregullimet e zhvillimit gonadal (testikulare): crrregullimet e thjeshta të geneve

ËT1	TF	11p13	AD	Teste Dysgenetike	+/-	Femërose ambigue	Tumori Ëilmë, anormalitete renale, tumore gonadalë (ËAGR, Sindroma Denys-Drash dhe Frasier)
NR5A1 (SF1)	Receptor nuklear TF	9q33	AD/ARR	Teste Dysgenetike	+/-	Femër ose ambigue	Më shumë fenotipe të përfshirë insuficiencë primare adrenale; fenotipe të lehta janë izoluar pjesërisht, disgenezi gonadale
SRY	TF	Yp11.3	Y	Teste disgenetike ose ovotesti	+/-	Femër ose ambigue	
SOX9	TF	17q24-25	AD	Teste disgenetike ose ovotesti	+/-	Femër ose ambigue	Displazia campatomelike (fenotip i lehtë në këtë pikë milder mutacionesh)
DHH	Molekula sinjalizuese	12q13.1	AR	Testet disgenetike ose ovotesti	+	Femër	Fenotip i rëndë ose 1 pacient i përfshirë me neuropati minifashikular; pacientë të tjerë izoluar me dysgenezi gonadale
ATRX	Helicase rimodelimkromatinë	Xq13.3	X	Teste dysgenetike	-	Femër, ambigue ose mashkull	α-Thalassemia, vonesë mendore
ARX	TF	Xp22.13	X	Teste dysgenetike	-	Ambigue	lissencefali e lidhur me X, epilepsi, temperaturë e pa stabilizuar

**Zhvillimi i crregullimeve gonadale (testikulare) : ndryshimet kromozomale që përfshijnë genet kandidate kryesore**

DMRT1	TF	9p24.3	Fshirje monozomike	Teste dysgenetike	+/-	Femër ose ambigue	Vonesë mendore
NR0B1 (DAX1)	Receptor nuklearTF	Xp21.3	dupXp21	Teste dysgenetike ose ovari	+/-	Femër ose ambigue	
ĒNT4	Molekulë Sinjalizuese	1p35	dup1p35	Teste dysgenetike	+	Ambigue	Vonesë mendore
ĒEOX	Metabolizmi steroid	16q23	del16q23	Teste dysgenetike	-	Ambigue	46,XX kanë genitalia normale femërore dhe perioda të vonuara

**Crregullimet në sintezën e hormonit ose veprimit**

LHGCR	ReceptoriG-protein	2p21	AR	Testis	-	Femër, ambigue ose mikropeni	Hipoplazi e qelizave Leydig
DHCR7	Enzime	11q12-13	AR	Testis	-	Variable	Sindroma Smith-Lemli-Opitz: fytyrë e madhe, i dyti-i treti i shputës me sindaktili, pamjaftueshmëri për lëng seminal, vonesë në zhvillim, anomali kardiake dhe viscerale
StAR (proteina rregulluese akute steroidog)	Mitochondria e membranës proteinike	8p11.2	AR	Testis	-	Femër	Hiperplazia kongenitale lipoide adrenale (insuficiencia primare adrenale), insuficiencë pubertale
CYP11A1	Enzime	15q23-24	AR	Testis	-	Femër ose ambigue	CAH (insuficiencia adrenale primare), insuficiencë pubertale
						Ambigue	CAH, insuficiencë adrenale primare, androgenizim i pjesshëm shkaktuar nga dehydroepiandrosterone sulfate
HSD3B2	Enzime	1p13.1	AR	Testis	-		
CYP17	Enzime	10q24.3	AR	Testis	-	Femër, ambigue ose micropenis	CAH, hypertension shkaktuar nga kortikosterone dhe 11-deoxycorticosterone (me përjashtim të deficiencës së izoluar të 17,20-lyase)
POR (P450 oxidoredutktazë)	CYP enzyme dhuruese electron	7q11.2	AR	Testis	-	Mashkull ose ambigue	Deficiencë e përzier e tipareve të 21-hydroxylase, 17 α-hydroxylase/17,20-lyase, dhe aromatazës; disa herë e shoqëruar me kraniosinostos Antley Bixler
HSD17B3	Enzime	9q22	AR	Testis	-	Femër ose ambigue	Androgenizim parcial në pubertet, rapporti androstenedione/testosterone
SRD5A2	Enzime	2p23	AR	Testis	-	Ambigue ose mikropenis	Androgenizim i pjesshëm në pubertet, rapporti testosterone/dihydrotestosterone
Anti-Mullerian hormone	Molekulësinja lizuese	19p13.3-13.2	AR	Testis	+	Mashkull normal	Sindroma e duktusit persistent Mullerian; genitalia mashkullore të jashtme, kriptorkizëm bilateral
Receptori anti-Mullerian	Transmembranë e receprorit serine-threonine kinase	12q13	AR	Testis	+	Mashkull normal	
Receptori androgen	Receptorinuklear TF	Xq11-12	X	Testis	-	Femër, ambigu, mikropenis ose mashkull normal	Spektri fenotipik nga CAIS (gjenitale femërore të jashtme) dhe PAIS (ambigue) në mashkull normal genitalia/infertilitet

**Tabela 1B.** Genet e njohura që përfshihen në crregullimet e zhvillimit të seksit (DSD)

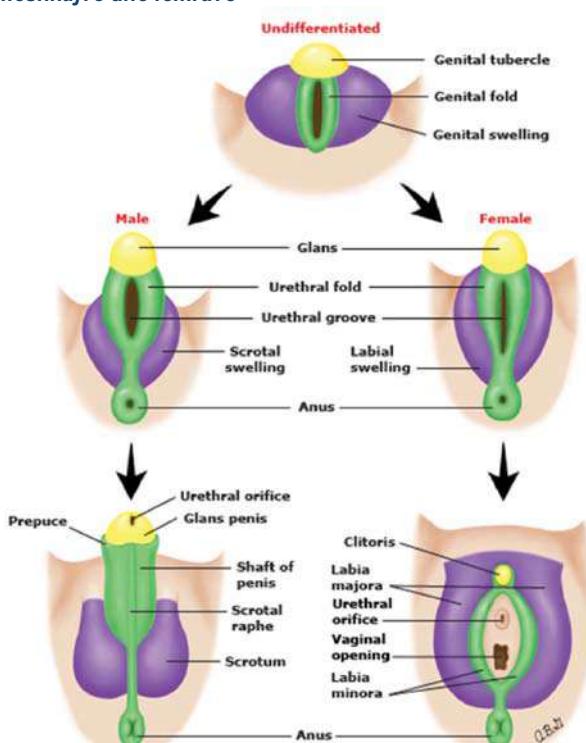
Geni	Proteina	Vendi	Trashëgimia	Gonad	Struktura Mulleriane	Genitalia Eksterne	Tiparet/ shoqëruese/ variantet fenotipe
<b>46,XX DSD</b>							
<b>Crregullimet e zhvillimit gonadal (ovariane)</b>							
SRY	TF	Yp11.3	Translokacioni	Testis ose ovotesti	-	Mashkullose ambiguë	
SOX9	TF	17q24	dup17q24	E pa përcaktuar	-	Mashkull ose ambiguë	
<b>Mbiprodhimi në androgen</b>							
HB2 HSD	Enzime	1p13	AR	Ovari	+	Clitoromegali	CAH, insuficiencë adrenale primare, androgenizim i pjeeshëm nga dehydroepiandrosterone sulfate
CYP21A2	Enzime	6p21-23	AR	Ovari	+	Ambigue	CAH, spektri fenotipik nga e humbja e rëndë e kripës e shoqëruar me insuficiencë adrenale me format e thjeshta virilizuese me funksion adrenal të komplesuar , 17-hydroxyprogesterone
CYP11B1	Enzime	8q21-22	AR	Ovari	+	Ambigue	CAH, hipertension shkaktuar nga 11-deoksi kortisol dhe 11-deoxycorticosterone
POR (P450 oxidoreduktazë)	CYP enzime dhuruese e ktron	7q11.2	AR	Ovari	+	Ambigue	Deficiencë karakteristike e përzier e 21-hydroxylase, deficiencë e 17 α-hydroxylase/17,20-lýase, dhe deficiencë e aromatase; shoqëruar me Antley Bixler craniosynostosis
CYP19	Enzime	15q21	AR	Ovari	+	Ambigue	Androgenizim maternal gjatë shtatzanisë, mungesë e zhvillimit të gjirit në pubertet, përjashtuar në disa raste
Receptori glukokortikoid	Receptor TF nuklear	5q31	AR	Ovare	+	Ambigue	Adrenokortikotropinë, 17-hydroxyprogesterone dhe kortisol; pamundësi e suprimimit të dexametasone(pacient heterozigot me mutation në CYP21)

Reproduced with permission from Pediatrics, vol. 118, Pages e448-e550, Copyright 2006 by the AAP

**Gonadet** - Faza fillestare, seksualisht indiferente e formimit të gonadës fillon në javën e pestë të shtatëzanisë me zhvillimin e kreshtave gonadale të çiftuara. Procesi bëhet seksualisht dimorfik në javën e gjashtë, pas implantimit të qelizave germ dhe formimit të gonadit bipotencial në javën e shtatë.

**Zhvillimi tipik i mashkullit** fillon me përbërjen kromozomike 46, XY. Deri në javën e 6-të pas konceptimit, embrioni zhvillon dy gonada bipotenciale. Geni SRY (regioni përcaktues i seksit i vendosur në kromozomin Y) nëpërmjet prodhimit të faktorit të transkriptimit SRY i cili, së bashku me gjenet që nuk janë të vendosura në kromozomin Y, aktivizojnë rrugët që iniciojnë diferencimin e gonadit bipotencial (gonad që mund të diferençohej në test ose ovar) në testikul. Megjithëse embrioni fillimisht formon edhe kanalet e Wolffit (mashkull) dhe Mulleriane (femra), testet prodrojnjë substancë frenuese Mulleriane (MIS), duke bërë që tubat Mullerian të regresojnë. Qelizat Leydig të testit prodrojnjë testosteron, i cili konvertohet në dihidrotestosteron nga enzima periferike 5-alfa-reduktaza tipi 2. Deri në javën e 7 të shtatëzanisë organet gjenitale të jashtme janë të padiferencuara. Dihidrotesteroni aktivizon receptorin e androgjenit. Aktivizimi i receptorit shkakton virilizimin e organit gjenital të jashtëm tipik mashkullor (**figura 1**):

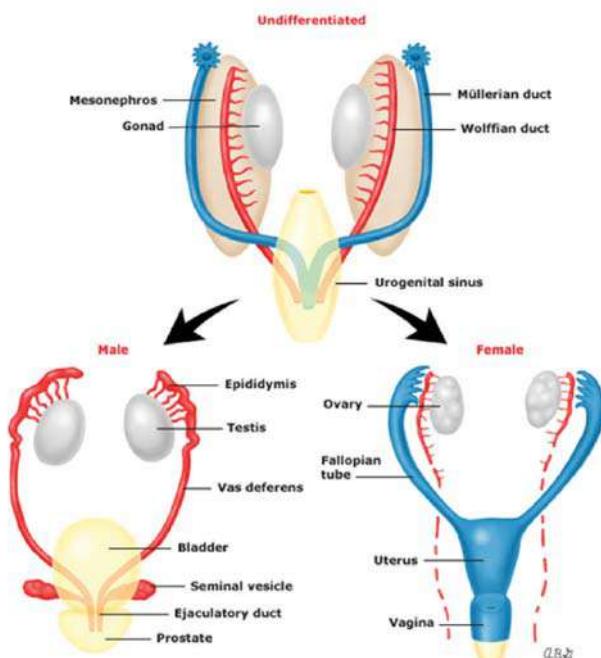
Diferencimi fenotipik i gjenitaleve të jashtme tek embrionet e meshkujve dhe femrave



1. Tuberkula gjenitale rritet për t'u zhvilluar në glans penis
2. Gunga gjenitale bashkohet apo shkrihet për t'u zhvilluar në skrotum
3. Pllaka gjenitale bashkohet për të formuar boshtin e penisit
4. Fuzioni i pllakës gjenitale sjell edhe migrimin e meatusit uretral në një pozicion tipik mashkullor në majën e glans penisit

**Proto-fallusi bëhet penis, labioscrotumi paloset në mes për të formuar skrotum, dhe uretra migrat distalisht.**

Reth javës së 12-të, sekretimi lokal i testosteronit bën të mundur që prej kanaleve të Wolffit ipsilaterale të formohen kanalet spermatike, të zhvillohet epidimusi, vazat deferens, vezikula seminale dhe kanali ejakulator (derdhjes) (**figura 2**).



Tek femrat, duktuset Mulleriane zhvillohen në tubat e fallopit, uterusin dhe vaginën e sipërme dhe duktuset Volfiane qëndrojnë në forma rudimentare. Tek meshkujt, duktuset Volfiane zhvillohen në epididimides, vaza deferente, vezika seminale dhe duktuse ejakulatore, dhe duktusi Mullerian regredon.

Prodhimi i insulinës-like (INSL3) dhe testosteronit nga qelizat Leyding ndihmojnë zbritjen e gonadeve ne scrotum. Qelizat Sertoli të testit prodrojnjë hormonin anti-Mullerian (AMH, i njohur gjithashtu si substanca frenuese Mulleriane, MIS, dhe faktori regresionit Mullerian), i cili con në regresion

ipsilateral të kanaleve Mulleriane. Në pubertet, prodhimi i testiktronit të testikulit kontribuon në diferencimin e mëtejshëm seksual. Diferencimi seksual në tru mendohet se është rezultat i diferencimit hormonal dhe faktorëve social.

**Zhvillimi tipik i femrës** fillon me një përbërje kromozomike 46, XX. Nëse nuk janë të pranishëm gjenet SRY dhe TDF, gonadet bipotenciale të cilat nuk prodrojnë sasi të konsiderueshme testosteroni, INSL3, ose AMH/MIS gjatë zhvillimit të fetusit zhillohen në vezore. Gjithashtu ndodh atrofia e kanaleve të Wolffit. Në mungesë të aktivizimit të receptorit androgjen (figura 1):

- **Tuberkula gjenitale zhillohet në klitoris me një kanal vestibular të hapur**
- **Gunga gjenitale nuk shkrihet dhe zhillohen në labia majora**
- **Palat gjenitale nuk bashkohen dhe zhillohen në labia minora**
- **Uretra ndahet nga vagina, duke çuar në orificiume të dallueshme për të dy strukturat**

Mungesa e veprimit të testosteronit dhe dihidrotestosteronit rezulton në regresion të kanaleve Wolffian dhe në mungesë të INSL3 dhe testosteronit, gonadet mbesin në bark. Mungesa e AMH/MIS çon në mbajtjen e kanaleve Müllerian, nga ku marrin origjinën zhvillimi i uterusit, tubat e Fallopit dhe dy të tretat e sipërme të vaginës. Për shkak se vezoret nuk prodrojnë androgjene, protofalusi bëhet klitoris, palosjet labioscrotale bëhen labia, dhe uretra mban një pozicion tipik të femrës. Në pubertet, vezoret prodrojnë estrogjen i cili kontribon në diferencimin e mëtejshëm të seksit. Diferencimi i seksit në tru duket se është rezultat i diferencimit hormonal dhe të faktorëve social.

## 6. ETIOLOGJIA DHE FIZIOPATOLOGJIA

DSD-të përfshijnë anomali të kromozomeve seksuale, të gonadeve, të duktusve riprodhuese dhe organeve gjenitale. Shkaqet e DSD-ve përfshijnë anomali kromozomale dhe gjenetike, ekspozimi in utero ndaj hormoneve seksuale të marra ose prodhuar nga nëna, dhe variacion i rastësishëm i zhvillimit. Meqënëse zhvillimi seksual përfshin shumë pika të diferencimit, mundësia për DSD ekziston në shumë faza të zhvillimit njerëzor. Njohja e etiologjisë së DSD ndihmon në përgatitjen e pacientëve dhe prindërve për atë që do të vijë, ndihmon në përcaktimin e gjinisë, nxjerr në pah problemet e mundshme si kriza surenale ose gonadoblastoma dhe mund të ndihmojë për të përcaktuar mundësinë e prekjes së një fëmije të mëpasëm. Sidoqoftë, nuk është gjithmonë e mundur të përcaktohet shkaku i saktë.

Shkaqet më të zakonshme të DSD janë:

- **Hiperplazia surenale kongenitale (CAH) e cila shkaktohet nga deficiti 1 21-hidroksilazës në individët XX;**
- **DSD kromozom seksual (mozaicizmi X/XY);**
- **Sindroma e sensititetit ndaj androgjeneve në individët XY.**

### 1-DSD XX (Individët me kariotip XX)

DSD në individët me kromozom seksual XX shkaktohet nga veprimi i shprehur i androgjenit, i cili mund të jetë për shkak të: mbiprodhimit të androgjeneve nga korteksi surenal; mbiprodhimit të testosteronit nga gonadet; një burimi ekotopik të androgjenëve; ose një burimi ekzogjen të androgjenëve.

Mbiprodhimi i androgjeneve nga korteksi surenal. Disa tipe të hiperplazisë surenale kongenitale (CAH) mund të shkaktojnë mbiprodhim të androgjenëve, të cilat mund të shkaktojnë virilizim te foshnjat XX. Shkaku më i zakonshëm i DSD në individët XX është hiperplazia surenale kongenitale (CAH) për shkak të deficitit të 21-hidroksilazës. Shkaqe të rralla përmëndim hiperplazia surenale kongenitale për shkak të deficitit të 11-beta hidroksilazës, 3-beta-hidroksisteroid dehidrogjenazës (3-beta-

HSD), P450 oksidoreduktaza (POR) dhe DSD testikular/ovotestikular për shkak të translokacionit SRY ose mutacionit NR5A1.

Matja në serum e 17-hidroksiprogesteronit (17-OHP) identifikon shumicën e foshnjave XX me CAH virilizues sepse ky metabolit rritet ndjeshëm në CAH nga deficit i 21-hidroksilazës dhe më pak në disa tipe të tjera të CAH (deficit i 3-beta hidroksisteroid dehidrogenazës [3-beta-HSD] dhe deficit i 11-beta hidroksilazës). Përqendrimet e 17-hidroksipregnemononit, 11-deoksikortizolit, kortizolit dhe dehidroepiandrosteronit (DHEA) shërbejnë për të bërë diferençimin midis këtyre tipeve të ndryshme të CAH.

CAH klasik për shkak të deficitit të 21-hidroksilazës. Deficiti i 21-hidroksilazës është deficit enzimatik më i shpeshtë që shkakton organe gjenitale atipike dhe përbën afërsisht 95% të rasteve të CAH sepse gjeni që kodon 21-hidroksilazën (CYP21A2) është i prirur ndaj mutacionit. Deficit i 21-hidroksilazës mund të diagnostikohet bazuar në 17-OHP serike të rritur, një nga substratet për enzimën. Në rastet kur vlerat janë në kufi, për të vendosur diagnozën është i nevojshëm testi i stimulimit me adrenokortikotropinë (ACTH) ose testet gjenetike. Defektet në 21-hidroksilazë rezultojnë në ulje të prodhimit të aldosteronit dhe kortizolit dhe mbiprodhim të androgenëve DHEA dhe androstenedion. Foshnjat e prekura me deficit të 21-hidroksilazës shpesh kanë humbje të kripës, gjë që shkakton hiponatremi me hiperkalemi dhe hipotension, dhe kanë risk të rritur për komplikacione jetë-kërcënuese nga kriza surenale. Individët XX të prekur priren të kenë organe gjenitale të jashtme femërore me virilizim relativisht të lehtë (klitoromegali). Ato kanë prirje që në moshën neonatale ose në foshnjérinë e hershme të shfaqin manifestime klinike të deficitit të kortizolit dhe aldosteronit, përfshi të vjella, hipovolemi, hiponatremi dhe hiperkalemi. Vëmendje, foshnjat e prekura XY shpesh shfaqin nënvirilizim për shkak të bllokimit të sintezës së testosteronit, siç vërehet më poshtë.

### **Mbiprodhimi gonadal i androgjeneve**

**DSD XX testikulare ose ovotestikulare** – DSD, XX testikular është një term për patologjitetë në të cilat gonadet zhvillohen përgjatë rrugës testikulare sesa ovariane. Si rezultat gonadet mund të jenë ose një test normal ose disgjenetik. Fenotipi që do të zhvillohet do të varet nga shkalla e prodhimit të hormonit të testosteronit dhe antimulerianit (AMH i njohur edhe si substancë frenuese mülleriane, MIS, dhe faktori regresiv müllerian). Shumica e shkaqeve të DSD XX testikulare mund të shkaktojnë edhe DSD XX ovotestikulare, në të cilat janë të pranishme indet tubulare testikulare dhe folikulat ovariane. Diagnoza bëhet në bazë të histologjisë, megjithëse diagnoza ndonjëherë mund të sugjerohet bazuar në vlerësim imazherik dhe/ose hormonal. DSD XX testikulare ose ovotestikulare sugjerohet me matjen e testosteronit (bazal ose pas stimulimit me gonadotropinë korionike humane [hCG]) dhe/ose AMH/MIS në një individ XX. Meqënëse për spermatogjenezën është i nevojshëm një kromozom normal Y, DSD XX testikulare shoqërohet me infertilitet. Nëse ka ind ovarian normal, fertiliteti mund të jetë i mundur në disa raste të DSD-së XX ovotestikulare (16-19).

**Defekte totale në funksionin testikular** - Në këto patologji, ka defekte në funksionin e qelizave Leydig, me sekretim të ulur të testosteronit dhe difikte në funksionin e qelizave Sertoli, përrnjedhojë në sekretim të ulur të hormonit anti-mullerian dhe inhibinës B. Përqendrimet në serum të AMH/MIS ose të inhibinës B në varësi të shkallës së defektit mund të ndryshojnë nga mungesë, në ndërmjetëse dhe në normale.

Meqënëse sekretimi i AMH/MIS nga testet shkakton regresion të duktusit Mullerian, ulja e sekretimit të AMH/MIS mund të rezultojë në zhvillimin e plotë ose të pjesshëm të strukturave të duktusit Müllerian (23,24). Përqendrimi i ulët i AMH/MIS dhe/ose prania e strukturave Mülleriane në një individ XY sugjeron një nga çrregullimet e mëposhtme, secila prej të cilave karakterizohet nga aktiviteti testikular i ulur.

**Disgjenezia gonadale XY** - Dizgjenezia gonadale mund të jetë e plotë ose e pjesshme. Dizgjenezia gonadale XY e plotë (d.m.th., mungesa e plotë e zhvillimit të testikulit, i quajtur gjithashtu sindromi Swyer) shfaqet me organe gjenitale të jashtme

femërore, struktura Mulleriane të paprekura dhe gonade si shirita [25]. Dizgjenezia gonadale e pjesshme mund të rezultojë me funksion testikular në një gamë të gjerë dhe nga ana tjetër mund të prodhojë një gamë të gjerë fenotipesh të ngashme, nga infertiliteti i izoluar, te hipospadia, tek organet gjenitale atipike të lehta, e deri te nënvirilizimi i plotë me klitoromegali. Strukturat mülleriane mund të janë normale, hipoplazike ose mungojnë. Ndryshe nga individët XX, dizgjenezia gonadale nuk ndërhyr në zhvillimin e organeve gjenitale dhe për këtë arsy nuk shfaqet në mënyrë tipike me organe gjenitale atipike, por mund të prezantohen me pamundësi për të hyrë në pubertet, amenorre primare ose sekondare. Dizgjenezia gonadale dhe prania e një kromozomi Y krijon risk për gonadoblastoma. Risku ndryshon në varësi të gjendjes dhe shkallës së disgjenezisë (sa më e vogël shkalla e disgjenezisë aq më i vogël rreziku).

### DSD i kromosomit përcaktues të seksit.

Ky nëntip i DSD përcaktohet nga prania e një kromozomi seksual përvëç ciftit XX ose XY. Në këtë nëntip përfshihen patologjitet me mozaikizëm ose kimerizëm që prekin kromozomin Y, që mund (ose jo) të rezultojë në organe gjenitale atipike.

Mozaikizmi/kimerizmi kromozomik Y mund të rezultojë në një gamë të gjerë të fenotipeve riprodhuese. Çdo gonad mund të zhvillohet si:

- një test normal ose disgjenetik;
- një vezore normale ose disgjenetike;
- një gonad disgjenetik aq sa nuk mund të njihet lehtësisht nëse është test ose vezore;
- një ovotestis (shumë e rrallë).

Gjithashtu, të dy gonadet mund të zhvillohen ndryshe. "Dijeneza gonadalë mikse" i referohet zhvillimit asimetrik të gonadeve me një gonad që është disgjenetik. Për arsyet e panjohura, gonadja e djathtë ka më shumë të ngjarë të zhvillohet test dhe gonada e majtë ka më shumë të ngjarë të jetë një gonad disgjenetik ose vezore. Ndërsa termi "disgjenezi gonadale mikse" përshkruan teknikisht një fenotip gonadal, shumë përdorin termin në mënyrë sinonime me kariotipin 45, X/46, XY. Identiteti i secilës gonad nga ana tjetër ndikon në zhvillimin e strukturave riprodhuese ipilaterale të brendshme dhe të jashtme. Një fenotip tipik me disgjenezi gonadale mikse dëshiron kariotip 45, X / 46, XY mund të ketë nga njëra anë një testikul dhe struktura Wolffiane të zhvilluar jo mirë (zakonisht djathtas) dhe në anën tjetër gonade si shirit (disgjenike) dhe struktura mülleriane (shpesh të zhvilluara jo plotësisht), duke shkatuar asimetri të anatomsë gjenitale.

**Figura 1: Asimetria genitale**



Individët me dysgenezi gonadale mikse kanë shkallë të ndryshueshme të atipisë gjenitale. Prania e ndonjë asimetrie gjenitale të jashtme duhet të nxisë dyshimin për këtë çrregullim. Sidoqoftë, si shkalla e mozaicizmit ashtu edhe fenotipi mund të janë mjaft të ndryshueshme, me fenotipin duke filluar nga tiparet tipike mashkulllore deri tek tiparet somatike të sindromës Turner.

Pacientët me ndonjë nga format e mësipërme të mozaikizmit /kimerizmit kromozomik Y dhe një gonade dysgenetike kanë një risk të rritur për gonadoblastoma, të ngashme me pacientët me dysgenezi gonadale të plotë XY (sindromi Swyer). Rreziku është i ndërmjetëm nëse gonadet janë në skrotum, dhe i lartë nëse ato janë në abdomen. Menaxhimi i këtij risku, konsiston në gonadektomi. Kariotipi bazë mund të shkaktojë karakteristika të tjera. Për shembull, individët me kariotip 45, X/46, XY mund të kenë tipare të sindromës Turner, dhe individë me kariotip 46, XX/47, XXY mund të kenë tipare të sindromës Klinefelter. Fertiliteti mashkullor kërkon ind testikular dhe një kromozom Y normal, dhe fertiliteti femëror në përgjithësi kërkon ind ovarian dhe dy kromozome X.

## 8. VLERËSIMI

Vlerësimi klinik i një fëmije me zhvillim gjenital atipik ose të paqartë fillon me një histori dhe ekzaminimin fizik të hollësishëm. Shumë individë me DSD njihen që në periudhën e porsalindur, kur zhvillimi i paqartë i organit gjenital vihet re në ekzaminimin e parë fizik të foshnjës. Në disa raste, mospërputhja midis kariotipit prenatal, raportit të ekos prenatale dhe paraqitjes gjenitale të të porsalindurve kërkon vlerësim. Shfaqjet e mëvonshme mund të ndodhin tek fëmijët, adoleshentët dhe të rriturit. Shembuj të shenjave klinike të shoqëruara me paraqitjen e mëvonshme përfshijnë klitoromegalinë progresive, masë(at) inguinale/labiale në një vajzë fenotipike, zhvillim të vonuar ose jo i plotë i pubertetit, virilizimin progresiv pubertal në një vajzë fenotipike dhe hematuri ciklike në një djali fenotipik.

**Parimet udhëzuese** - Klinicistët që menaxhojnë kujdesin dhe vlerësimin në kontaktin e parë të një foshnje që dyshohet me DSD duhet:

- të përcaktojnë diagnozën e saktë kur është e mundur;
- të shmangin caktimin e parakohshëm të gjinisë /seksit, emërtimin e fëmijës dhe plotësimin e certifikatës së lindjes;

- të parandalojnë krizën e humbjes së kripës që mund të ndodhë në disa tipe të caktuara të hiperplazisë kongjenitale të surenales (CAH);
- të përshtpejtojnë ekzaminimin diagnostik të plotë për të udhëhequr përcaktimin e gjinisë (dhe në veçanti sa më shpejt përcaktimin e kromozomit seksual) duke ja shpjeguar rëndësinë e këtij veprimi familjes dhe duke pranuar shqetësimin që mund të jetë i pranishëm;
- të vendosin DSD-në në një kontekst të përshtatshëm (d.m.th., shëndeti i foshnjës). Nëse foshnja është e shëndetshme, kjo duhet të theksohet gjatë diskutimit me familjen. Nëse foshnja ka probleme shëndetësore, duhet të marrë përparësi më të madhe vlerësimi dhe trajtimi i këtyre problemeve dhe jo DSD e dyshuar.
- të konsultohet me ekip të specializuar dhe/ose të transferohet në një strukturë të nivelit më të lartë nëse është e përshtatshme dhe e mundur (shërbim terciar, universitar).

**Indikacionet për vlerësimin e DSD** - Mundësia e një DSD duhet të konsiderohet në çdo foshnjë me pamje gjenitale dukshëm atipike, dhe gjithashtu në ata që kanë paraqitje më pak të dukshme, siç janë:

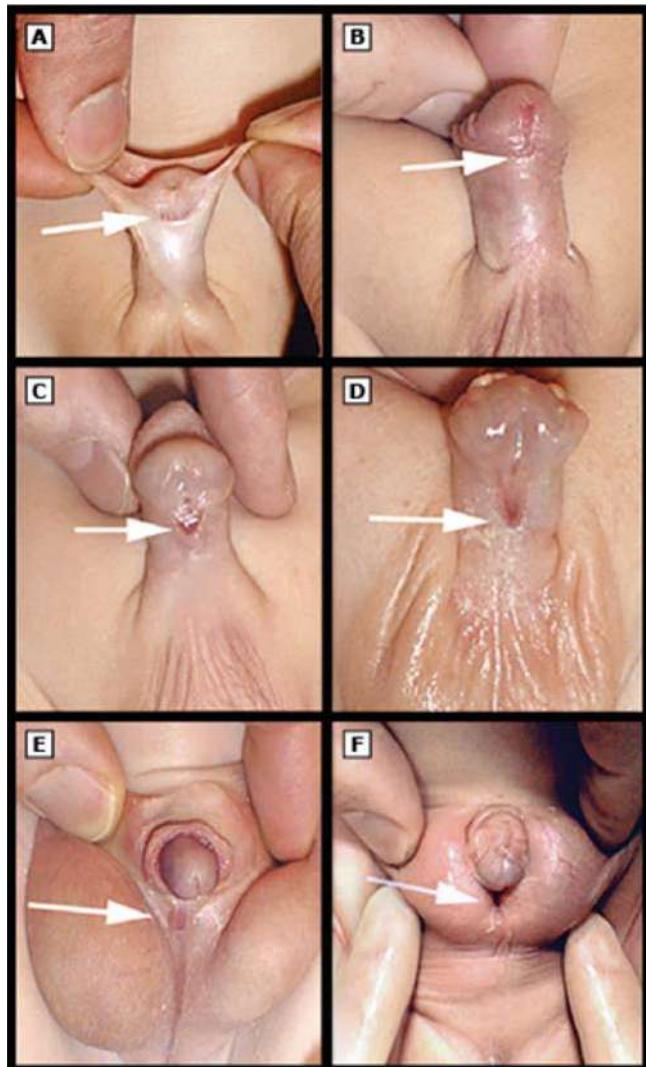
- **Fenotipi mashkull** me ndonjë nga karakteristikat e mëposhtme:

-Gonade të papalpueshme, bilaterale



Ky pacient me kriptorkizëm bilateral ka një kariotip 46 XX dhe çrregullime ovotestikulare të zhvillimit seksual.

-hipospadi i rëndë (meatus ektopik skrotal ose perineal, lakim penil i rëndë, shkrirje e lafshës me skrotumin dhe glans me madhësi të vogël (<14 mm para moshës një vjec [51]).

**Figura 3: Shkallët e hipospadisë**

Përbërësit e rasteve që demostrojnë shkallën e ashpërsinë të hipospadive.

(A), vrima penile distale (B, C), vrima penile në mes (D), skrotale (E), dhe perineale (F). A deri në D tregon hipospadi standarde, dhe E deri në F tregon hypospadi të rëndë.

- Shkallë hipospadije e shoqëruar nga kriptorkidizëm të njëanshëm dhe të dyanshëm (gonade të papalpueshme) dhe/ose mikropenis (gjatësia e penisit i tërhequr më pak se 2.5 cm në një foshnjë në term).

**Figura 4A-B: Asimetria genitale**

Asimetria genitale dukshmëm sugjeron një disgenezi të përzier gonadale. Ekzaminimi i genitaleve tek një pacient me 45, X/46, XY mozaikizëm:

- Fallusi shumë më i madh se një klitoris tipik por më i shkurtër se penisi;
- Hipospadi skrotale (me një zgjatje të thjeshtë të orifiumit për uretrën dhe vaginën), dhe sinus urogenital (të lidhur me bashkimin jo të plotë të pllakës genitale dhe dështim i ndarjes së uretrës nga vagina);
- Palosja e pjesshme labioskoratale, me rrudhë minimale dhe pigmentim;
- Gonade në palosjen labioskotale djathas por jo në të majtë.

### Disgenezi e përzier gonadale



Courtesy of Laurence Baskin, MD.

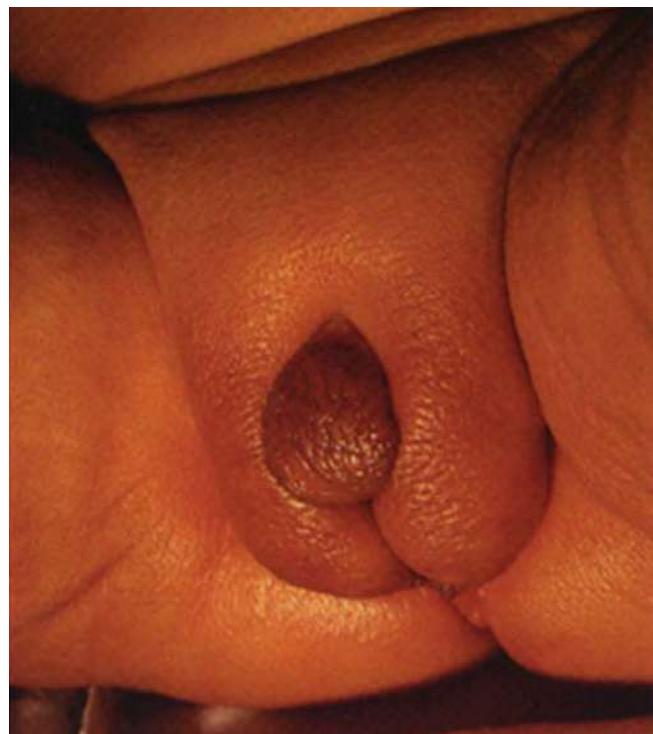
- **Fenotipi femëror me:**

-Klitoromegali - Gjerësia e klitorit > 6 mm ose gjatësia klitorale > 9 mm (fig. 5A-B).



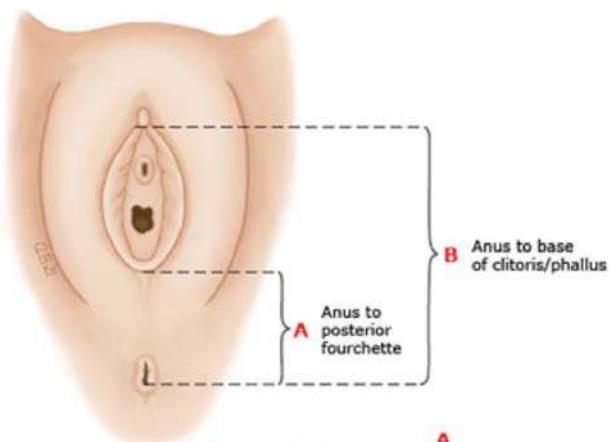
Courtesy of Christopher P Houk, MD and Lynne L Levitsky, MD  
Graphic 64870 Version 2.0

Klitomegali në fëmijën me 46,XX me hiperplazi kongenitale adrenale e lidhur me deficiencën e 21-hydroksilazës.



Fuzion labial posterior- Raporti anogjenital >0.5 (figura 3);

### Matjet e reportit anogenital



$$\text{Anogenital ratio} = \frac{\text{A}}{\text{B}}$$

Raporti anogenital, i cili nuk varet nga mosha e barrës dhe madhësia e trupit, jep një indeks të veprimit androgen gjatë zhvillimit fetal. Një raport >0.5 tregon fuzion të labiales posteriore, të lidhur me veprimin e androgenit.

Hapje e vetme (sinus urogjenital komunikues) në vend të një hapjeje të veçantë për uretrën dhe vaginën (fig. 6).

### Fuzioni labial posterior



Fizioni labial posterior në një pacient me 46,XX me çrregullim ovotestikular të zhvillimit seksual (paraprakisht i njohur si një hermafroditizëm i vërtetë) që gjithashtu shoqërohet me klitoromegali dhe gonade të prekshme në palosjen labioskrotale.

-Gonade të palpueshme në palosjet labioskrotale ose regionin inguinal (fig. 7).

### Hipospadia perineoskrotale me gonade të prekshme



Courtesy Christopher P Houk and Lynne L Levitsky, MD

Pacienti ka një kariotip 46,XY, mikropenis, teste të prekshme, hipospodi perineoskrotale dhe skrotum bifid.

### a) Anamneza

Anamneza e një fëmije me DSD duhet të përfshijë informacionin e mëposhtëm:

**Anamnezën gjatë shtatzanisë dhe periudhës prenatale.** Për të gjithë patientët, veçanërisht foshnjat, duhet të merret një histori e plotë prenatale ku do të kërkohet:

- Ekspozim prenatal ndaj androgjeneve: (p.sh., danazol, testosteron, progestina sintetike) ose agjentëve apo medikamenteve të mundshme ndërprerës endokrinë si fenitoïna, fenobarbital, finasterid, ekspozim ndaj ndonjë teratogenit të njohur.
- Virilizim maternal gjatë shtatzanisë - i cili mund të sugjerojë deficit të aromatazës placentare ose tumor maternal androgjen-sekretues).

**Anamneza familjare.** Në historinë familjare kërkohet për:

- Histori familjare nga nëna përfemra që janë pa fëmijë dhe/ose kanë amenorrhea (e cila mund të tregojë përfundimshmëri ndaj androgjenit).
- Histori lidhje gjaku ose popullsi gjenetikisht homogjene (e cila do të rriste dyshimin për çrregullime reçesive, sidomos kur konsiderohet përfundimi diagnostik diferencale p.sh., hiperplazia kongjenitale mbiveshkore [CAH] ose çrregullimet e biosintezës së androgjeneve).
- Histori përfundimshëm të tjerë të familjes me zhvillim gjenital atipik në familje.
- Histori përfundimshëm të pashpjegueshme në familje.
- Një histori e hollësisht familjare në lidhje me fertilitetin e gjyshërvë, hallave dhe xhaxhallarëve mund të jetë e dobishme veçanërisht në familjet me AIS të plotë.

**Historia mjekësore** - përfshin pyetje që kanë të bëjnë me praninë dhe kohën e zhvillimit të organeve gjenitale dhe pubertare.

## b) Ekzaminimi fizik

Ekzaminimi fillestari fizik duhet të jetë i përpiktë, i organizuar dhe jo i nxituar.

**Ekzaminimi fizik** në një fëmijë duhet të përfshijë:

- Vlerësimin e karakteristikave antropometrike;
- Vlerësimin e shenjave vitale;
- Ekzaminimin me kujdes të fytyrës, gjymtirëve dhe gishtave për tipare dismorphike. Karakteristikat skeletore të shoqëruara me sindromën Antley-Bixler sugjerojnë deficitin e POR, ndërsa displazia campomelike sugjeron mutacione SOX9 (22). Defektet në të dyja anët të fytyrës neurale dhe / ose hipoplazia e nervit optik sugjerojnë mundësinë e një ose më shumë deficiteve të hormonit të hipofizës (23);

\* Inspektim dhe palpim të kujdeshëm i organeve gjenitale. Ekzaminimi i organit gjenital të jashtëm fillon me vëzhgimin për të konstatuar nëse strukturat gjenitale të jashtme janë simetrike ose asimetrike. Asimetria e organit gjenital të jashtëm, d.m.th. një gonad inilateral i palpueshëm, mund të tregojë disgenezi gonadale e shoqëruar me kariotip 45, X/46, XY. Ektopia testikulare transversale tregon sindromën e duktusit Müllerian persistent. Duhet të vlerësohet shkalla e hiperpigmentimit labioskrotal. Plikat labioskrotale dhe regionet inguinale duhet të palpohen për të përcaktuar nëse gonadet janë të pranishme në palosjet labioskrotale, në zonën inguinale ose jo të palpueshme. Mungesa e palpimit të gonadeve bilateral ngre dyshimin se foshnja është një femër e virilizuar me CAH. Duhet të vlerësohen dhe maten gjatësia dhe diametri i falusit/klitoris dhe raporti anogjenital; teknika specifike të matjes dhe normat pëershkrohen më poshtë. Përqendrimet e pamjaftueshme të testosteronit në një fetus 46, XY gjatë dritares kritike të diferencimit të seksit mashkull, zakonisht shoqërohen me një spektër të zhvillimit gjenital të jashtëm, duke filluar nga femër e dukshme deri në ambiguitet (23). Duhet të dokumentohet numri i hapjeve urogjenitale dhe duhet të përcaktohet pozicioni i meatusit uretral. Meatusi i uretrës mund të jetë i pranishëm në vendndodhjen e tij të zakonshme në glans penis, përgjatë boshtit të penisit ose në perineum. Është e rëndësishme të përcaktohet nëse ekziston një hapje e vetme perineale që përfaqëson një sinus

urogenital. Megjithëse sugjerohet që distanca anogjenitale mund të sigurojë informacione lidhur me ekspozimin prenatal të androgjenit, përcaktimi, saktësia e matjeve dhe mungesën e vlerave normative pengojnë përdorimin e kësaj matje (24). Përkundrazi, rezultati i maskulinizimit të jashtëm mund të llogaritet në bazë të fuzionit scrotal, gjatësisë së falusit, pozicionit të meatusit uretral dhe vendndodhjes së gonadave (19);

\* Disa foshnje prezantohen me një defekt global të fushës së zhvillimit, siç janë anomalitë e kloakës, keqformimet anorektale ose anomali komplekse ekstrofia-epispadia të vezikës urinare (25). Mungesa e hapjes anale tregon një keqformim anorektal themelor që mund të shoqërohet me anomali shtesë, siç janë shoqërimet VATER ose VACTERL (26);

\* Transpozimi penoskrotal me hipospadi dhe afali/ agjenezi penile paraqesin anomali kryesore të zhvillimit të organeve gjenitale të jashtme. Këto foshnje tregojnë një anatomi anormale të organit gjenital të jashtëm që nuk mund të kategorizohet lehtë sipas sistemit të pikëve të Prader (26). Këto çrrëgullime zakonisht shoqërohen me zhvillimin dhe funksionimin normal të gonades.

### Vlerësimi i një adoleshenti duhet të përfshijë:

\* Nëse një vajzë fenotipike gjatë adoleshencës, paciente me DSD paraqesin amenorre primare ose virilizim progresiv;

\* A ka pasur klitoromegali progresive?

\* Adoleshenti mund të paraqitet me zhvillim pubertal të vonuar ose jo të plotë;

\* Ndjeshmëria ndaj nevojave të intimitetit, emocioneve dhe funksionit njohës është thelbësore kur vlerësoni dhe trajtoni një adoleshent;

\* Diagnoza e një DSD mund të shkatërrojë identitetin personal dhe vetëvlerësimin të një adoleshenti dhe alarmon familjen;

\* Një ekzaminim fizik gjithëpërfshirës, përfshirë karakteristikat antropometrike, matjet e presionit të gjakut dhe vlerësimim e tipareve dysmorphike është i përshtatshëm;

- \* Individët me kariotip 45, X / 46, XY mund të kenë tipare klinike të lidhura zakonisht me sindromën Turner (27);
- \* Tumori i Wilms mund të jetë tipar prezantues për sindromën Denys-Drash të shoqëruar me WT1mutacionet;
- \* Karakteristikat seksuale dytësore përfshijnë praninë/mungesën e zhvillimit të gjirit, shtrirjen e flokëve seksualë, simetrinë e strukturave gjenitale të jashtme dhe madhësinë/zhvillimin e klitoris/penisit duhet të konstatohen;
- \* Palpimi i palosjeve labioskrotale dhe zonave inguinale është i rëndësishëm për të përcaktuar për gonade;
- \* Testet e vogla të forta të shoqëruara me vështirësi në të nxënë dhe shtat i gjatë janë tipare klinike që sugjerojnë sindromën Klinefelter (28);
- \* Femrat me sindromën MRKH përgjithësisht kanë të pranishme një zhvillim normal të gjirit dhe amenorre primare. Ato mund të kenë anomali shoqëruese renale dhe vertebrale.

Shfaqjet e një DSD mund të përfshijnë kriptorkidizëm bilateral (fig. 2); hipospadi skrotale ose perineale (fig. 3); klitoromegali (fig. 5A-B); fuzion labial posterior (i cili nëse është i rëndë mund të paraqitet si sinus urogenital i zakonshëm) (fig. 6); organe gjenitale femërore me një gonadë të palpueshme; ose hipospadi me një gonad jo të palpueshëm unilateral (figura 4A-B). Secila prej këtyre ka një bazë patofiziologjike që mund të sigurojë një të dhënë për shkakun themelor të DSD.

**Shkallët e virilizimit** - Një shkallë për fëmijët XX me hiperplazi kongjenitale adrenale (CAH) është krijuar nga Prader bazuar në shkallën e virilizimit të organeve gjenitale të jashtme dhe strukturave urogenitale të brendshme (figura 4A-B). Për pëershkrimin e shfaqjes së organeve gjenitale të jashtme te fëmijët XY me një DSD, përdoret gjerësisht shkalla Quigley (figura 5) [52].

Këto shkallë mund të janë të vlefshme për dokumentimin sistematik të fenotipit gjenital.

### Madhësia e falusit

- **Matja** - Gjatësia e falusit matet në gjendje jo erekzioni mbi sipërfaqen e tij dorsale nga ramus pubik deri në majën e falusit (duke përjashtuar lëkurën e tepërt) pas tërheqjes së falusit deri në pikën e rezistencës së tij. Matja mund të bëhet me një objekt me buzë të rrumbullakosura ose një spatul i cili shtyhet kundër ramusit për të shtypur plotësisht masën yndyrore suprapubike, i cili mund të mbulojë një pjesë të boshtit të falusit. Kurvaturat mund të ndërhyjë në matjen, në këtë rast mund të jetë e nevojshme të vlerësohet gjatësia e falusit. Gjerësia (diametri) e falusit matet në mes të boshtit.

Gjerësia e klitorit matet duke shtypur butësisht por me forcë boshtin e klitorisit midis gishtit të madh dhe gishtit tregues për të larguar lëkurën e tepërt dhe indin subkutan. Nëse është e vështirë të izolohet klitoris, palpimi i indit spongioz i trupit të klitorit mund të ndihmojë në dallimin e klitorisit nga indet përreth dhe të lejojë vlerësimin e përafërt të madhësisë së tij.

- **Interpretimi** - Në një foshnjë në term tipik XY, gjatësia e penisit është  $\geq 2,5$  cm dhe diametri i falusit i matur në mes të boshtit është  $\geq 0.9$  cm. Në individët XY, mikropenis mund të rezultojë nga një DSD shkaktuar nga një veprim i pamjaftueshëm i dihidrotestosteronit gjatë tremujorit të parë dhe zakonisht shoqërohet me hipospadi. Mikopenis (mikrofallus) te individët XY gjithashtu mund të shkaktohet nga deficiti i hormonit të rritjes dhe/ose gonadotropinave gjatë tremujorit të dytë dhe të tretë, siç mund të shihet në hipogonadizmin hipogonadotropik idiopatik/sindromën Kallmann, deficitin e izoluar të hormonit të rritjes dhe në panhipopituitarizëm. Sidoqoftë, mikropenis me hipospadi shoqëruese rrallëherë shkaktohet nga deficiti i hormonit të rritjes ose gonadotropinat. Gjerësia e klitorit në një neonat tipik XX ndryshon nga 2 deri në 6 mm. Gjatësia mesatare e klitorit në foshnjën e porsalindur mund të ndryshojë në grupe popullatash të ndryshme, por gjatësia  $> 9$  mm janë të pazakonta (53,54).

Këto matje duhet të përshtaten për moshën gestationale (figura 6) (55). Klitori mund të shfaqet në mënyrë disproporcionale më i dushëm tek foshnjat premature, sepse madhësia e klitorit zhvillohet plotësisht nga java e 27 e

shtatzënisi, për shkak se në labia majora ka më pak ind dhjamor sesa tek foshnjat në term (56). Standardet për gjatësinë e penisit të tërhequr dhe për madhësinë e klitorit që nga foshnjëria deri në moshën madhore janë në dispozicion.

Në individët XX, madhësia e rritur e falusit shkaktohet nga veprimi i papërshtatshëm i androgjenit.

**Vendndodhja gonadale** - Skrotumi, labia majora dhe zona inguinale duhet të palpohen me kujdes për të identifikuar praninë dhe pozicionin e gonadave.

- Interpretimi** - Gonadet që palpohen nën ligamentin inguinal (p.sh., në rajonin inguinal ose në palosjet labioskrotale) (*fig. 7*) kanë të paktën pak ind testikular (57).

Kjo zakonisht shoqërohet me praninë e një kromozomi Y në të paktën disa qeliza (kariotip XY ose kariotip me mozaizëm / kimerizëm i kromozomit Y), megjithëse në raste të rralla një gonade inguinale e palpueshme mund të shihet me DSD XX testikulare ose ovotestikulare, ose masa mund të jetë pjesë e uterusit.

Të gjithë foshnjat me organet gjenitale atipike dhe gonade jo të palpueshme duhet të vlerësohen menjëherë për CAH edhe përpëra se vijë rezultati i kariotipit për të shmangur ndërlirimin e një krize surenale potencialisht jetë-kërcënuese. CAH është shkaku më i zakonshëm i organeve gjenitale atipike dhe shkakton virilizim në një fëmije XX. Vetëm format e rralla të CAH shkaktojnë nënvirilizim të një fëmije XY, kështu që gjetja e gonadave të palpueshme e bën CAH shumë më pak të mundshme.

Në një të porsalindur XY, testet jo të kapshme në palpim mund të ndodhin jo vetëm në DSD, por edhe në anorki kongjenitale (regresioni testikular / sindromi i testeve të zhdukjes) ose sindromi i duktusit persistent Müllerian, ose thjesht mund të përfaqësojë kriptorkidi të izoluar.

Asimetria e gonadave ose organeve të tjera gjenitale mund të indikojë një diferençë midis identitetit të gonadave të djathtë dhe të majtë, siç mund të shihet në dysgenezinë gonadale mikse (*figura 4A*).

**Hapja e uretrës** - Organet gjenitale duhet të inspektohen për vendndodhjen e hapjes së uretrës, në mënyrë ideale konfirmohet duke vëzhguar urinimin nga orificiumi, dhe për praninë ose mungesën e një hapjeje të veçantë vaginale. Sidoqoftë, ekzaminimi fizik mund të jetë mashtrues; për shembull, një dritë e myllur e verbër në majë të glans nganjëherë mund të gabohet për meatus uretral.

Një hapje e vetme në bazën e falusit (*fig. 8*) mund të jetë ose një uretër penile në pozicion të gabuar (hypospadi) ose një sinus urogjenital i virilizuar (p.sh. lidhje e brendshme midis vaginës dhe uretrës), që të dyja tregojnë veprim të pjesshëm por jo të plotë të androgjenit. Në përputhje me rrethanat, në mënyrë ideale gjetjet fizike duhet të konfirmohen nga cistoskopia/vaginoskopia ose me ekzaminim radiografik.

**Fuzioni labioskrotal dhe rapporti anogjenital** - Raporti anogjenital, i cili është i pavarur nga mosha gestacionale dhe madhësia e trupit, është distanca midis anusit dhe çarçetës së pasme të ndarë me distancën midis anusit dhe bazës së klitorisit / fallusit (*fig. 3*) (58).

- Interpretimi** - Një raport prej  $> 0,5$  tregon fuzion labial posterior për shkak të veprimit të androgjenit.

### c) Ekzaminimet laboratorike

**Diagnoza prenatalë e DSD.** Përmirësimet në depistimin paralindjes do të thotë që gjithnjë e më shumë fetuse janë duke u diagnostikuar me DSDs in utero. Prandaj, profesionistët që trajtojnë DSD-të duhet të janë të përgatitur për të ndihmuar në këto situata. Kjo mund të përfshijë aktivitetet e mëposhtme:

- duke u ofruar prindërve mbështetje profesionale të shëndetit mendor nëse janë të shqetësuar;
- edukim ofruesve të shërbimeve lokale në mënyrë që ata të dinë se si të lidhin prindërit e pritshëm me profesionistë të kujdesit shëndetësor specifik për DSD;
- duke u ofruar prindërve manualin e botuar me titull: "Si të mbështesni fëmijët tuaj intersekse" i cili gjendet në linkun: [http://www.tlas.org.al/sites/default/files/MANUAL%20INTERSEX%20PER%20PRINDERIT\\_FINAL\\_0.pdf](http://www.tlas.org.al/sites/default/files/MANUAL%20INTERSEX%20PER%20PRINDERIT_FINAL_0.pdf);

## C) Ekzaminimet laboratorike fillestare

Vlerësimi fillestare laboratorik i foshnjës me një DSD përfshin (tabelën 2):

**Vlerësimi i menjëhershëm i kromozomit seksual** nëpërmjet kariotipit ose metodës tjetër.

**Kariotipi** - Një kariotip, zakonisht përdoren leukocitet periferike, është një element i rëndësishëm i diagnozës dhe duhet të kryhet sa më shpejt të jetë e mundur në çdo foshnjë me organe gjenitale atipike. Nëse vlerësimi i shpejtë i kromozomeve të seksit nuk është i disponueshëm në vend, transferimi në një strukturë me qasje në një kohë të shpejtë duhet të konsiderohet fuqimisht.

- **Testet e ADN pa qelizë** (fetusi i lirë) vlerësojnë komplementin kromozomik të placentës, i cili mund ose mund të mos jetë i njëjtë me atë të fetusit, veçanërisht nëse ekziston mozaik. Për më tepër, testet e ADN-së pa qeliza janë zhvilluar për zbulimin e trizomave autosomale, jo për zbulimin e anomalive të kromozomit seksual.

- **Kampioni i villusit korionik** vlerëson në mënyrë të ngjashme kromozomet placentare.

- **Amniocenteza** vlerëson kromozomet e fetusit dhe është më e besueshmja nga testet prenatale të disponueshme, por prapë mund të japë rezultate mashtruese në situata të rralla (p.sh., vdekje e binjakut të fetusit).

### Ekzaminimet në moshën neonatale dhe infantile

Kërkohet një hetim i gjerë kur organet gjenitale të jashtme janë mjaft të paqarta për përcaktimin e seksit ose në kundërshtim me rezultatet e testeve prenatale.

**Ekzaminimet e linjës së parë** në një të sapolindur përfshin matjen e 17-hidroksiprogesteronit (17-OHP) dhe elektroliteve në serum, androgenit, hormonit anti-Mullerian (AMH) dhe nivelin e gonadotropinave, së bashku me ekzaminimet për të përcaktuar kromozomin e seksit.

## Ekzaminimet në adoleshentët

Adoleshentët zakonisht mund të paraqiten me një DSD të dyshuar si vajza me amenorre parësore (me ose pa zhvillim të gjirit) ose me shenja virilizimi. Në vajzat 46, XY me zhvillim të gjirit dhe amenorrea parësore, nivele të larta të androgenit dhe AMH dhe mungesë të uterusit, ka shumë të ngjarë të ketë insensivitet të plotë ndaj androgenit (35). Nëse nuk ka zhvillim të gjirit shkak mund të jenë defekte të rënda të sintezës steroideve specifike nga qelizat Leydig. Nivele ekstremisht të ulëta e të gjitha steroideve gonadale janë tregues i mutacioneve të receptorit LH, ndërsa nivelet e ulëta të testosteronit me vlera të rritura androstenedionit sugjerojnë deficit të  $17\beta$ -hidroksisteroid dehidrogjenaza tipi 3 ( $17\beta$ -HSD3). Shfaqja e klitoromegalisë dhe hirsutizmit në pubertet në prani të amenorresë primare mund të jetë për shkak deficitit të  $17\beta$ -HSD3 ose  $5\alpha$ -reduktazë tipi 2 dhe më pak tipike në AIS e pjesshme; në këto raste në lindje mund të jenë vërejtur shkallë të ndryshme të ambiguitetit. Në DSD-të 46, XX ovotesticulare, shenjat e virilizimit, të cilat mund të janë anashkaluar gjatë lindjes, sugjerojnë ekzistencën e indeve testikulare. Diagnoza diferenciale do të përfshijë CAH dhe tumoret sekretuese të androgenit të ovarit ose gjëndrës surenale. Nivelet e AMH dhe testosteronit janë mbi kufijtë e femrave. Një mbledhje e urinës 24-orëshe për profil të steroideve urinare do të konfirmojë CAH ose tumorin adrenokortikal (33,41).

## d) Ekzaminimet imazherike

**Ultrasonografia**, dhe herë pas here, rezonanca magnetike abdominale dhe pelvike janë të rëndësishme për të përcaktuar praninë e gonadave, uterusit dhe/ose vaginës.

- **Interpretimi** - Marrë në vlerën e karakteristikës, mungesa e uterusit sugjeron prodhimin e mjaftueshëm të AMH/MIS nga qelizat Sertoli për të shkaktuar regresion Müllerian. Në një pacient me gonade që nuk palpohen, pamundësia për të vizualizuar gonadet me ultratinguj sugjeron dysgenezi gonadale. Sidoqoftë, aftësia për të zbuluar uterusin dhe/ose gonadet në abdomen ndryshojnë sipas mundësive, dhe rezultatet false-negative dhe false-pozitive janë të mundshme. Ndonjëherë, por jo gjithmonë është e mundur të përcaktohet nëse gonadet duken më shumë si

testikul ose ovar. Strukturat abdominal (p.sh. nyjet limfatike) ndonjëherë mund të merren për gonade, duke çuar në gjetje të rreme-pozitive, por shfaqja e uterusit në ekografi është mjaft e veçantë apo karakteristike. Hiperplazia adrenale e shoqëruar me CAH ndonjëherë mund të vlerësohet, por nuk është një gjetje mjaft e besueshme për të bërë ose përashtuar diagnozën.

**Interpretimi i gjetjeve fillestar -** Rezultatet nga vlerësimi fillestar i fëmijës me zhvillim gjenital atipik duhet të zbulojnë komplementin kromozomik seksual, të lejojnë që identiteti i gonadave të konstatohet dhe të sugjerojë shkaqe të mundshme primare. Për komplementin kromozomik seksual XX dhe XY, ekzaminimet fillestar mund të përdoren për të ngushtuar diagnozën diferenciale dhe për të përcaktuar ekzaminimet e mëtejshme, siç përshkruhet në tabelën 2:

- **Individë XX** - Në individët XX, pyetja thelbësore është nëse virilizimi është për shkak të androgjeneve nga gjendrat mbiveshkore (për shkak të CAH), gonadet (për shkak të DSD testikulare ose ovotesticulare), ose një burim tjetër (tabela 3A):
  - Hiperandrogjenizmi adrenal (CAH) përgjithësisht mund të diagnostikohet në bazë të anomalive në prekusorët adrenalë.
  - Mbiprodhimi gonadal i androgjeneve për shkak të DSD XX testikulare ose ovotesticulare. Këto patologji shkaktohen nga defektet në zhvillimin gonadal (ovarian) dhe zakonisht mund të diagnostikohen me gjetjen e vlerave të testosteronit dhe AMH / MIS mbi intervalin normal për femrat, shpesh të shoqëruara nga mungesa ose hipoplazia e strukturave Mülleriane për shkak të veprimit të AMH / MIS.
  - Hiperandrogjenizmi gestacional (i cili është i dukshëm nga historia maternale).
- **Individ XY** - Tek individët XY, pyetja thelbësore është pse ka patur veprim të pamjaftueshëm të dihidrotestosteronit. Shkaqet mund të ndahan gjerësisht në kategoritë e mëposhtme (tabela 3B):
  - Gjëndjet që prekin në funksionin në nivel global të testikulit - d.m.th., dysgenesis gonadal. Në këto çrregullime, mund të ketë ulje të prodhimit

jo vetëm të testosteronit, por edhe të AMH / MIS, i cili nga ana tjetër mund të çojë në mbajtjen e strukturave Müllerian.

• Gjëndjet që prekin në sintezën ose veprimin e dihidrotestosteronit në mënyrë specifike - d.m.th, çrregullime të sintezës së testosteronit, deficit 5-alfa-reduktaza dhe insensiviteti ndaj androgjenit. Në këto çrregullime, funksioni i qelizave Sertoli është i paprekur, dhe prodhimi i AMH / MIS rezulton në mungesë të strukturave Müllerian dhe serum AMH / MIS në vlerat mashkulle; për më tepër, prodhimi i inhibinës B rezulton në frenim të pjesshëm feedback të FSH, në mënyrë që LH rritet në mënyrë tipike më shumë se FSH. Përqendrimi i testosteronit dhe dihidrotestosteronit në serum (i rastësishëm ose i stimuluar nga hCG) mund të përdoret më pas për të përcaktuar nëse ka defekt në sintezën e dihidrotestosteronit ose është e pranishme pandjeshmëria ndaj androgjenit.

**Kromozomi seksual DSD** - Një gjetje e mozaikzmit / kimerizmit që rezulton në praninë e kromozomit Y në disa por jo të gjitha qelizat (p.sh., një kariotip 45, X / 46, XY) është i mjaftueshëm për të shpjeguar zhvillimin gjenitale atipike. Kjo mund të rezultojë në një gamë të gjërë të fenotipeve riprodhuese, duke përfshirë teste ose vezore normale ose disgenetike, gonade në formë shirita, ovotestet, ose dysgenesis gonadale mikse (gonadet që zhvillohen në mënyrë të ndryshme nga njëra-tjetra, ku një është dysgenetik).

#### Testet pasuese apo të linjës së dytë apo pas vlerësimit fillestar

Pas vlerësimit fillestar të plotë, ekzaminimet e mëpasshme laboratorike zakonisht kryhen për:

- Konfirmimin e diagnozës së dyshuar (p.sh., renditja e gjenit të receptorit androgjen, AR, për të konfirmuar insensivitetin androgjenik të dyshuar).
- Identifikimin e shkaqeve specifike brenda një kategorie të përgjithshme të DSD (p.sh. nëse është diagnostikuar dysgenetia gonadale, sekuencimi i NR5A1 / SF1 për të përcaktuar nëse ka mutacioni).
- Depistimin për anomali shoqëruese jogenitale (p.sh. ekokardiografi për defekte kardiakë në individët me kariotip 45, X në disa qeliza).

## e) Testet gjenetike

Zhvillimi i mjeteve të shpejta të diagnostikimit mundësojnë diagnostikime / klasifikime më të mira dhe sigurojnë një njojje më të mirë të patologjive të DSD, këshillim më të mirë gjenetik, vlerësimin e opsioneve riprodhuese dhe studime më të sakta të rezultateve.

Teknologjitet e reja gjenetike dhe gjenomike po zgjerojnë njojuritë tona për mekanizmat bazë të DSD-ve dhe strategjive të reja klinike të diagnostikimit klinik. Në momentin e prezantimit të pacientit, qasja aktuale është të (a) kërkimi informacioni shtesë fenotipik, përfshirë ekzaminime urgjente metabolike, endokrine dhe imazherike; (b) identifikimi me shpejtësi i kromozomit seksual me anë të analizave kariotipike ose FISH me sonda X dhe Y dhe mikroarray kromozom dhe (c) teste për variantet e numrave të kopjeve në regjonet shoqëruese me gjenet DSD të njoitura. Sekuencimi i gjeneve, qoftë me një gjen kandidat të vetëm, ose panel gjenesh, bazuar në informacionet e grumbulluara nga ekzaminimet e mëparshme fenotipike, është shpesh hapi i fundit i procesit diagnostikues.

Vetëm një numër i kufizuar i shumë gjeneve të identikuara të përfshira në zhvillimin e seksit janë aktualisht në dispozicion për testime klinike. Standardi aktual për diagnozën gjenetike është sekuencimi i një numri të vogël të gjeneve të njoitura shkaktare të DSD të zgjedhura si kandidate të mundshme bazuar në fenotipin e sëmundjes. Një numër i madh i pacientëve nuk marrin një diagnozë klinike molekulare duke përdorur këtë shtrirje të ngushtë, dhe supozohet

se shumë gjene shkaktaree të DSD-së mbeten për tu identifikuar.

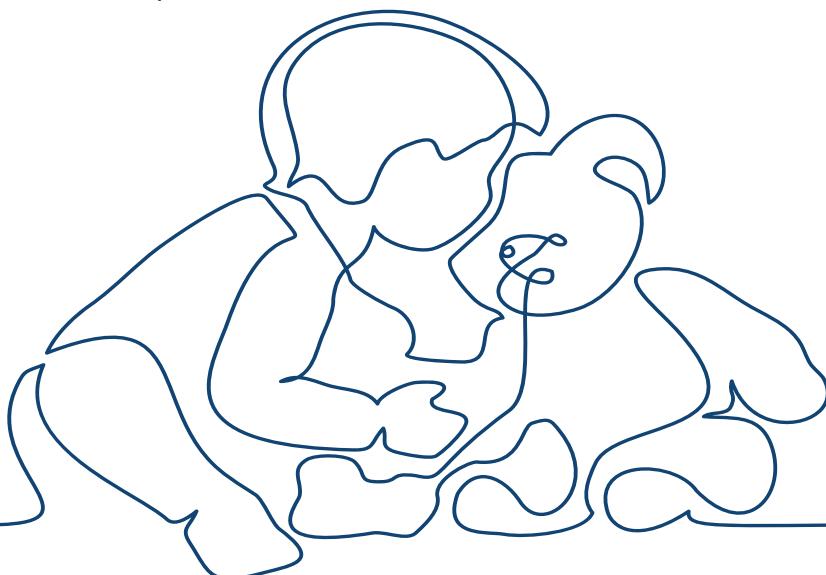
## Ekzaminime imazherike

Imazhet e linjës së dytë - retrogrami retrograde ose gjenitogrami mund të jetë i dobishëm në përcaktimin e anatomisë së brendshme (p.sh. prania e një sinusi urogjenital), por ky informacion përdoret kryesisht për të udhëhequr menaxhimin kirurgjik dhe kështu që zakonisht nuk ka nevojë të bëhet në periudhën neonatale. Për më tepër, shumica e kirurgëve gjejnë vizualizim të drejtpërdrejtë me anë të cistoskopisë / vaginoskopisë si metodën më të mirë të vlerësimit të anatomisë uretrale dhe vaginalë. Në disa raste të ndërlikuara (veçanërisht ato foshnje me elementë të gonadave mashkull dhe femër / struktura të brendshme riprodhuese), vizualizimi laparoskopik me biopsi gonadale mund të jetë e nevojshme për të inventarizuar plotësisht strukturat riprodhuese.

Individët me mozaizëm kromozom seksi dhe kariotip 45, X në disa qeliza janë në rrezik për anomali të shoqëruara me sindromën Turner dhe kërkojnë ekokardiografi dhe ultratinguj renal për të kontrolluar përfektet kardiakë dhe anomalitë anatomicë të veshkave, përkatësisht.

## f) Konsultat

Diagnoza e DSD duhet të bëhet sipas hapave të mëposhtëm si në tabelën 2:



**Tabela 2.** Vlerësimi fillestar i një fëmije me genitale atipike me çrrregullime të zhvillimit të seksit (DSD)

Karakteristikat klinike
<b>Fëmijë i sapolindur me:</b>
<p>Fenotip mashkull dhe ndonjë nga karakteristikat e mëposhtme:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Gonade të papalpueshme bilaterale</li> <li>▪ Hipospadi e rëndë</li> <li>▪ Hipospadi e shkallëve të ndryshme shoqëruar me kriptorkidi unilaterale ose bilaterale dhe/ose mikropenis</li> </ul>
<p>Fenotip femëror dhe ndonjë nga karakteristikat e mëposhtme:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Klitoromegali</li> <li>▪ Fuzion labial posterior</li> <li>▪ Gonade të palpeshme në plikat labioskrotale ose regjonin inguinal</li> <li>▪ Pamja gjenitale e papërputhshme me kromozomin seksual</li> </ul>
<b>Komunikimi familjar</b>
<p>Falenderoni familjen për bashkëpunimin.</p> <p>Nëse bebi është i shëndetshëm, sigurojeni familjen për këtë.</p> <p>Shmangeni përcaktimin e parakohshëm të gjinisë, emrin e bebit dhe plotësimin e certifikatës së lindjes; këshilloni që këto veprime kërkojnë ditë ose javë për vlerësimin fillestar.</p>
<b>Testet laboratorike fillestare</b>
<p>Përcaktimi i shpejtë i kromozonit seksual (kariotipi ose metoda të tjera).</p> <p>Steroidet adrenale : 17-OHP (kryesor; ky test është pjesë e screening në SH.B.A.). Teste për shkaqe të panjohura të CAH (17-hydroxypregnolone, cortisol, 11-deoxycortisol) janë disa të dhëna në këtë pikë, por duhet të minimizojmë marrjen e gjakut.</p> <p>Funksioni gonadeve: FSH, LH, T*, dihydrotestosterone, AMH</p> <p>Elektrolitet (si rregull cdo 24 deri 48 orë derisa CAH të konfirmohet ose të përjashtohet)</p> <p>Echo abdominale dhe pelvike për të vlerësuar për gonade, uterusin dhe vaginën.</p>

**Interpretimi dhe hapat e tjerë**

Kariotip XX			
17-OHP	AMH	Diagnozas\l	Koment
Shumë e rritur	Shkallë normale femërore	CAH de lidhur me deficitin e 21-hydroxylase	Rrezik për krizë adrenale; trajtim i menjëhershëm Gonadet nuk palpohen
E rritur	Shkallë normale femërore	CAH e lidhur me deficitin 21-hydroxylase Forma të tjera të Other XX CAH <sup>¶</sup> 1. Stresi	Rrezik për krizë adrenale Kryerja e elektroliteve Përsëritni 17-OHP nëse stresi është i pranishëm Interpretoni steroidet e tjera adrenale dhe/ose stimulimin e ACTH për diagnozën përfundimtare

Normale	Normale	Hiperandrogenizëm gestional	Virilizim i nënës gjatë shtatzanisë
Normale	Sipër shkallës femërore	Testikul ose DSD ovotestikulare	T dhe AMH e rritur (mbi shkallën femërore) tregon që indi testikular është i pranishëm Tëo përcaktohet shkaku, teste për praninë e SRY, sekuenca NR5A1, konsideroni gjeneratën e arthshme Mundet të palpohen gonadet
<b>Kariotypi XY</b>			
Echografia	AMH	Diagnoza ose kategoria	Koment
Jo uterisin	Shkallë normale mashkullore	Defekt në sintezën e DHT ose veprimit	T:DHT (kur shprehet në disa unitete) <10:1 (normal) T e rritur – Noshta AIS T normal – Ndoshta AIS, mundet 17-beta HSD ose disgenezi gonadale T e ulur T – 3-beta HSD2 ose forma të tjera të XY CAH <sup>A</sup> T:DHT >10:1 (e rritur) Deficiencia e 5-alpha reduktazës Nëse LH e ulët, konsideroni stimulimin e hCG
Uterusi i pranishëm ose mungan	AMH e ulur	Disgenezi gonadale (defekt i plotë në funksionin testikular)	Teste genetike për të përcaktuar shkakun: Sekuencë NR5A1 Mutacione të tjera
<b>Kromozoni Y mozaikizmi/kimerizmi (psh, 45,X/46,XY)</b>			
Fenotipi	Diagnoza ose kategoria	Koment	
Shumë mundësi: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Normal ose teste disgenetike</li> <li>▪ Normal ose ovare disgenetike</li> <li>▪ Gonade shirita</li> <li>▪ Ovoteste</li> <li>▪ Disgenezi e përzier gonadale</li> </ul>	Kromozone seksuale DSD	Risk i shtuar për gonadoblastoma nëse është e pranishme disgenetia gonadale Nëse kariotip 45,X në disa qeliza, vlerësohet me ekokardiografi dhe ekografi renale	

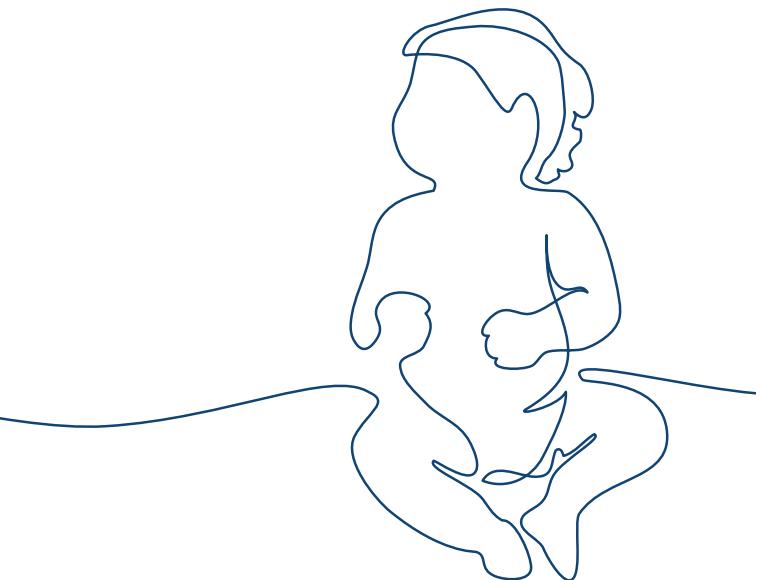
## Testimi i shpejtë për CAH

CAH është shkaku më i zakonshëm i organeve gjenitale atipike tek foshnjat. Është e rëndësishme që CAH të diagnostikohet dhe trajtohet menjëherë për shkak të riskut shoqërues që shkakton krizën surenale, i cili zakonisht shfaqet midis ditës së 5 dhe 14 të jetës. Ekzaminimet për vlerësimin e CAH përfshijnë matjen e 17-hidroksiprogeseronit (17-OHP) dhe ndoshta intermediarë të tjerë surenalë, p.sh., androstenedionin; vlerësimi i funksionit adrenal mund të kërkojë teste stimulimi duke përdorur hormonin adrenokortikotropik (ACTH).

**Ekzaminimet e linjës së dytë për çrregullime specifike dhe anomali shoqëruese - Përgjedhja e ekzaminimeve vijuese diktohet nga rezultatet e kariotipit dhe rezultateve të tjera.**

## Vlerësimi intrauterin gjatë shtatzanisë

**Diagnoza prenatale e DSD** është bërë më e shpeshtë me rritjen e monitorimit të fetusit gjatë shtatzanisë. Teknologjia e përmirësuar e ultrazërit ka bërë të mundur vizualizimin e organeve gjenitale. Kariotipizimi prenatal ka mundësuar zbulimin e mozaikut të kromozomit seksual dhe mospërputhjeve ndërmjet seksit kromozomal dhe seksit fenotipik, qoftë me ultratinguj prenatal, ose në lindjen e fëmijës. Një përbledhje retrospektive sugjeron që testimi gjenetik prenatal nuk është praktik për kushte të rralla të DSD-së pa histori familjare dhe se kariotipizimi prenatal me hibridizim në terren fluoreshente (FISH) është më i dobishmi kur dyshohet organi gjenital i paqartë (21).



## 10. DIAGNOZA DIFERENCIALE

### Trajtimi

Menaxhimi varet nga tipi i çrregullimit të zhvillimit të seksit (DSD) dhe shkalla e atipisë gjenitale. Menaxhimi fillestar i pacientit (përfshi observimin për krizë surenale dhe menaxhimin e familjes) ndodh njëkohësisht me procesin diagnostikues.

### Ekipi multidisiplinar

Ekipi multidisiplinar mund të luajë një rol të rëndësishëm në krijimin e një klime të përkushtimit për shëndetin dhe mirëqenien e fëmijëve të lindur me DSD si dhe për familjet e tyre. Ekipi multidisiplinar mund të bëjë të mundur sigurimin e një kujdesi të shkëlqyeshëm që ka si qëllim mirëqenien fizike dhe psikologjike afatgjatë të individëve me DSD dhe familjeve të tyre. Megjithëse shumë fëmijë të lindur me DSD janë të shëndetshëm dhe kërkojnë menaxhim mjekësor të pakët, lidhja e familjes me ekipin multidisiplinar sa më shpejt që mundet i siguron asaj kujdes psikologjik, kirurgjikal ose mjekësor. Për më tepër, shqetësimet apo vështirësitë në një mjedis tek një fëmijë në zhvillim dhe familjen e tij, do të kërkojnë vlerësim të vazhdueshëm dhe ndryshime të mundshme në synimet e përcaktuara të trajtimit. Kujdesi i integruar i ekipit përqëndrohet në shqetësimet psiko-sociale, ndërsa siguron vazhdimësinë e kujdesit në fushat që në ndonjë moment mund të jenë të nevojshme (p.sh. gjinekologji). Ai gjithashtu lejon shkëmbimin e eksperiencës midis anëtarëve të ekipit dhe u siguron një pjesë të familjeve ofrimin e mbështetjes lokale të bashkëmoshatarëve.

Në shumë qendra të mëdha mjekësore, modeli klinik multidisiplinar sapo ka filluar të përdoret për DSD-të. Aktualisht ky model është duke u përdorur në mënyrë efektive për anomalitë kraniofaciale si dhe patologji të tjera si diabeti pediatrisk. Të kesh një ekip në vend nuk do të thotë që grupi po funksionon me të vërtetë si ekip. Vetëm përmes një komunikimi të rregullt lidhur me çështjet, shtrirjen, gjetjet e reja, etj., mund të bëjë një ekip më shumë sesa shuma e pjesëve të tij. Kujdesi optimal përfshinat dhe adoleshentët me DSD kërkon një ekip multidisiplinar me përvojë (MDT) që duhet të jetë i arritshëm përmes qendrave rajonale. Ekipi mund të ekzistojë si një rrjet klinik i lidhur me shumë qendra

specialistësh. Minimalisht ekipi klinik duhet të përfshijë specialistë në endokrinologji, kirurgji dhe/ose urologji, psikologji/psikiatri klinike, radiologji, infermieri dhe neonatologji. Idealisht, diskutimet me familjen drejtohen nga një profesionist. Në shumicën e situatave, veçanërisht në rastin e të porsalindurit, endokrinologu pediatrik merr rolin e udhëheqësit klinik dhe mbikëqyr përfshirjen në kohë të anëtarëve të tjerë të ekipit. Për foshnjat e dyshuar me DSD ekipi duhet të hartojë një plan për menaxhimin klinik në lidhje me diagnozën, caktimin e seksit dhe opzionet e menaxhimit.

Klinicisti udhëheqës duhet të përpunojë këto informacione, të bashkërendojë mbështetjen e mëtejshme dhe të marrë përgjegjësinë për shkëmbimin e informacionit me prindërit në mënyrë që vendimet të arrijnë në kohën e duhur. Procesi i informimit të prindërve, fëmijëve dhe të rinjve për ekzminimet dhe rezultatet e ndryshme duhet të dokumentohet që i gjithë ekipi MDT të jetë i informuar për statusin e bisedave të reja ose të vazhdueshme me familjen. Për më tepër, ekipi i klinikistëve duhet të ketë lidhje me një MDT më të gjerë, e cila përbëhet nga specialistë nga endokrinologjia adulte, kirurgjia plastike, gjinekologjia, gjenetika klinike, biokimia klinike, psikologjia klinike e adultëve dhe puna sociale dhe, nëse është e mundur, me një forum të etikës klinike (**Tabela 1**). Sidoqoftë, përbërja thelbësore e ekipit për secilin person dhe familjen e prekur do të ndryshojë sipas llojit të DSD-së, nevojës ose përparësisë familjare, burimeve lokale, kontekstit të zhvillimit dhe vendndodhjes, si dhe moshës së personit. Prindërit dhe i riu duhet të jenë të informuar për gamën e mbështetjes që është në dispozicion nga MDT dhe me hollësitetë e kontaktit me këtë personel.

Komunikimi i vazhdueshëm me mjekun e kujdesit parësor të familjes është i rëndësishëm, dhe çështjet e pëlqimit në lidhje me shkëmbimin e informacionit jashtë spitalit duhet të diskutohen me prindërit dhe personin e ri. Ekipi ka përgjegjësi për të edukuar stafin tjetër të kujdesit shëndetësor dhe duhet të ketë një ambjent për t'u takuar rregullisht, në kontekstin e një takimi klinik dhe edukativ, ku ekipi mund të rishikojë dhe diskutojë për punën e tij. Auditimi i veprimtarisë klinike, studimeve kërkimore, ndërtimi i partneriteteve bashkëpunuese të punës me ekipe të tjera të DSD dhe pjesëmarrja në ngjarje klinike të përbashkëta

dhe edukative janë thelbësore nëse dijet dhe shkëmbimi i informacionit duhet të përdoren me efektivitet në ekipet e MDT. Transferimi i kujdesit për adoleshentin duhet të organizohet me ekipin multidisiplinar që vepron në një mjesid që përfshin specialistë me përvojë në kujdesin për adoleshentët.

### Përbërja e ekipit

Çështjet që lidhen me DSD-të janë shumëdimensionale dhe kërkojnë bashkëpunim me një numër disiplinash mjekësore në mënyrë që të sigurojnë diagnozën, trajtimin dhe mbështetjen efektive. Një ekip multidisiplinar i DSD-së zakonisht përbëhet nga:

- Psikologu / psikiatri i fëmijëve
- Gjenetisti dhe Këshilluesi gjenetik
- Gjinekologu
- Infermiere
- Endokrinolog pediatër
- Urolog pediatër
- Punonjës social
- Njësia për Mbrojtjen e Fëmijës dhe të tjerë sipas nevojës.

**Në tabelën 2.1 jepet shkurtimisht ndarja e përgjegjësive e anëtarëve të ekipit dhe rolet e tyre në ofrimin e kujdesit për pacientin dhe prindërit.**

**Tabela 2.1.** Ndarja e përgjegjësive të MDT

SPECIALITETI	PERGJEGJESITE
<b>Neonatologu dhe Pediatri i përgjithshëm</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Shpjegimi fillestare</li> <li>• Menaxhimi i fëmijës në gjëndje jo të mirë</li> <li>• Kryerja e ekzaminimeve të linjës së parë</li> <li>• Kërkon këshilla nga nënspecialisti pediatër (endokrinolog ose kirurg infantil) me eksperiencë në DSD</li> </ul>
<b>Psikologu klinicist dhe/ose psikiatër infantil</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ofron mbështetje prindërve menjëherë pas lindjes</li> <li>• Ofron mbështetje për fëmijën në rritje dhe prindërit</li> <li>• Harton një plan të individualizuar për çdo familje</li> <li>• Udhëheq MDT gjatë periudhës së shpjegimit të gjendjes tek fëmijët e rritur dhe adolescentët.</li> <li>• Diagnostikon dhe menaxhon nevojat e shëndetit mendor të fëmijës; vlerësim zyrtar i gjëndjes së fëmijës për të vlerësuar aftësinë e fëmijës për të marrë pjesë në vendim-marrje; referim për nevoja të shëndetit mendor të prindërve; vlerësim i marrëdhënieς prind/fëmijë dhe lehtësimi i marrëdhënieς së prind i shëndetshëm/fëmijë.</li> </ul>
<b>Gjenetisti klinik dhe këshilluesi gjenetist</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lehtëson në kohë analizën e kariotipit</li> <li>• Përfshihet më shumë tek fëmijët me karakteristika dismorphike</li> <li>• Ndjek procesin e analizës gjenetike</li> <li>• Ruan mostrat për analiza në një fazë të mëvonshme</li> <li>• Këshillimi gjenetik</li> <li>• Diagnostifikimin i etiologjive gjenetike; këshillim gjenetik prindërve, fëmijës së pjekur dhe anëtarëve të tjerë të familjes të interesuar.</li> </ul>
<b>Infermieri dhe punonjësi social</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ofron mbështetje të përgjithshme për pacientin dhe prindërit, përvèç asaj të dhënë nga anëtarët e tjerë të MDT</li> <li>• Organizon ekzaminime apo konsultat me specialistët.</li> <li>• Ndërlidhet me pjesën tjeter të ekipit të DSD, përfshirë psikologun klinik.</li> <li>• Koordinon kujdesin dhe ofron ndihmë praktike për pacientët dhe prindërit.</li> <li>• Ofron ndihmë edukative dhe lidh familjet me burimet dhe shërbimet mbështetëse.</li> <li>• Mbajnë ekipin të informuar për shqetësimë të veçanta të familjes. Nëse ata kanë trajnim specifik dhe përvojë, ata gjithashtu mund të plotësojnë shërbimin e shëndetit mendor të ofruar nga psikologu dhe psikiatri i ekipit.</li> </ul>
<b>Endokrinologu Pediatër</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Shpjegime të hollësishme gjatë vizitave të shumta</li> <li>• Menaxhimi i fëmijës në gjëndje jo të mirë</li> <li>• Interpretimi i ekzaminimeve të linjës së parë dhe planifikimi i ekzaminimeve të linjës së dytë.</li> <li>• Organizon përfshirjen në kohë dhe të përshtatshme të anëtarëve të tjerë të MDT</li> <li>• Vepron si lidhje midis prindërve dhe MDT</li> <li>• Inicion dhe monitoron terapinë mjekësore afatgjate siç është terapia steroide ose steroide seksuale</li> <li>• Interpreton dhe shpesh kryen ekografi tek i porsalinduri</li> <li>• Diagnostikon dhe menaxhon çrrregullimet endokrine, përfshi ato që lidhen me zhvillimin e karakteristikave seksuale dytësore, fertilitetin dhe funksionin adrenal dhe të hipofizës.</li> </ul>
<b>Biokimisti klinik me eksperiencë endokrinologji</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lehtëson analizën në kohë të mostrave</li> <li>• Ofron mbështetje dhe interpretim të specializuar të rezultateve</li> <li>• Drejton testet biokimike vijuese</li> <li>• Ruan mostrat për analiza në një fazë të mëvonshme</li> </ul>

<b>Endokrinologu për të rritur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ekzminon dhe menaxhon adoleshentin që paraqitet për herë të parë pas moshës 16 vjeç</li> <li>Ndërlidhet me anëtarët e tjerrë të MDT</li> <li>Vepron si lidhje midis pacientit dhe MDT</li> <li>Inicion dhe monitoron terapinë mjekësore afatgjatë siç është terapia steroide ose steroide seksuale</li> <li>Vepron si lidhje e tranzisionit për adoleshentët nën kujdesin pediatrik.</li> </ul>
<b>Pediatër Gjinekolog</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Disponueshmëria në një fazë të hershme për të diskutuar mbi rezultatin e ardhshëm dhe për të hartuar rrugën e kujdesit afatgjatë për vajzën e prekur.</li> <li>Diskuton çështje që lidhen me funksionin seksual, funksionin riprodhues dhe operacionin.</li> <li>Vlerëson mirëkuptimin dhe rishikon diagnozën</li> <li>Vlerëson nevojën për mbështetje psikologjike te vajza adoleshente</li> <li>Inicion dhe monitoron terapinë afatgjatë për steroide seksuale</li> <li>Kryen procedura ekzaminimi dhe terapeutike tek vajza adoleshente</li> <li>Mbikëqyr trajnimin e dilatorit vaginal me infermieren specialiste</li> <li>Vlerëson anatominë seksuale femërore.</li> <li>Mund të bashkëpunojë me urologun kur konsiderohet operacioni.</li> </ul>
<b>Pediatri urolog</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vlerëson anatominë eksterne</li> <li>Shpjegon anatominë dhe rezultatatet e imazhit</li> <li>Shpjegon të mirat dhe të këqijat e kirurgjisë rindërtuese</li> <li>Harton planin për imazhe të ndërlikuara (përveç ekografisë pelvike) dhe vlerësimin e mëtejshëm të anatomisë</li> <li>Kryen procedura të tillë si laparoskopja, biopsia, kirurgjia rikonstruktive dhe gonadektomia</li> <li>Organizon përfshirjen në kohën e përshtatshme të anëtarëve të tjerrë të MDT</li> <li>Diagnostikon dhe menaxhon shqetësimet urologjike; ofron shërbime kirurgjikale kur është e nevojshme dhe kërkohet. (theksojmë se në disa institucione janë kirurgët e përgjithshëm pediatër që ofrojnë kujdes kirurgjikal).</li> </ul>
<b>Radiologu pediatër</b>	<p>1. Gjykon besueshmërinë e ekografive në një të porsalindur, vecanërisht kur rezultatet mund të ndikojnë në caktimin e seksit.</p>
<b>Të tjerrë sipas nevojës</b>	<p>Për shembull: Prindërit mund të kenë nevojë ndonjëherë dhe dëshirojnë <b>shërbime të shëndetit profesional mendor të adultëve</b>, veçanërisht në momente krize. Nëse ka dallime gjuhësore, mund të jetë i nevojshëm një interpretues mjekësor i trajnuar. Gjithashtu, ekipi mund të konsultohet me një <b>etikolog klinik</b>, veçanërisht kur ka mendime të ndryshme në lidhje me atë që përbën më të mirën e interesave të fëmijës. Disa ekipe gjithashtu e shohin të dobishme të kenë një <b>biokimist</b> si anëtar i rregullt.</p>
<b>Njësia për mbrojtjen e femijës (NJMF)</b>	<p>Njësia për mbrojtjen e fëmijës merr pjesë në grupet multidisiplinare në kuadrin e mbrojtës së interesit më të lartë të fëmijës kur prindërit apo kujdestarët nuk po e ushtrojnë detyrën e tyre në përputhje me rekomandimet dhe qasjet e dhëna nga mjekët dhe ekipi multidisiplinar. NJMF njoftohet nga mjeku ose personi i autorizuar nga autoriteti shëndetësor dhe sugjeron marrjen e masave emergjente të mbrojtjes ose masave të mbrojtjes në përputhje me legjislacionin në fuqi.</p>

Profesionistët që janë anëtarët kryesor të MDT të cilët duhet të takohen në mënyrë të rregullt për të diskutuar rastet në ambientet klinike.

### Objektivat e ekipit

1. Të sigurojë kujdes të integruar për pacientët, përfshirë mbështetjen fillestare për prindërit.
2. Të zhvillojë dhe implementojë një sistem konsultimi të integruar në një klinikë multidisiplinare me konferanca të rregullta të rasteve.
3. Të sigurojë edukim të vazhdueshëm për anëtarët e ekipit në lidhje me çështjet e DSD përmes takimeve të rregullta dhe programe brenda shërbimit (p.sh., klub ditar, prezantime për mysafrë, tavolina të rrumbullakta).
4. Të implementojë ndjekjen afatgjatë të pacientëve dhe familjeve të tyre për të vlerësuar rezultatet, për të siguruar kujdes cilësor dhe për të çuar përpara mësimin në ekip.
5. Lidhet dhe edukon pediatër të komunitetit dhe profesionistë të tjerë të kujdesit shëndetësor.
6. Të arrijnë te prindërit dhe adultët me DSD për të ngriturr një rrjet lokal mbështetje të bashkëmoshatarëve.

### Lideri/udhëheqësi i ekipit, Koordinatori i ekipit dhe Ndërlidhësi i ekipit

Përpjekjet e anëtarëve të ekipit duhet të menaxhohen në kohën e duhur, të organizohen në mënyrë konsistente. Për ta siguruar këtë, shpesh është e dobishme të caktohen individë që të luajnë rolet e mëposhtme:

- **Drejtuesi i ekipit.** Drejtuesi i ekipit, është një mjek, që funksionon si udhëheqësi zyrtar institucional i ekipit; ai ose ajo mbledh ekipin dhe mbikëqyr përpjekjet e ekipit.
- **Koordinatori i ekipit.** Koordinatori i ekipit, shpeshherë mund të jetë një infermier ose punonjës social, i mban anëtarët e ekipit të lidhur (përfshirë organizimin e konsultimeve, konferencave të rasteve, dhe mundësi edukimi të ekipit) dhe siguron afate dhe vazhdimësi në menaxhimin e rasteve.

- **Ndërlidhësi i ekipit.** Ndërlidhësi i ekipit (ndonjëherë praktikant infermier, punonjës social, këshilltar gjenetik ose psikolog) shërben si personi kryesor për familjen, duke siguruar që prindërit të mbahen të informuar për të gjitha opsonet e kujdesit dhe trajtimit dhe lidhjen e familjes me burimet dhe shërbimet mbështetese.

Këto role nuk duhet të janë reciprokisht ekskluzive apo të ndara në mënyrë të prerë në këtë mënyrë. Disa ekipe shohin se puna e ndërlidhësit bëhet më së miri nga drejtuesi (një mjek) dhe koordinatori (p.sh., një punonjës social), duke patur udhëheqësin në funksionin e ndërlidhësit për konsultime madhore (p.sh., takimi i parë me prindërit) dhe funksionin e koordinatorit si ndërlidhës për kujdesin rutinë.

Sigurimi i një ndërlidhje të qëndrueshme të ekipit me familjen lejon familjen të ndjehet e sigurt dhe ndëronton një marrëdhënie besimi. Gjithashtu është e dobishme të ketë një ndërlidhje kur ka apo lindin mendimeve të ndryshme brenda ekipit. Në këto raste, këto mendime mund t'i transmetohen familjes nga ndërlidhësi i cili gjithashtu shpjegon logjikën pas secilit mendim. Më pas ndërlidhësi mund të vendosi konsultime individuale për shpjegimin e mëtejshëm të mendimeve divergjente sipas nevojës. Në këtë mënyrë theksi mbetet në fakte dhe logjikë sesa në mosmarrëveshje midis personave ose personaliteteve, dhe gjithashtu grupi shhang dëmtimin e qasjes së ekipit. Familjarët mësojnë për mosmarrëveshjet klinike në një mjeshtësia me vetëdije mbështetëse sesa pa dashje përmes konsultimeve konfliktuale.

### Protokolli i trajtimit për menaxhimin e të sapolindurve me DSD

Zbulimi i një DSD të kombinuar me stresin e lindjes i vë prindërit në një pozitë veçanërisht të prekshme. Prandaj është e rëndësishme që profesionistët e kujdesit shëndetësor në qendrën mjekësore të ekipit dhe njësitë obstetrikale dhe neonatale referuese të aftësohen për t'u përgjigjur në mënyrë të menjëhershme dhe të qetë që siguron prindërit. Hapat e mëposhtëm përshkruajnë procedurat e rekomanduara; këto përbledhjen në formën e rrjedhës në figurën 2.1 “Përbledhje e Protokollit”.

**Obsetër/Gjinekologu ose një profesionist tjetër i kujdesit shëndetësor siguron prindërit dhe kontaktet me ekipin multidisiplinar.** Pas njohjes së një DSD në kohën e lindjes ose në çdo kohë pas kësaj, profesionisti i kujdesit shëndetësor lejon së pari prindërit ose dhënësit e kujdesit të dinë saktësisht se çfarë ata kanë vërejtur papritur në zhvillimin e fëmijës. (Mund të jetë e dobishme t'u thuash prindërvë gjithashtu se këto lloj ndryshimesh në anatominë e seksit nuk janë aq të rralla siç mund të presin prindërit). Pjesëmarrja siguron prindërit se profesionistët e kujdesit shëndetësor do të ndjekin nevojat e prindërvës dhe të fëmijës duke u konsultuar me profesionistë të kujdesit shëndetësor me njohuri për këto shqetësimë, dhe siguron prindërit se ata do të qëndrojnë të përfshirë dhe të informuar në këtë proces. Në këtë kohë, profesionisti i kujdesit shëndetësor kontakton personin në ekipin multidisiplinar i caktuar si kontakti kryesor, dhe gjithashtu kontakton pediatrin e familjes për të informuar atë për gjetjen e një DSD të dukshme.

## Parandalimi

**1. Prindërit dhe profesionistët e kujdesit shëndetësor** mendor mendojnë se mbi-reagimet, paniku i panevojshëm dhe drama nga ana e stafit të lindjes përbëjnë një burim të vazhdueshëm frike, zemërimi dhe depresioni. Për shembull, disa prindër tmerrohen dhe hutohen duke pasur një infermieri në dhomën e lindjes, duke u thënë atyre "foshnja juaj është një hermafrodit". Prandaj është thelbësore që të gjithë profesionistët e kujdesit shëndetësor të sillen në një mënyrë të menduar dhe të qetë. Anëtarët e ekipit gjithashtu duhet të janë të vetëdijshëm se shumë prindër të referuar nga spitalet e tjera mund të janë traumatizuar pa dashje nga komente naive ose të pandjeshme, dhe mund të kenë nevojë për ndihmë të menjëherëshme nga profesionistë të shëndetit mendor për të menaxhuar ato përvoja. Mënyra më e mirë për të shmangur këtë lloj problemi është të bëni mësime në terren në institucionet vendore apo lokale në mënyrë që personeli obstetrik dhe neonatal referues të kuptojë bazat e menaxhimit të DSD. Ky udhëzues mund të jetë i dobishëm në këtë përpjekje.

**2. Ndërlidhësi i ekipit takohet me familjen.** Sa më shpejt që mundet, ndërlidhësi i ekipit takon prindërit/familjen e fëmijës dhe e referon rastin tek ekipi multidisiplinar. Nëse mundet, takimi ndodh

me praninë e pediatrit të familjes, në mënyrë që pediatri të mbetet plotësisht i përfshirë në kujdesin e fëmijës. Ky takim mund të ndodhë si një vizitë ambulatore nëse fëmija është klinikisht i stabilizuar apo në gjëndje shëndetësore të mirë. Ndërlidhësi që bën pikën e parë të kontaktit me prindërit zakonisht nevojitet të ofrojë këshilla fillestare mbështetëse për familjen. Nëse ndërlidhësi nuk është i trajnuar për të ofruar këshillim, një profesionist i shëndetit mendor i mirë trajnuar shoqëron ndërlidhësin. Mundet që në këtë moment prindërit do të bëjnë pyetje të shumta. Është e rëndësishme që ndërlidhësi të tregojë se do të vijnë më shumë informacione pasi ato të janë në dispozicion, dhe që ata duhet të pranojnë se pritja është e vështirë. Ndërlidhësi gjithashtu informon prindërit se teste dhe një ekzaminim do të jetë i nevojshëm për foshnjën, dhe shpjegon dhe qëllimet e tyre, duke shkruar informacionet për familjen. Ndërlidhësi gjithashtu ofron siguri për prindërit se ata nuk janë vetëm dhe se stafi i qendrës mjekësore ka punuar me fëmijë të prekur në mënyrë të ngjashme dhe prindërit e tyre. Ndërlidhësi në këtë kohë gjithashtu mund të këshillojë prindërit për praninë e një personi mbështetës bashkëmoshatar/prind dhe të caktojnë një kontakt me telefon ose personalisht nëse prindërit kështu zgjedhin. Shumë prindër e shohin mjaft të pëlqyeshme dhe qetësuese për të takuar prindërit e tjerë që kanë kaluar një situatë të ngjashme, dhe të shohin që fëmijët e lindur me DSD mund të rriten për të qenë të lumtur, të shëndetshëm, adult funksional nga ana shoqërore.

**3. Koordinatori i ekipit kontakton anëtarët e ekipit multidisiplinar.** Pasi udhëheqësi i ekipit të informohet mund të jetë e nevojshme një konferencë për diskutimin e rastit. Koordinatori i ekipit kontakton anëtarët e ekipit multidisiplinar, në mënyrë që të caktojë një kohë për një konferencë për diskutimin e rastit.

**4. Një numër i vogël i ekipit mjekësor ekzaminojnë fëmijën në praninë e prindërvës dhe të pediatrit të familjes.**

**i. Përgatituni për ekzaminimin dhe diskutimin vijues.** Kjo përfshin përgatitjen e materialeve edukative dhe një dhomë të rehatshme të rezervuar për diskutimin, i cili do të mbështesë një bisedë të plotë dhe konfidenciale. Pajisjet e regjistrimit audio gjithashtu mund të janë në gadishmëri në mënyrë që prindërvë t'u ofrohen regjistrime audio të diskutimit.

**ii. Pjesëmarrja e prindërve.** Prindërit e fëmijës janë të pranishëm gjatë ekzaminimit. Kur mundet, rekomandohet që të dy prindërit dhe pediatri i familjes të jenë të pranishëm. Prindërit gjithashtu inkurajohen të sjellin me vete një mik apo të afërm të besueshëm për mbështetje.

**iii. Minimizimi i personelit.** Kur personeli mjekësor i pranishëm dukshëm e tejkalon numrin e familjes gjatë një ekzaminimi, familja shpesh ndjehet e tronditur, e frikësuar dhe e heshtur. Prandaj rekomandohet që sa herë që ekzaminohet një foshnjë në prani të familjes së saj/tij, dhe sa herë që bëhet ekzaminimi i një pacienti që është i vetëdijshëm për ekzaminimin, veçanërisht kur ekzaminimi përfshin inspektimin gjenital, të jetë i pranishëm një numër minimal i personelit mjekësor. Anëtarë e ekipit mjekësor përpilen në këtë mënyrë të promovojnë një mjedis që siguron privatësinë dhe dinjitetin dhe minimizon çdo ndjenjë të anomalisë ose panikut.

**iv. Edukimi.** Në mjediset edukuese, mjekët pjesmarrës kujdesen të (a) kufizojnë numrin e praktikantëve të pranishëm në ekzaminime dhe takime me familjen duke përfshirë vetëm ata që janë përgjegjës për kujdesin; (b) të modelojnë dhe diskutojnë në mënyrë aktive kujdesin e përqendruar tek pacienti me praktikantët e përfshirë në kujdes. Ky udhëzues mund të jetë i dobishëm si një mjet mësimdhënie në rrethana të tillë.

**v. Privatësia, konfidencialiteti dhe përdorimi i kujdeshëm i gjuhës ndihmon në pakësimin e ndjenjës së frikës.** Për shkak se DSD-të përfshijnë paqartësi seksuale, ekziston një potencial i madh për individët dhe familjet që kanë të bëjnë me DSD-të të ndjehen të frikësuar dhe të turpëruar. Gjithashtu udhëheqësi i ekipit herë pas here të kujtojë ekipin se sa sesa shumë të rëndësishëm janë konfidencialiteti dhe intimiteti, veçanërisht në rastet me DSD-ve. Profesionistët e kujdesit shëndetësor gjithashtu duhet të shmangin përdorimin e gjuhës së frikshme dhe të pasaktë (si “pseudo-hermafrodite” dhe “hermafrodit”). Nga dëshira për të kënaqur mjekun ose për të shmangur konfrontimin, pacientët mund të japid pëlqimin për ekzaminime në grup ose ekzaminime të përsëritura të panevojshme edhe pse këto ekzaminime i mërzisin prindërit. Një psikiatër që ka punuar me të rritur me DSD thotë: “Unë kam këshilluar pacientët që zakonisht e kanë dhënë

miratimin për ekzaminime të tillë, por ata më vonë janë trembur dhe janë ndjerë të turpëruar prej tyre”.

**vi. Sjellja, mënyra e të sjellurit.** Informacioni i lidhur me DSD-në është një çështje shumë e ndjeshme. Qasja dhe sjellja e anëtarëve të ekipit gjatë bashkëveprimit me prindërit është vendimtare për mirëqenien mendore dhe emocionale të familjes. Anëtarët e ekipit duhet të ofrojnë sjellje të ndershme, të qetë, të ndjeshme, të durueshme dhe sigurues që fëmija të vlerësohet, dhe se fëmija është një burim krenarie dhe jo turpi. Nëse nuk ekzistojnë shqetësimë shëndetësore emergjente, foshnja nuk duhet të shtrohet në spital, por qëndron me prindërit ose në ambjente ashtu si fëmijët e tjerë të shëndetshëm në institucion. Ndonjëherë foshnjat e lindura me organe gjenitale të paqarta vendosen në spital megjithëse nuk kanë gjëndje kërcënuese për jetën. Kjo e rrit në mënyrë të panevojshme ankthin te anëtarët e familjes. Profesionistë të kujdesit shëndetësor në këtë mënyrë përpilen të promovojnë lidhjen e prindërve me foshnjën e tyre dhe për të zvogëluar mundësinë e ndërhyrjes në lidhjen prind-fëmijë kur është e mundur.

## 5. Ekzaminimi i foshnjës

**i. Prezantimet.** Përfaqësuesit e ekipit prezantohen me familjarët dhe pediatrin e familjes dhe shpjegojnë rolin e tyre në kujdesin e fëmijës.

**ii. Përdorimi i gjuhës.** Përfaqësuesit e ekipit shpjegojnë se si do të bëhet ekzaminimi dhe inkurajojnë prindërit të bëjnë pyetje. Gjatë ekzaminimit shpjegohet çdo procedurë që po kryhet. Gjithashtu i shpjegon prindërve për anatominë gjenitale të fëmijës, duke folur për emrat e strukturave të ndryshme dhe ndonjë terminologji mjekësore të panjohur. Anëtarët e ekipit kontrollojnë periodikisht me prindërit për të parë nëse kanë ndonjë pyetje si po vazhdon ekzaminimi. Kjo mund të mbështetet duke folur butësisht me fëmijën duke përdorur emrin e tij/saj (nëse është vendosur) ose duke përdorur një gjuhëasnjanëse gjinore. Frazat si “ti je një fëmijë i mirë”, “ti po ja del shumë mirë, vogëlush”, ose “gati mbaruan, foshnje e ëmbël” promovojnë lidhjen me foshnjën gjatë ekzaminimit, gjë që është siguruese dhe instruktive për prindërit.

**iii. Prindërit veshin dhe mbajnë fëmijë.** Kur ekzaminimi është i plotë, prindërit inkurajohen të veshin dhe të mbajnë fëmijën e tyre gjatë diskutimit.

**iv. Uluni së bashku dhe diskutoni gjetjet.** Prindërit dhe anëtarët e ekipit ulen në të njëjtin nivel, në mënyrë që të gjithë të flasin ballë për ballë. Ekipi mund të ofrojë të regjistrojë audio diskutimin në mënyrë që prindërit të dëgjojnë më vonë përsëri kur të jenë më të qetë. Anëtarët e ekipit këshillojnë prindërit se cilat teste do të kryhen dhe çfarë synojnë që të zbulojmë. Kur prindërit bëjnë pyetje në lidhje me zhvillimin e seksit ose terminologjinë e ndërlikuar, anëtarët e ekipit përdorin diagrama ose modele, vizatojnë fotografi dhe shkruajnë termat, emrat e procedurave dhe anëtarëve të ekipit, etj. Sigurohuni që familja të lexojë shkrimin e dorës dhe t'i jetet materiali.

**v. Siguroni informacionin e kontaktit.** Drejtuesi i takimit i lë prindërit një kopje të shkruar të emrave dhe tituve të atyre që morën pjesë në mbledhje dhe siguron informacion kontakti për liderin, koordinatorin dhe ndërlidhësin e ekipit.

**vi. Vazhdimësia e mbështetjes.** Anëtarët e familjes në pritje të rezultateve të ekzaminimeve të jenë të stresuar, prandaj nevojitet që ndërlidhësi të qëndrojë në kontakte të ngushta me ta në mënyrë që të ndjehen të mbështetur. Ndërlidhësi inkurajon familjen të mbajë, ushqejë, lajë, të veshë dhe ta përkëndhelë fëmijën dhe të kryejë çdo veprimitari tjetër që promovon një ndjenjë normaliteti dhe lidhjeje.

**6. Anëtarët e ekipit realizojnë testet gjenetike, endokrinologjike, radiologjike, etj.** Testet kryhen me qëllim për të konstatuar (1) etiologjinë e sëmundjes së fëmijës; (2) detaje të anatomisë dhe fiziologjisë së fëmijës. Të dhënët nga këto teste do të ndihmojnë në përcaktimin fillestar të gjinisë dhe në planifikimin e kujdesit afatgjatë të fëmijës. Gjithashtu, testet do të ndihmojnë prindërit të ndjehen më të sigurtë dhe më pak të hutuar ose të shqetësuar. Ndërlidhësi i ekipit paraqet të dhënët për fëmijën dhe familjen, duke përfshirë këtu nëse familja ka një përparësi për caktimin e gjinisë. Raportohen rezultatet e ekzaminimeve të disponueshme dhe diskutohet për kuptimin e rezultateve të ekzaminimeve dhe testeve. Ekipi diskuton mbi mundësitë e trajtimit.

Ekipi planifikon kujdes afat-shkurtër dhe skicon ndjekjen afatgjatë. Njëkohësisht ndërlidhësi i ekipit siguron menjëherë një përbledhje me gojë dhe me shkrim të takimit për prindërit.

**7. Përfaqësuesite e ekipit takohen me familjen.** Sa më shpejt që të jetë e mundur pas takimit së rastit, përfaqësuesit e duhur të ekipit takohen me familjen dhe, nëse është e mundur, edhe me pediatrin e familjes, për të biseduar me ta për diagnozën, gjetjet e rëndësishme për vendimmarrjen për caktimin gjinor, opsonet e trajtimit dhe planet për ndjekjen e individit. Prindërvë u ofrohet paraprakisht mundësia që një anëtar i familjes ose një mik i tyre të bashkohet me ta. Përsëri, skuadra duhet të marrë parasysh regjistrimin audio të bisedës për prindërit në mënyrë që ata ta dëgjojnë përsëri më vonë. Përfaqësuesit e ekipit u japin prindërvë informacionin e disponueshmëri në lidhje me rezultatet e identitetit gjinor në raste të ngashme dhe i lejojnë prindërit se deri në cilën pikë ka kuptim që prindërit të zgjidhnin përcaktimin gjinor fillestar. Përfaqësuesit e ekipit duhet t'u japin mjaft kohë dhe të ftojnë apo nxisin prindërit në mënyrë aktive të bëjnë pyetje për shqetësimet e tyre. Ata gjithashtu flasin me familjen për pikat e forta të fëmijës dhe familjes në mënyrë që të vendosin DSD në rrugën e duhur. Ndonjëherë në përpjekje për të ofruar edukim, profesionistët e kujdesit shëndetësor u tregojnë prindërvë artikuj nga revista mjekësore ose tekste shkollore. Sidoqoftë, është thelbësore që prindërit të mos tremben në mënyrë të panevojshme me fotografitë tipike të teksteve mjekësore. Ndërlidhësi (et) e ekipit duhet të përpilen t'u prezantojnë prindërvë adultë me DSD, në mënyrë që prindi të shohë që këta fëmijë rriten dhe do të kenë një cilësi jete të mirë. Nëse kjo nuk është e mundur, ndërlidhësi mund të ofrojnë fotografi pozitive dhe emra të adultëve të prekur, së bashku me informacionin e kontaktit për grupet mbështetëse. Menjëherë pas takimit, prindërit pajisen me materiale me shkrim ose përbledhje të diskutimit, si dhe një regjistrim audio nëse disponohet.

**8. Ofrimi i kujdesit-afatgjatë, multidisiplinar, i përqendruar tek pacienti.** Ekipi duhet të ofrojë kujdes multidisiplinar të duhur, specifik sipas rastit, afatgjatë, (mundësish përmes një klinike multidisiplinare), duke respektuar parimet e kujdesit të përqendruar tek pacientët. Nevojat psiko-sociale trajtohen nga anëtarë të trajnuar

si duhet të ekipit. Praktikuesit përcaktojnë dhe identifikojnë se cilat familje mund të kërkojnë shumë pak ndihmë dhe cilat më shumë. Anëtarët e ekipit marrin pjesë veçanërisht në përgjegjësinë e tyre afatgjatë ndaj pacientit dhe punojnë për të siguruar që fëmija të trajtohet në mënyrë të vazhdueshme në atë mënyrë që të jetë maksimalisht respektues për trupin dhe gjëndjen shpirtërore të tij/saj.

#### **Protokolli i trajtimit për menaxhimin e fëmijëve të diagnostikuar me DSD pas periudhës neonatale.**

Në shumë raste DSD diagnostikohen pas periudhës neonatale dhe ndonjëherë në moshën adulte. Kur DSDs diagnostikohet në fëmijëri pas periudhës neonatale rasti do të trajtohet në të njëjtat hapa si në Figuren 2.1 por me ndryshimet e mëposhtme:

**1.** Konsultimi nuk është në përgjithësi urgjent sepse nuk ekziston ndonjë shqetësim metabolik urgjent dhe ekipi mund të marri më shumë kohë për ekzaminimet, thirrjen e takimit për rastin dhe këshillimin e familjes. Sidoqoftë, ata duhet të janë të vetëdijshëm se shpesh familja është në ankth të konsiderueshëm gjatë periudhës së pritjes. Psikologu i ekipit ose punonjësi social mund të ndihmojë në këtë drejtim, siç edhe ndihma e bashkëmoshatarëve vullnetarë.

**2.** Nëse fëmija është i rritur mjaftueshëm i vetëdijshëm për ekzaminimin, duhet të tregohet edhe më shumë kujdes për minimizimin e numrit të personelit mjekësor që ekzaminon, dhe në trajtimin e fëmijës dhe prindërve me intimitet dhe dinjitet. Në këtë rast, ekzaminuesi duhet të angazhojë vazhdimisht fëmijën gjatë ekzaminimit, duke përdorur shpjegime të përshtatshme për moshën përtë pëershkuar saktësisht se çfarë është duke bërë, pavarësisht nëse bëhet fjalë për një ekzaminim vizual, ekzaminim fizik ose ekzaminim duke përdorur ndonjë pajisje mjekësore. Një rrobë banjoje e sjellë nga shtëpia mund të sigurojë rehati dhe ngrrohtësi në dhomën e provimeve.

**3.** Nëse fëmija është i rritur me vetëdije kérkon vëmendje mjekësore të shtuar, profesionistët e shëndetit mendor dhe punonjësi social i ekipit duhet të ndihmojnë prindërit t'i shpjegojnë fëmijës se çfarë po ndodh, në atë masë që fëmija mund të

kuptojë. Këto shpjegime duhet të janë të sinqerta, siguruese dhe të dashura. Fotografitë shpesh i ndihmojnë fëmijët të kuptojnë problemet trupore. Fëmijët duhet të inkurajohen të bëjnë pyetje.

**4.** Kur fëmija është mjafti i pjekur, duhet të sigurohet mbështetje nga bashkëmoshatarët. Koordinatori i ekipit mund të ndihmojë në rregullimin e lidhjeve joformale dhe formale me bashkëmoshatarët, përfshirë mbështetjen nga familja.

**5.** Prindërve duhet t'u ofrohet ndihmë për të komunikuar me personelin e shkollës dhe ofruesit e tjerë të kujdesit, që mund të kenë nevojë të informohen për situatën.

**6.** Nëse fëmija po i afrohet moshës së pubertetit ose është në pubertet, mund të kërkohet një gjinekolog ose urolog për të rritur që të bëjë ekzaminimin dhe të funksionojnë si anëtarë të ekipit multidisiplinair. Vlerësimet shtesë që vlerësojnë mjedisin e komunitetit të fëmijës janë të rëndësishme gjatë pubertetit. Çdo e dhënë apo provë që fëmija është në shënjestër, në ngacmim ose në mënyra të tjera në risk social ose emocional duhet të identifikohen dhe të sigurohen ndërhyrjet.

**7.** Në një numër të vogël rastesh, ekipi do të zbulojë që caktimi fillestar i gjinisë së fëmijës mund të mos përputhet me vetë-identitetin e fëmijës. Në këtë rast, duke supozuar se kujdesi vijues konfirmon caktimin e pasaktë gjinor, ekipi duhet të ofrojë mbështetje për fëmijën dhe familjen gjatë tranzicionit të gjinisë sociale të fëmijës. Nevoja për mbështetje psikosociale për prindërit në këtë situatë nuk mund të mbivlerësohet; kur ndryshon identiteti shoqëror i fëmijës, po kështu edhe i prindërit. Megjithëse fëmija (dhe shpesh bashkëmoshatarë e tij/saj) ka të ngjarë ta shikojnë tranzicionin shoqëror një lehtësim, prindërit shpesh do ta shohin atë si një burim të konsiderueshëm shqetësimi. Në raste të tillë, prindërit duhet të lidhen me kujdesin shëndetësor mendor për mbështetje dhe edukim psikologjik, dhe tranzicioni gjinor duhet të menaxhohet nga profesionistët shëndetësorë me përvojë në këtë fushë, edhe nëse do të kërkojë të udhëtoni në një qytet tjeter.

Për qëllime menaxhimi, është e dobishme që këto çrregullime të kategorizohen në pesë grupe kryesore (tabela 1).

**Tabela 1.** Çrregullime të zhvillimit të seksit që paraqiten me organet gjenitale atipike në lindje.

Diagnoza	Prevalenca (shkak genitales atipike) i	Risku për krizë adrenale	Indentiteti i gjinise së projektuar dhe fertiliteti	Risku për tumor gonadal	Referen cat
<b>46,XX DSD</b>					
CAH*	E zakonshme (1:15,000)	Po (në format më të zakonshme ) <sup>†</sup>	Femër; fertile (për tipin 46,XX të CAH)	Po <sup>Δ</sup>	[1-6]
Disgenezi e përzier gonadale (45,X/46,XY mosaicism me genitalia atipike)	I rrallë	Jo	Zakonisht mashkull; infertil	I lartë <sup>◊</sup>	[7,8]
<b>46,XY DSD</b>					
Deficiencia e 5-alpha-reduktazës tipi 2	Shumë e rallë	Jo	Zakonisht mashkull; fertile	I ulët <sup>◊</sup>	[9-11]
Deficiencia e 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenazës tipi 3	Jashtëzakonisht e rrallë	Jo	Zakonisht mashkull	Intermediar e <sup>◊</sup>	[9,11, 12]
Crregullimet Disorders inkomplete ose të panjohura të veprimit të androgjenit: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Mosndjeshmëria parciiale e androgjenit</li> <li>▪ Disgenezia inkomplete gonadale</li> </ul>	Shumë e rrallë	Jo	I panjohur infertile	Gonade joskrotale: I lartë <sup>◊</sup> Gonade skrotale: Intermediar	[13-15]
46,XY me anomali genitale të rënda DSD "jo-hormonale": <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Mikropenis</li> <li>▪ Agenezi penile (ablatio penis)</li> <li>▪ Ekstrofi kloakale</li> </ul>	I rrallë	Jo	Mashkull	I ulët <sup>◊</sup>	[16-18]
<b>DSD ovotestikulare</b>	Jashtëzakonisht i rrallë	Jo	I njohur	I panjohur	[3]

Të renditura sipas rendit zbritës të shpeshtësisë:

**DSD 46, XX** - Forma më e zakonshme e DSD që prezantohet me gjenitale atipike dhe kariotip 46, XX në periudhën e porsalindur është hiperplazia kongjenitale adrenale (CAH) klasike për shkak të deficitit të 21-hidroksilazës. Ky është një grup pacientësh relativisht homogjen, shumica e të cilëve shfaqen në periudhën e porsalindur me organet gjenitale atipike për shkak të virilizimit endogen dhe pa gonade të prekshme. Rrallë, individët 46, XX me CAH shfaqin organe gjenitale mashkullore të jashtme normale, por pa gonade të dukshme. Në të kaluarën, këta individë zakonisht diagnostikohen shumë vonë në jetë pasi ata ishin rritur si djale. Depistimi i detyrueshëm i të porsalindurve në Shtetet e Bashkuara lejon zbulimin e hershëm të pothuajse të gjitha rasteve të CAH klasike për shkak të deficitit së 21-hidroksilazës, zakonisht brenda javës së parë të jetës.

**Mozaicizmi 45,X/46, XY** - mozaikizmi 45, X / 46, XY është kategoria e dytë më e zakonshme e DSD me gjenitale atipike. Ata me organe gjenitale atipike zakonisht kanë hipospadi (shpesh të rëndë), një test të zbritur (por jo fertil) tipik në anën e djathtë, dhe një gonade shirit me mbetje muleriane në anën e kundërt (**figura 1** dhe **imazhi 1**):

#### Asimetria genitale



- Asimetria gjenitale sugjeron dukshëm një disgenezi të përzier gonadale. Disgenezia e përzier gonadale ndodh të jetë e lidhur me kromozonin Y mosaicism (më zakonisht me kariotipin 45,X/46,XY), në mënyrë tipike me një test të zbritur, pjesërisht disgenetik në një të (zakonisht djathas), një shirit gonade me mbetje muleriane në anën e kundërt, dhe gjenitale ambigua.

Ekzaminimi i genitaleve tek këta individë me 45,X/46,XY zbulon mosaikizëm:

- Falus shumë më të madh me një klitoris tipik por me një penis të shkurtër.
- Hipospadi skrotale (me një zgjatje të thjeshtë të orificiumit për uretrën dhe vaginën), dhe sinus urogenital (lidhur me fuzionin e paplotë pllakës gjenitale dhe pamundësinë e ndarjes te uretras nga vagina).
- Bashkim i pjesshëm i zonave labioskrotale, me një rrudhosje minimale dhe pigmentim.
- Gonade në zonën labioskrotale djathas por jo në anën e majtë.



**DSD 46, XY** – Disa tipe të DSD-ve 46,XY që janë të rralla, por të përshkruara në mënyrë të mirë arsyeshme janë:

**1. Çrrregullime të sintezës së androgjenit** (p.sh. deficiti i 17-beta-hidroksizteroid dehidrogjenazës [[17-beta-HSD] dhe deficiti i 5-alfa reduktazës).

**2. Sindroma e insensivitetit së pjesshëm ndaj androgjenit** (PAIS) e shkaktuar nga mutacionet në gjenin e receptorit të androgjenit.

**3. Defektet globale në funksionin e testikujve** të shkaktuara nga mutacionet në gjenet e përfshira në zhvillimin gonadal (p.sh., NR5A1 [SF1], SRY, ose ËT1).

- DSD 46, XY me anomali gjenitale të rënda** që aktualisht nuk shoqërohen me anomali të identikuara të gjenit ose kromozomit. Këto përfshijnë disa fëmijë me mikropenis, agjenezi penile (afali) dhe eksstrofi kloakale. Këto forma të rralla të DSD-ve zakonisht menaxhohen nga e njëjtë ekip multidisiplinar që menaxhon format më të zakonshme të DSD-ve të përshkruara më lart.

- DSD ovotestikulare** - DSD ovotestikulare (e njojur më parë si hermafroditizëm i vërtetë) i referohet pranisë në të njëjtin individ të indit ovarian me folikuj dhe indit testikular me tubula seminifere. Shumica e këtyre individëve kanë kariotip 46, XX.

### a) Trajtimi medikamentoz

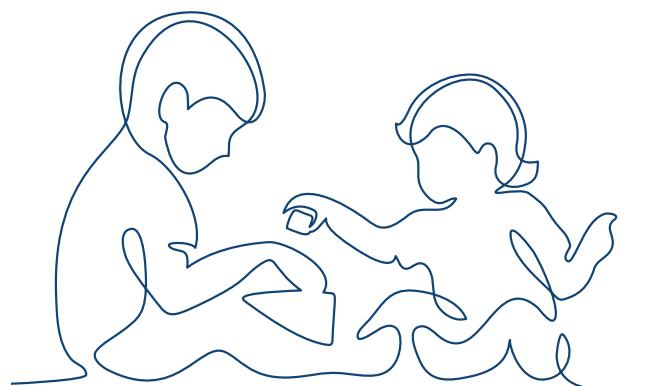
Stabilizimi fillestar i foshnjeve me DSD që shfaq organe gjenitale atipike kërkon vëmendje si për çështjet mjekësore dhe për ato psikosociale. **Problemi mjekësor më i rëndësishëm** tek foshnjat me hiperplazinë mbiveshkore të veshkave (CAH) është mundësia e krizës surenale jetë-kërcënuese. **Problemi psikosocial më i rëndësishëm** apo urgjent lind nga ankthi që pësojnë shumica e prindërve, fëmija i të cilëve lind me organet gjenitale atipike. Pasuria në lidhje me përcaktimin e gjinisë e ndërlikon ose e vonon njoftimin tradicional, nëse fëmija është një djalë apo vajzë, tek anëtarët e familjes, miqtë dhe komuniteti. Periudha e pasigurisë është e pashmangshme për shkak të kohës që nevojitet për të bërë një diagnozë të saktë dhe zhvillimin e një plani trajtimi të mirë menduar.

**Risku i krizës surenale** - CAH për shkak të deficitit së 21-hidroksilazës (CYP21A2) (MIM # 201910) është shkaku më i zakonshëm i DSD 46, XX (virilizimi) dhe ka një rrezik të rëndësishëm për krizë mbiveshkore me humbje kripe

Kriza adrenale gjithashtu mund të ndodhë në disa lloje të tjera të CAH, duke përfshirë deficitin e 11-beta hidroksilazës. Nëse CAH me humbje kripe për shkak të deficitit të 21-hidroksilazës nuk diagnostikohet dhe nuk mjekohet, mund të shfaqen të vjella, diarre, hipotension dhe shok hipovolemik, zakonisht midis 10 dhe 20 ditëve të para të jetës. Forma të tjera të rralla të CAH me humbje kripe mund të shfaqen edhe më herët.

Prandaj, çdo foshnje me organet gjenitale atipike dhe gonade jo të palpueshme (dhe foshnjat pozitiv në depistimin neonatal për CAH) duhet të supozohet se ka CAH dhe të monitorohet për humbjen e kripës dhe krizën mbiveshkore, derisa të vërtetohet ose përjashtohet diagnoza. Urgjentisht duhet të merren mostrat e gjakut për prekusorët e hormoneve steroide (më e rëndësishmja, 17-hidroksiprogesteroni) për të vlerësuar për CAH; elektrolitet serikë dhe në urinë dhe glicemia duhet të monitorohen nga afër derisa CAH të diagnostikohet ose të përjashtohet përfundimisht. Gjetjet laboratorike që sugjerojnë për krizë me humbje të kripës përfshijnë hiperkalemji me ose pa hiponatremi, acidozë metabolike dhe hipoglicemi (79). Një përbledhje e shpejtë që udhëzon njohjen dhe trajtimin e krizës mbiveshkore tregohet në tabelën shoqëruese (**tabela 6**).

Përshkrim i shpejtë: Kriza adrenale në fëmijët dhe adoleshentët;



### Kriza adrenale në fëmijët dhe adoleshentët:

#### Shenjat dhe simptomat që tregojnë për krizë adrenale:

- Të vjella dhe diarre, disa herë me dhimbje të forta barku ose temperturë e pasqyregueshme, humbje peshe dhe anoreksi.
- Anomalitë në elektrolitet serike:
- Hiponatremi me ose pa hiperkalemi.
- Acidozë metabolike.
- Hipoglicemi (kryesisht tek të rinjtë).

#### Diagnoza dyshohet në:

- Të porsalindurit me genitalia atipike dhe/ose anomali të elektroliteve, përgjumje, hipoglicemi, hypotension ose shok, ose zhvillim të insuficiencës. Ata mund të shfaqin karakteristika të CAH të lidhura me deficiencën e 21-hydroxylase \* ose (shumë rrallë) shkaqe të tjera të insuficiencës.

Paraqitura e një krize adrenale tek një fëmijë mund të imitojë një stenozë pilori. Megjithatë, fëmijët me stenozë pilori zakonisht kanë alkalozë hipokalemike më rrallë acidozë hiperkalemike, që është e zakonshme në krizën adrenale.

- **Cdo pacient i njojur për crregullim nga insuficiencë adrenale**  
(p.sh., CAH), vecanërisht nëse ekpozohet ndaj stresit (sëmundjeve).
- **Pacientëtqë janë me trajtim të zgjatur me kortikosteroidë**, vecanërisht nëse ekspozohen ndaj stresit ose gjatë një doze mbajtëse me kortikosteroidë.
- **Pacientëme deficiencia endokrine autoimune të tjera**, si diabeti mellitus i tipit 1, hipotiroidizmi ose insuficiencia gonadale.

**Pacientë të sëmurë në gjendje kritike me shok septik**, të cilët nuk i përgjigjen trajtimit me lëngje dhe barnave inotrope (në këtë rast, kriza adrenale mund të shkaktohet nga një hemorragji adrenale bilaterale).

- Pacientët e tjerë shfaqen me shënjet e mësipërme, vecanërisht në ata me **hiperpigmentim ose vitiligo**.

<b>Ecuria:</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Nëse kriza adrenale dyshohet, këta pacientë duhet të trajtohen në mënyrë empirike me një dozë stresi me glukokortikoide, si më poshtë.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Kampione gjaku duhet te merren për të testuar për elektrolite, glukozë, kortizol dhe steroidë të tjera adrenalë (17-hydroxyprogesterone nëse dyshohet për CAH ),* ACTH, dhe reninë për përdorimin e kortikosteroideve. Trajtimi nuk duhet të vonohet në pritj të analizave.</li> </ul>
<b>Trajtimi:</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Shokut</b> – Jepni një shishe serumi fiziologjik normal (0.9%), 20 ml/kg IV për një orë . Nëse gjendja e shokut vazhdon, përsërите deri në një total prej 60 ml/kg për 1 orë.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Hipoglicemja</b> – Jepni një shishe me 0.5 derit 1 g/kg of dekstroze IV (maksimumi një dozë 25 g). Glukoza jepet ngadalë, 2 deri 3 ml në minutë.</li> </ul>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Për grupet e moshave të tjera, jepet solucion dektroze 25% (D25E), 2 deri 4 ml/kg. (D25E është 250 mg dekstrozë/ml.)</li> <li>2. Një mundësi tjetër për fëmijët deri në 12 vjec është të përdorin solucion dekstroze 10% (D10E), 5 deri 10 ml/kg. (D10E është 100 mg dekstrozë/ml.)</li> </ol>
<ol style="list-style-type: none"> <li>2. <b>Stresi glukokortiod</b> – Administrohet me hidrokortizon ampulë, duke përdorur një doze prej 50 deri 100 mg/m<sup>2</sup> IV.<sup>1A</sup> Nëse sipërfaqja trupore nuk është e vlerësuar, dozimi bazohet tek mosh si më poshtë: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Fëmijët 0 deri 3 vjec: 25 mg IV.</li> <li>2. Fëmijët 3 deri 12 vjec: 50 mg IV.</li> <li>3. Fëmijët dhe adoleshentët mbi 12 vjec: 100 mg IV.</li> </ol> </li> </ol>
<ol style="list-style-type: none"> <li>3. Vazhdoni glukokortikoidet në të njëjtën dozë ose të ndarë në doza gjatë 24 orëve.</li> </ol>
<ol style="list-style-type: none"> <li>4. <b>Elektrolitet</b> – Nëse ka hiperkalemi, vlerësojeni me EKG : <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ndryshimet e EKG në hiperkalemi – Fillimisht një rritje, initially a tall, valë T e mprehtë me shkurtim të intervalit QT, që ndiqet me një shtrirje progresive të intervalit PR dhe zgjatje të QRS .</li> <li>2. Hiperkalemia tipike përmirësohet shpejt me terapi me lëngje dhe hidrokortizon. Rrallë, hiperkalemia e rëndë dhe simptomatike kërkon përdorimin e glukozës dhe insulinës.</li> <li>3. Monitoroni dhe trajtoni anomalitë e tjera elektrolike dhe të balancit të lëngjeve.</li> </ol> </li> </ol>

### Trajtimi hormonal i pacientëve me DSD

Me përashtim të terapisë për CAH, trajtimi hormonal kryesisht përfshin induksion pubertal për hipogonadizëm, terapinë për zëvendësimin e hormoneve (HRT) në mosha të ndryshme dhe në disa raste shtypje pubertale. Pacientët me DSD që kanë mungesë të funksionit gonadal kërkojnë HRT gjatë adoleshencës për të riforçuar identitetin gjinor, karakteristikat sekondare seksuale, rritjen, shëndetin e kockave dhe mirëqenien psiko-seksuale dhe sociale. Induksioni pubertal është zakonisht në moshën 10-12 vjeç tek vajzat dhe 11-13 tek djemtë, në varësi të pjekurisë, dëshirave dhe pëlqimit të informuar të pacientit dhe prindërve. Opcionet për trajtimin hormonal për pacientët me DSD janë të kufizuara.

Faktorët kulturorë gjithashtu ndikojnë në pritet dhe dëshirat e prindërve dhe pacientëve për këto trajtime. Një diagnozë përfundimtare e bazuar në të dhëna biokimike dhe gjenetike u mundëson ofruesve të këshillojnë familjen për historinë natyrore të gjëndjes dhe të ndihmojnë në informimin e vendimeve për terapinë. Praktikat më të mira që trajtimet e zgjedhura të cojnë në kënaqësi të lartë të pacientëve janë të nevojshme. Të tilla duhet të përfshijnë rekomandime në lidhje me monitorimin e terapisë me matje të hormoneve dhe të densitetit të kockave.

**Nisur nga kosto e lartë e ekzaminimeve për matjen e hormoneve, por edhe atyre gjenetike rekandomohet që institucionet publike që ofrojnë kujdes shëndetësor të shikojnë mundësinë e rimbursimit të këtyre ekzaminimeve, nisuredhe nga fakti se pacientët që kanë nevojë për të tilla ekzaminime janë të paktë.**

Për induksionin pubertal tek individët me identitet gjinor femëror dhe mitër, qasja standarde mbetet një dozë e ulët e estrogjenit, duke rritur gradualisht dozën gjatë 2-3 viteve, duke imituar tempin normal të pubertetit. Një titrim i ngadalët i estrogjenit është veçanërisht i rëndësishëm në pacientët për të cilët statura është shqetësuese, d.m.th sindromi Turner. Të gjitha preparatet nuk janë në dispozicion në të gjitha vendet. Një prirje e fundit është përdorimi i estradiolit, i cili mund të matet në serum për të rregulluar dozimin, sesa estrogjenet ekuine ose sintetike. Në krahasim me estrogjenet

equine dhe etinil estradiolin, përdorimi i estradiolit transdermale duket të jetë më fiziologjik dhe i qëndrueshëm, duke shmangur një kalim të parë përmes mëlcisë dhe duke lejuar që nivelet e estradiolit të titrohen në nivel mesatar normal për fazën e Tanner. Dozat e estradiolit transdermal fillojnë me 6 µg / ditë dhe rriten gradualisht gjatë 3 viteve në 25-100 µg / ditë, bazuar në nivelet e estradiolit dhe përgjigjen klinike. Pas 1-3 vitesh estrogjenit ose shfaqjes së gjakderdhjes depërtuese, medroksiprogesteroni 5-10 mg në ditë ose progesteroni i mikronizuar 200 mg / ditë për 10-14 ditë / muaj lehtëson menstruacionet në pacientët me mitër. Induksioni pubertal në ato me identitet femëror që nuk kanë mitër zakonisht ndjek një model të dozave të estrogjenit të ngashëm me atë të vajzave me mitër. Sidoqoftë, në mungesë të mitrës, nuk kërkohet ndonjë progestinë. Disa gra janë duke provuar testosterone përvëç estrogjenit, megjithëse aktualisht nuk ka rezultate të provës klinike.

Për induksionin e pubertetit mashkullor, janë të disponueshme një larmi regjimesh. Injeksione të testosteronit esterit çdo 1-4 javë janë përdorur me sukses për dekada. Një regjim përfshin fillimin me 50 mg në muaj, shtimin e dozës çdo 6-12 muaj, dhe përfundimisht arritjen në 100 mg / javë ose 200 mg dy herë në muaj për dozën e plotë të të rriturve. Testosterone undekanoati mund të injektohet çdo 10-12 javë.

Pasi pacientët bëhen të pjekur, zgjedhja e hormoneve, doza dhe oraret duhet të përshtaten me nevojat e pacientit dhe të zgjidhen rezultatet afatgjata, duke përfshirë densitetin e kockave, shëndetin mendor, gjendjen metabolike, QoL dhe kënaqësia seksuale, si dhe interesimin për pjellorinë dhe potencialin për riprodhim të asistuar me teknika.

### Trajtimi kirurgjikal i Çrregullimeve të Zhvillimit të Seksit

Anomalitë gjenitale ndodhin 1 ne 4500 lindje. Diagnostikimi dhe trajtimi i tyre mbetet një nga sfidat më të mëdha ne kirurgjine pediatrike. Menaxhimi i këtyre çrregullimeve kërkon angazhimin e disa specialitetave si kirurgu pediatër, endokrinologu pediatër, neonatologu, pediatri i familjes, psikiatri pediatër si dhe Njësia për Mbrojtjen e Fëmijës e njësisë Administrative e vendbanimit të fëmijës.

Pas përparimeve në identifikimin e shkaqeve gjenetike dhe problemeve etike që kanë dalë në etiketimin e këtyre të sëmurëve, përfundimisht nga ESPE (European Society of Pediatric Endocrinology) është vendosur termi Crregullime të Zhvillimit të Seksit. Kjo është diagnoza e përgjithshme e cila përcakton situata të lindura ku zhvillimi gjenetik, gonadal, ose fenotipi anatominë atipik.

Çdo situatë nga ana tjetër ka një emërtim ku nënkuftohet lloji i saktë i anomalisë, që përcaktohet kur i semuri është diagnostikuar në mënyrë të hollësishme, pas analizave gjenetike, hormonale dhe ekzaminimeve të ndryshme.

Anomalitë e zhvillimit të seksit kërkojnë zbulimin dhe fillimin e menaxhimit të anomalive menjëherë pas lindjes. Në shumicën e rasteve, në kohën tonë, dyshimet për anomalitë ngrihen që në periudhën përpresa lindjes, ku ekzaminimi ekografik dhe analizat gjenetike mund të diagnostikojnë ose hedhin dyshime të forta të cilat pas lindjes bëjnë që të shpejtohet vlerësimi i plotë.

Menjëherë pas lindjes fillon menaxhimi klinik optimal i DSD-ve, i cili përfshin:

- Përcaktimi i gjinisë duhet të shmanget derisa të përfundojë vlerësimi i specialistëve;
- Që në fillim duhet të ketë një komunikim të hapur me vetë personin, prindërit apo kujdestarin ligjor, për të kuptuar dhe gjithashtu për të marrë pjesë në vendimin e trajtimit;
- Vlerësimi dhe menaxhimi duhet të kryhet në çdo rast nga grupei multidisiplinare;
- Deshira dhe shqetesimi i vetë individit si dhe privacia duhet të jetë konsiderata primare;
- Në rastet kur individi është i mitur mendimi i tij duhet perceptuar duke ju përshtatur moshës dhe duke gjetur mënyrën më efektive të komunikimit me të.

Mendimi i prindërve të fëmijës ose kujdestarit ligjor duhet të merret në konsideratë duke lejuar edhe pjesëmarrjen e psikologut dhe NJMF duhet të njoftohet kur ekipi multidisplinar konstaton që prindërit apo kujdestarët ligjorë të fëmijës nuk

veprojnë sipas udhëzimeve dhe rekomandimeve të specialistëve dhe vendosin në rrezik jetën dhe sigurinë e fëmijës.

### Vlerësimi klinik

Disa nga kriteret që sugjerojnë DSD janë:

- Ambiguiteti gjenital dhe i hapur ( p.sh., ekstrofi kloakale );
- Gjenitale femërore por me klitoris të zmadhuar, ngjitje posteriore labiale, ose një masë labiale/ing;
- Gjenitale mashkullore me teste të pazbritura bilaterale, mikropenis, hypospadi perineale, ose hypospadi më e lehtë por me teste të pazbritura bilaterale;
- Histori familjare me DSD e tillë si CAIS;
- Mospërputhje midis pamjes gjenitale me kariotipin prenatal.

Shumica e DSD-ve konstatohen në periudhën neonatale; prezantimet e mëvonshme përfshijnë rastet e padiagnostikuara si; hernie inguinale tek një vajzë; pubertet i vonuar ose inkomplet; virilizim tek një vajzë; amenorrhea primare; zhvillim gjiri tek një djalë; hematuri makro ciklike herë pas here tek një djalë.

### Përcaktimi i gjinisë në fëmijët e porsalindur

Faktorët që influencojnë në përcaktimin gjinor janë diagnoza e saktë, pamja gjenitale, opsonet kirurgjikale, nevoja për terapi zëvendësuese gjatë jetës, mundësia për fertilitet, këndvështrimi i familjes, dhe ndonjëherë rrethanat e lidhura me praktikat kulturore.

Më shumë se 90% të pacientëve 46XX me CAH dhe të gjithë pacientët 46XY me CAIS, të cilët përcaktohen si femra në periudhën infantile, identifikohej si femra.

Nga ana tjetër 60% e pacientëve me deficit te 5α-reductase (5αRD2) të përcaktohar si femra në periudhën infantile dhe që virilizohen në pubertet (dhe gjithë ata që përcaktohen si meshkuj), jetojnë si meshkuj.

## b) Trajtimi kirurgjikal

Kirurgu pediatër ka përgjegjësinë që të përcaktojë fazat e ndërhyrjeve kirurgjikale dhe sqarimin e prindërvë për nevojshmérinë e ndërhyrjeve, ose për mos domosdoshmérinë e ndërhyrjeve, nga mosha infantile deri në moshën adulte. Vetëm kirurgë me eksperiencë në DSD duhet të ndërmarrin këto procedura.

**Kirurgjia duhet konsideruar vetëm në rastet e virilizmit të rëndë (Prade III, IV, dhe V) dhe duhet të kryhet së bashku me riparimin e sinusit të prbashkët urogenital. Qëllimi kirurgjikal nuk është vetëm korrigjimi kozmetik i pamjes, por sidomos ruajtja e funksionit erektil dhe ruajtja e inervimit të klitorisit.**

Në kuadrin e ndërgjegjësimit për të drejtat e pacienteve, kirurgët duhet që të vendosin për të operuar në moshën e pubertetit gjithmonë kur ka mundësi që të pritet për përcaktimin e fenotipit seksual.

Gjithashtu në rastet e DSD-ve të shoqeruara me hypospadi, teknikat standarte që përdoren janë korrigjimi i chordisë, rikonstruksioni uretral si dhe përdorimi i testosteronit. Nëqoftëse përcaktimi i gjinisë varet nga këto procedura, në bashkëpunim me familjen këto procedura mund të këshillohen për t'u realizuar në moshën e rritur. Strukturat diskordante si utriculus ose mbetjet mulleriane nuk ka nevojë të hiqen, në rast simptomash mundet të largohen në moshën e rritur.

Në patientët me CAIS dhe PAIS të rritur si femra, testet duhen hequr për të parandaluar malinjizimin në moshën adulte. Mundësia e terapisë zëvendësuese me estrogen, lejon heqjen e hershme në kohën e vendosjes së diagnozës, duke u kujdesur në të njëjtën kohë për herniet shoqëruese si dhe problemet psikologjike nga prania e testeve dhe rrezikut të malinjizimit. Nëse prindërit duan të kenë një mundësi për të zgjedhur gjininë, vendimi i përcaktimit të seksit mund të shtyhet deri në adoleshencë, duke qenë që rasti më i hershëm për malinjizim në CAIS është në moshën 14 vjeç kur edhe kuptueshmëria e vetë fëmijës është më e pjekur për të marrë një mendim më të informuar.

Gonadet aplazike në patientët me MGD të rritur meshkuj duhen të hiqen në fmijërinë e hershme. Gjithashtu duhet bërë gonadektomi bilaterale në fëmijërinë e hershme tek femrat me disgenezi gonadale (gonade aplazike bilaterale) dhe me kromozonin Y. Në patientët me defekte të biosintezës androgenale të rritur si femra, gonadektomia duhet bërë përpara pubertetit.

Një test skrotal në patientët me disgenezi gonadale është në rrezik për malinjizim. Rekomandimet janë kryerja e biopsisë së testit në pubertet, për të kërkuar shenja për dëmtime premalinjizimi të tipit karcinoma in situ ose neoplazi e qelizave germinatice intratubulare të padiferencuara.

Hypogonadizmi është i zakonshëm në patientët me gonade disgenetike, me difekte në biosintezën e hormoneve seksuale, dhe me rezistencë ndaj androgjeneve. Koha e fillimit të pubertetit mund të ndryshojë, por kurdo që të jetë është momenti për fillimin e diskutimit dhe të vendosjes së një trajtimi afatgjatë me hormone.

Opsonet e trajtimit jane injeksioni intramuscular i testosteronit depo, testosterone nga goja, dhe injeksione testosteroni transdermale. Patientet me PAIS mund të kenë nevojë për doza suprafiziologjike testosteroni per të arritur efektin e dëshiruar.

Femrat me hypogonadizem kanë nevojë përshtesë estrogjeni për të nxitur ndryshimet pubertale dhe menstruale. Zakonisht shtohet një progestinë pas fillimit të menstruacioneve ose brenda 1 deri në 2 vjet pas marrjes së vazhdueshme të estrogjenit. Ka të dhëna që shtimi i progesteronit ka efekt permirësues në gratë pa uterus.

## Rezultatet kirurgjikale

Disa studime tregojnë rezultate të mira nga kirurgjia e hershme. Disa referojne probleme lidhur me ndjeshmérinë e ulur seksuale, humbje të indit klitorial dhe probleme kozmetike. Teknikat për vaginoplastikat kanë rrezik për formimin e skareve ne hyrje, duke vështirësuar kështu funksionin seksual dhe duke kërkuar modifikime të përsërituara derisa të mundet të kenë funksion të kënaqshëm. Kirurgjia për të krijuar një neovaginë mbart rrezikun e një neoplazie. Rreziqet për vaginoplastike janë të ndryshme për rastet me konfluencë të lartë dhe të ulet me uretren.

Rezultatet e meshkujve me virilizim të ulet varen nga shkalla e hypospadisë dhe sasia e indit erektile. Të dhënët nga studimet klinike mbi funksionin dhe cilësinë e jetës tek ato që janë përcaktuar si femra krahasuar me ata që janë përcaktuar si meshkuj janë shumë të ndryshme.

### **Rreziku i tumoreve gonadale**

Rreziku tumoral më i madh është gjetur në disgenezinë gonadale TSPY ( proteina specifike e testit Y e koduar ) dhe në PAIS me gonadet intra-abdominale, ndërsa rreziku më i ulët ( $<5\%$ ) është gjetur ne ovotestet dhe CAIS.

### **Faktorët kulturalë dhe socialë**

DSD-te mund të mbartin stigmatizim. Faktorët socialë dhe kulturore ashtu dhe efektet hormonale, influencojnë rolin gjinor në deficitet e 5-areduktazës.

Në disa shoqëri, infertiliteti përjashton martesen, e cila gjithashtu ndikon në mundësitetë për punësim dhe krijon varësi ekonomike. Pikepamjet fetare dhe filozofike mund të ndikojnë se si prindërit përgjigjen ndaj lindjes të një fëmije me këtë anomali.

### **Reduktimi i stigmës lidhur me kujdesin mjekësor**

Të rriturit me DSD raportojnë shpesh se në fëmijëri në mënyrë të paqëllimshme janë stigmatizuar brenda institucioneve mjekësore, ku ata trajtohen (62.97). Është e rëndësishme që ekipet multidisiplinare të shmangjan stigmatizimin e drejtpërdrejtë ose të tërthortë të pacientëve me DSD dhe familjet e tyre (2). Duhet të respektohen praktikat e mëposhtme:

- Përdorni gjuhë të folur dhe trupore që sinjalizon hapjen dhe pranimin e fëmijës dhe prindërve; jini të qetë, sigurues dhe të sinqertë (43).
- Përdorni gjuhën gjinore asnjanëse kur gjinia është e pasigurt, pra kurrë mos përdorni gjuhë përcaktuese si “ai” apo “ajo”. Në vend të tyre mund të përdoren fraza asnjanjëse si “foshnja juaj” ose “fëmija juaj” ose “vogëlushja juaj” (49,60).

- Inkurajoni lidhjen dhe dashurinë prind-fëmijë.
  - Bisedoni me anëtarët e ekipit dhe familjen për forcën e fëmijës dhe familjes (118), në mënyrë që sfidat e paraqitura nga DSD të mbahen në perspektivë.
  - Pacientit dhe familjes i siguroni mundësi herë pas here për të folur për shpresat dhe frikën e tyre (d.m.th, ofroni mbështetje proaktive).
  - Bisedoni me fëmijën sa ai ose ajo të jetë i aftë të kuptojë se për të cilin është folur; në këtë mënyrë pacientët nuk ndihen si objekte në dhomë.
  - Shmangni dërgimin e mesazhit se fëmija është një gjë e rrallë ose kriesë anormale duke zvogëluar në minimum numrin e profesionistëve të kujdesit shëndetësor që ndjekin fizikisht fëmijën dhe familjen (61).
  - Shmangni sa herë që të jetë e mundur ekzaminimet e përsëritura gjenitale, veçanërisht ato që përfshijnë matje.
  - Trajtoni tiparet atipike gjinore të fëmijës si të pranueshme për atë fëmijë (119).
  - Kufizoni fotografitë mjekësore (30) në atë që është absolutisht e nevojshme për kujdesin e pacientit dhe mos lejoni që fotografët të marrin të dhënët e pacientit; të rriturit me DSD raportojnë dëme të përjetshme nga gjetja e fotove të tyre nudo në tekstet mjekësore ose në internet, dhe nga pamundësia për të marrë kopje të fotografive që ata e dinë se duhet të ishin mbajtur në dosjet e tyre.
  - Sigurohuni që fëmija e di të vërtetën ndërsa ai ose ajo rritet; kjo do të parandalojë situata të dëmshme kur ai ose ajo mëson të vërtetën në një mënyrë konfuze dhe të papërshtatshme, për shembull, nga një rrëshqitje gjuhe ose shikim në të dhënët mjekësore (44).
  - Siguroni qasje në përkrahje dhe këshillim të barabartë (79).
- Profesionistët e kujdesit shëndetësor duhet të mbajnë në mend se familjet i shikojnë ata për udhëzime; ata duhet të monitorojnë fjalët, lëvizjet dhe veprimet e tyre me kujdes për të qenë të

sigurt se po e mbështesin plotësisht pacientin dhe familjen në përvojën e tyre unike. Inkurajimi i prindërve për të biseduar me të tjerët, që nga fillimi, do të parandalojë mbylljen dhe rritjen e turpit në familje. Për shembull, familjet që kanë kaluar ndryshime gjinore sugjerojnë që përvojat e tyre janë bërë më të lehta, duke i lënë familjen dhe miqtë e besuar të dinë që herët për DSDs e fëmijës së tyre.

**A është djalë apo vajzë? Ballafaqimi me familjen -** Një plan i duhur terapeutik mund të zhvillohet vetëm me pjesëmarrjen e plotë të prindërve ose të kujdestarit ligjor pas një vlerësimi të kujdeshëm dhe të plotë nga një ekip me përvojë endokrinologësh, gjenetistësh, kirurgësh dhe psikologësh, të ndihmuar nga individë të aftë për të ofruar mbështetje psikosociale të sofistikuar. Periudha e pasigurisë para se të vendoset një diagnozë specifike është një kohë veçanërisht sfiduese për prindërit. Në format më të rralla të DSD-ve që shfaqen me organe gjenitale atipike, ky mund të jetë një proces i zgjatur për shkak të hapave të shumtë diagnostikues që kërkohen, dhe për shkak se ka më pak informacion në dispozicion për këto diagnoza për të parashikuar me besueshmëri rezultatet. Edhe me një edukim dhe mbështetje optimale, prindërit dhe familja mund të pësojnë stres të konsiderueshëm dhe vështirësi në përshtatjen e diagnozës para se të jenë në gjendje të marrin vendime të menduara dhe të informuara në lidhje me menaxhimin.

Në këto diskutime, theksi duhet të jetë në ndihmën e prindërve për të kuptuar që pamja gjenitale atipike, edhe pse jo e zakonshme, është biologjikisht e kuptueshme (në pjesën dërrmuese të patientëve). Organet gjenitale mund t'u përshkruhen prindërve si "të pa formuara plotësisht" ose "të zhvilluara me shumë". Është e dobishme për të përmbledhur embrionologjinë e zhvillimit gjenital, duke përfshirë praninë e organeve gjenitale të papërcaktuara në fazat e hershme të zhvillimit të fetusit, i ndjekur nga maturimi i mëvonshëm drejt organit gjenital tipik mashkull ose femër. Ky diskutim duhet të përshtatet me sfondin arsimor dhe gjendjen emocionale të familjes, po ashtu duhet të identifikohen dhe adresohen nevojat e veçanta të shkaktuara nga gjendja ekonomiko-sociale, sfondi kulturor ose fetar i familjes.

Familjeve duhet t'i sugjerohet që ata të shtyjnë marjen e vendimeve për të pëershkruar seksin e foshnjës, derisa të dihet më shumë informacion mbi shkakun e ndryshimit në zhvillim, pasi disa DSD-të shoqërohen me identitet gjinor mjaft të parashikueshëm, ndërsa të tjera kanë më pak rezultate të parashikueshme të identitetit gjinor. Në mënyrë të ngjashme, çertifikata e lindjes nuk duhet të plotësohet derisa të përcaktohet diagnoza dhe seksi i planifikuar i rritjes (përcaktimi gjinor). Nëse diagnoza është e qartë (p.sh. virilizimi në një foshnje XX me deficit të 21 hidrosilazës), atëherë familja mund të njoftojë me qetësi seksin. Kur diagnoza do të vonohet disa ditë ose muaj derisa të përfundojnë ekzaminimet diagnostike, familjes duhet t'i ofrohet këshillim dhe mbështetje për të qenë në gjendje të shtyjë njoftimin e lindjes për seksin e foshnjës.

Familjet e fëmijëve me organe gjenitale atipike shpesh dëshirojnë të diskutojnë çështje të funksionit riprodhues afatgjatë dhe të seksualitetit në fillim të vlerësimit. Këto çështje duhet të diskutohen në mënyrë të sinqertë dhe të hapur; diskutimi duhet të lehtësohet nga anëtarët e duhur të ekipit të kujdesit shëndetësor rezultatet duke patur parasysh diagnozën specifike.

### Të thuhet e vërteta

Thënia e të vërtetës patientëve në lidhje me historitë dhe kushtet e tyre mjekësore siguron një marrëdhënie të besueshme mjek-patient, sinjalizon hapjen (e kundërtë e turpit), zvogëlon ndjenjën e stigmës dhe u mundëson patientëve të kuptojnë shëndetin dhe cilësinë e jetës nga bashkëpunimi me kujdesin mjekësor. Shpjegimet duhet të drejtohen me nivelin e zhvillimit të fëmijës dhe pyetjeve që bëhen. Zbulimi i plotë i të dhënave mjekësore duhet të ndodhë zakonisht më vonë, sugjerohet duke filluar nga mosha 10 vjeç, në bashkëpunim me prindërit apo kujdestarin dhe anëtarët e grupit multidisiplinar ku psikologu duhet te jetë i pranishëm domosdoshmërisht. Kur një patient shkon të marrë regjistrimet apo të dhënët e tij / saj në moshën 18 vjeç, ai ose ajo nuk duhet të gjejë papritshmëri.

### Kush është e vërteta?

Ti thuash patientëve dhe prindërve të vërtetën nuk do të thotë thjesht të shmangësh gjenjeshtrat

por, gjithashtu do të thotë të mos ndalosh informacione thelbësore si për kariotipin, diagnozën dhe faktet thelbësore të një historie mjekësore. Kur klinicistët përpilen të 'mbrojnë' pacientët përmes eufemizmit ose duke mbajtur informacione, ata pa dashje mund të dëmtojnë pacientin dhe marrëdhëniën mjek-pacient (44). Disa pacientë kanë qenë përgjithmonë të izoluar nga profesionistët e kujdesit shëndetësor dhe të acaruar emocionalisht nga këto lloj përvojash. Prindërit të cilët dëshirojnë që ofruesit të mos ndajnë informacionin me fëmijët e tyre mund të kenë nevojë për mbështetje për shqetësimet e tyre. Ata gjithashtu duhet të këshillohen që sapo fëmijët të mbushin 18 vjeç, ata do të kenë të drejtë për të dhënat e tyre të plota mjekësore, dhe se, edhe para kësaj moshe, fëmijët kanë mënyra për të marrë vesh sekretet dhe gjenjeshtarat e familjes.

### Rëndësia e mirëqënieve seksuale

Edhe pse shpesh i bën të rriturit jo komod të mendojnë për jetën e ardhshme seksuale të fëmijëve, është shumë e rëndësishme që t'i kushtohet vëmendje sigurimit që pacientët me DSD të rriten të ndjehen të shëndetshëm seksualisht, mendërisht dhe fizikisht. Në të kaluarën, shumë vëmendje i është kushtuar pamjes së organeve gjenitale dhe identitetit gjinor në kurriz të shëndetit seksual të pacientit (26,120-121). Shëndeti seksual është thelbësor për mirëqenien e të gjithë adultëve; është thelbësore për krijimin e marrëdhënieve intime afatshkurtra dhe afatgjata dhe lidhjen e çifteve, por edhe më përgjithësisht për krijimin e një sensi pozitiv të vetes (122).

Pacientët raportojnë se janë gjenjer ose mashtruar nga profesionistët e kujdesit shëndetësor për operacionet në gjenitale (që rezultojnë me cikatrice), gonadektomitë, hormonet ekzogjene, dhe se ekzaminimet e përsëritura gjenitale kanë ndikuar në disfunkcionimin seksual dhe efektet kaskadë që vijnë nga disfunkcionimi seksual (veçanërisht vështirësitë në krijimin dhe mbajtjen e partneriteteve). Klinicistët duhet të përdorin teknikat e përmendura më lart (përfshirë veprimet e krijuara për të ulur stigmën dhe për të maksimizuar vendimmarrjen e pacientëve) për të zvogëluar kërcënimet për mirëqenien seksuale të pacientëve.

### Shkrime për të biseduar me prindërit

Më poshtë po japim disa shembuj të pyetjeve që bëhen zakonisht nga prindërit të cilët kohët e fundit janë ndërgjegjësuar për DSD-në e fëmijës së tyre, dhe përgjigjet që klinicistët mund të japid.

### Pyetje: Është fëmija im djalë apo vajzë?

**Përgjigje:** Pyetja juaj është shumë e rëndësishme. Ne dëshirojmë që t'ju themi që këtë minutë, por vërtet nuk mund të themi akoma dhe do të kemi më shumë informacione pasi të bëjmë disa ekzaminime. Është e vështirë për prindërit të presin për rezultatet e ekzaminimeve, kështu që ne do të përpinqemi t'ju informojmë çdo ditë, dhe ju mund të telefononi [jepni emrin e personit të kontaktit] në çdo kohë. Edhe pse foshnja juaj ka një gjendje që ju ndoshta nuk keni dëgjuar shumë, nuk është aq e pazakontë. Ne e kemi hasur këtë edhe më parë dhe do t'ju ndihmojmë gjatë kësaj kohe konfuzioni. Sapo të përfundojnë ekzaminimet, do të kemi mundësi të bisedojmë me ju për gjininë në të cilën ka më shumë kuptim të rritni fëmijën tuaj, dhe ne do t'ju japim shumë më shumë informacion, gjithashtu, pavarësisht se dihet shumë për këto ndryshime dhe ne po mësojmë më shumë çdo ditë. Ne duam t'ju sigurojmë se përqendrimi ynë është të mbështesim ju dhe fëmijën tuaj në këtë kohë pasigurie.

### Pyetje: Çfarë ndodh po të caktoni seks të gabuar?

**Përgjigje:** Pasi të kemi të gjithë informacionin që po mbledhim, ne do të flasim me ju më saktësisht për zgjedhjen e një përcaktimi gjinor. Ne ju sugjerojmë të zgjidhni përcaktimin gjinor që fëmija juaj ka të ngjarë të vetëidentifikohet kur të rritet. Ne nuk mund të garantojmë se do të jetë ai përcaktim por nëse fëmija juaj rritet dhe si fëmijë ose adolescent vendos që gjinia që mund t'i caktohet që tani nuk është më e përshtatshme për të, ne jemi në gjendje ta ndihmojmë fëmijën tuaj dhe të gjithë ju, të përshtateni me këtë (37).

Ajo që na kanë thënë familjet e tjera është se është e rëndësishme të respektoni identitetin gjinor që shpreh fëmija juaj. Është shumë e vështirë të jetosh duke u parë si vajzë nëse je djalë, ose anasjelltas. Ne këtu në spital do të mbajmë kontakte me ju; ne do t'ju ofrojmë kujdes për aq kohë sa keni

nevojë për ne. Në rast të pamundur që fëmija juaj dëshiron të ndryshojë gjininë, ne të gjithë do të punojmë së bashku për t'ju ndihmuar juve dhe fëmijën tuaj të bëni tranzicionin gjinor. Mos harroni, ne kemi këshillues bashkëmoshatarësh, prindër të tjerë dhe të rritur me përvoja të ngashme me të cilat mund të bisedoni. Këta janë njerëz që kanë qenë në të njëjtën rrugë si ju. Ne nuk po themi që është e lehtë, por ndonjëherë ndodh dhe prindërit na thonë se me këshillim, mbështetje dhe bisedë me prindërit e tjerë dhe fëmijët e tyre, të gjithë e kanë më të lehtë. Fëmija juaj do të jetë gjithmonë fëmija juaj. Gjinia nuk ka rëndësi. Është më e rendësishme që fëmija të jetë fizikisht i shëndetshëm. Më thoni, cilat janë mendimet tuaja tanë për gjininë e fëmijës tuaj? (Mos harroni se ndjenjat e prindërvë për identitetin gjinor të një fëmije janë një faktor thelbësor në caktimin gjinor. Prindërit do të jenë ata që do të jetojnë me caktimin gjinor dhe kështu do të kontribuojnë në mënyrë aktive në përvojën e fëmijës për zhvillimin e gjinisë.)

#### **Pyetje: Mund të realizoni ndërhyrje kirurgjikale që gjenitalet e fëmijës tim të duken dhe funksionojnë në mënyrë normale?**

**Përgjigje:** Nëse fëmija juaj kërkon operacion për çështje të shëndetit fizik, sigurisht që do t'ju rekomandojmë dhe sigurojmë atë operacion. Përndryshe ne do të rekomandojmë vonimin e operacioneve gjenitale deri sa fëmija juaj është mjaftueshëm i rritur për të marrë pjesë në një vendim të tillë. Trajtimet kirurgjikale mbartin rreziqe specifike dhe rezultatet afatgjata të operacioneve gjenitale të sotme tek fëmijët nuk janë të mirëstudiuara. Të presësh për të marrë vendime rreth operacionit ka shumë përfitime të mundshme dhe pak disavantazhe. Disa shembuj të përfitimeve janë se shëndeti i fëmijës suaj nuk do të preket dhe përfitimi i drejtpërdrejtë i operacionit mund të kuptohet më mirë kur ai ose ajo të jetë më i rritur. Nga ana tjeter, rreziqet në çdo rrethanë kur kryhet operacioni nuk duhet të nënvylerësohen. Bërja e operacionit mund të jetë gjithashtu stresuese dhe traumatike. Kur të bëhet operacioni, është e rendësishme që pacienti ka një mundësi të kuptojë sa më mirë aftësinë e tij/saj për atë që mund dhe nuk mund të realizohet. Kjo mund të jetë edhe më e rendësishme kur përfitimi i operacionit është individual dhe që lidhet me pamjen.

#### **Pyetje: A do të bëhet fëmija im gay?**

**Përgjigje:** Shumë prindër pyesin veten për këtë. Në të vërtetë nuk ka asnjë mënyrë për të parashikuar orientimin seksual të çdo fëmije, dhe foshnja juaj nuk është ndryshe. Ajo që ne dimë është se fëmija juaj do të jetë gjithmonë fëmija juaj, dhe se ky fëmijë është shumë i dashur. Gjëja më e rëndësishme që ju mund të bëni është të kujdeseni për veten tuaj dhe t'i ofroni këtij fëmije dashuri dhe ndershmëri, dhe të keni besim se 'ai' ose 'ajo' do të jetë i mbare (39).

#### **Bisedë rreth homoseksualitetit**

Të dhënat historike sugjerojnë që klinicistët që trajtojnë pacientë me DSDs ndonjëherë janë të motivuar nga një dëshirë për të shmangur shfaqjen e homoseksualizmit në ata pacientë. Prindërit nganjëherë e ndajnë atë motivim. Është e kuptueshme që në epokën e ligjeve kundër mardhënieve seksuale anormale dhe forcave polikore që zbatonin ligje kundër prostitucionit, mjekët dhe prindërit ishin të shqetësuar për mirëqenien e pacientëve që dukeshin se ishin homoseksualë. Sot, specialistët që trajtojnë DSD-të në përgjithësi pajtohen që orientimi seksual i një pacienti nuk duhet të jetë matje e suksesit klinik. Të qenit homoseksual, lezbiq apo biseksual është një rezultat më pak i zakonshëm por, megjithatë i shëndetshëm. Kjo do të thotë, se klinicistët dhe prindërit duhet të mbajnë në konsideratë se pacientët (sidomos fëmijët) nuk duhet të ndjehen dyfish fajtorë ose të turpëruar nëse kanë lindur me një DSD dhe janë homoseksualë, lezbiq ose biseksualë. Jashtë këtij faji ose turpi, ata mund të japid miratimin për terapi që ata në të vërtetë nuk i dëshirojnë ose nuk kanë nevojë. Pasja e një psikologu, psikiatri ose punonjësi social mund të ndihmojë në zhvillimin e një raporti të mirë me pacientin.

#### **Vlerësimi i mëtejshëm**

Pas stabilizimit fillestar, foshnjat me DSD duhet të vlerësohen plotësisht për të vendosur një diagozë të saktë sepse ky informacion do të jetë një udhëzues i rëndësishëm për menaxhimin. Tipet e DSD-ve dhe hapat në vlerësim diskutohen në detaje veçmas. Foshnja duhet të vlerësohet edhe për anomalitë e tjera jogjenitale që mund të sugjerojnë një formë sindromike të DSD. Nëse

nuk është e mundur transferimi i foshnjës në një qendër DSD për vlerësim, duhet të kerkohet konsultim me një ekip të DSD për të ndihmuar në organizimin dhe lehtësimin e menaxhimit.

## 12. PËRCAKTIMI GJINOR DHE KIRURGJIA

Zhvillimi i identitetit gjinor është rezultat i një bashkëveprimi kompleks midis gjeneve dhe mjedisit (22,48,66-70). Është e pamundur të parashikohet me besim të plotë se çfarë gjinie do çdo fëmijë që të identifikohet përfundimisht (8.71). Si të gjithë fëmijët e tjerë, edhe fëmijëve me DSD u jepet një caktim fillestar gjinor si djalë ose vajzë. Por anëtarët e ekpit duhet tëjenë të vetëdijshëm - dhe t'i këshillojnë prindërit në lidhje me këtë rast - që fëmijët me DSD të caktuar kanë më shumë të ngjarë se popullata e përgjithshme të mendojnë se caktimi gjinor që u është dhënë atyre gjatë lindjes ishte i pasaktë (72-76). Caktimi i gjinisë është një proces shoqëror dhe juridik që nuk kërkon ndërhyrje mjekësore ose kirurgjike.

Roli i profesionistëve të kujdesit shëndetësor në caktimin fillestar gjinor është që të ndihmojnë në interpretimin e rezultateve të ekzaminimeve në lidhje me etiologjinë dhe prognozën e DSD së fëmijës dhe në lidhje me statusin e anatomsë dhe fiziologjisë së fëmijës (p.sh., prodhimi i hormoneve, receptorët e hormoneve, anatomia), në mënyrë që të informojë vendimin e prindërve për caktimin gjinor.

Kështu, caktimi fillestar i gjinisë (djalë ose vajzë) bëhet nga prindërit pasi prindërit tëjenë informuar plotësisht në lidhje me rezultatet e testeve dhe atë që dihet për zhvillimin e identitetit gjinor në pacientët me patologji të ngjashme.

Gjatë gjithë ofrimit të shërbimeve për familjen, është e rëndësishme që ekipi të jetë mbështetës i anatomsë atipike dhe sjelljes tek fëmijët me DSD, dhe që ata modelojnë këtë pranim për anëtarët e familjes. Kujtoni se një nga parimet e kujdesit të përqendruar tek pacientët për pacientët me DSD është ajo që është normale për një pacient mund të mos jetë ajo që llogaritet si normale për pacientët e tjerë. Për shembull, sjellja gjinore atipike nuk është një arsyé për të inkurajuar ri-caktimin gjinor në mungesë të dëshirës së pacientit për ri-caktimin gjinor. Fleksibiliteti është thelbësor për t'i bërë pacientët dhe prindërit të ndjehen të

vlerësuar dhe të pranuar; d.m.th., është kyç në uljen e sensit të stigmës. Prindërit nuk duhet të fajesohen kur fëmijët shprehin sjellje jotipike për caktimin e tyre gjinor. Ata duhet të mbështeten në njohjen se çdo fëmijë është unik dhe i dashur në të drejtën e tij/saj.

### Përparimi dhe pasqyrimi i mirëqenies psiko-sociale dhe psiko-seksuale

Aspektet psikologjike të DSD-ve ose janë konceptuar ngushtë si kerkimi i gjinisë së trurit (43) ose si një 'koncept gjithëpërfshirës' që përfshin cdo koncept të gjerë social ose psikologjik (44). 'Kujdesi psikosocial i ofruar nga stafi i shëndetit mendor me eksperiencë në DSD duhet të jetë pjesë integrale e menaxhimit për të promovuar përshtatjen pozitive.

Aktualisht, mirëqenia përcaktohet si shkallë pikëzimi e cilësisë të jetës (QoL). Çdo lidhje rastësore midis një diagnoze dhe një matje të vetme psikometrike është e gabuar (47), pasi efektet e një diagnoze për mirëqenien varen nga shumë faktorë të brëndshëm dhe të jashtëm përgjatë kohës, përfshirë shëndetin fizik, moshën, vlerat sociale dhe aksesi në burimet si puna, arsimi, marrëdhëniet mbështetëse dhe përvojat e kujdesit shëndetësor.

Nga pikëpamja psikologjike kerkimet tek të rriturit, duke përdorur metoda të shumta megjithë ndërhyrjet mjekësore, shpesh kanë evidentuar vështirësi specifike, të tilla si pakënaqësia ndaj gjinisë binare (48), pakënaqësia me terminologjinë DSD (49), frika nga zhvlerësimi (50), imazhi negativ i trupit (51), izolimi social (52), mosrespektimi i marrëdhënieve (53), preokupimi me marrëdhënie heteroseksuale, vështirësítë funksionale seksuale (54), pengesat për komunikim me të tjerë dhe përjetimi i operacionit normalizues si dilematik (56). Këto studime kanë nxjerrë në pah përvojat e dukshme dhe faktorë të shumtë lehtësues që ndikojnë në rezultatin afatgjatë.

Mendohet që ndryshimet e trupit të lidhura me DSD-të mund të dëmtojnë mirëqenien. Numri i madh i operacioneve normalizuese e bën të pamundur ndarjen e ndikimit psiko-social të ndryshimeve të trupit dhe menaxhimit kirurgjikal. Në disa grupe, pakënaqësia e adultëve për operacionin e tyre të hershëm është e lartë (57), ndërsa të

tjerët raportojnë rezultate afatgjata më pozitive (58,59). Ndërgjegjësimi prindëror për opsonet e menaxhimit dhe pasojat e vendimmarres për shkak të informacionit jo të përshtatshëm janë tema të rëndësishme (60).

### 13. MBËSHTETJA PSIKO-SOCIALE

Në të kaluarën, shumë DSD-të njiheshin si sfida psiko-sociale, por nuk adresoheshin me burime profesionale psiko-sociale. Megjithëse shumë familje do të përshtaten mirë pa mbështetje të madhe psiko-sociale profesionale, veçanërisht nëse u jepet mesazhi nga pediatrët e tyre se fëmija i tyre është i pranueshëm dhe i dashur, ata që kanë nevojë për to duhet t'u ofrohet qasje dhe inkurajim për të përdorur ato burime. Mbështetja e bashkëmoshatarëve, si formale (në kushte klinike) ashtu edhe joformale (përmes lidhjeve personale), shpesh siguron më pak ose aspak kosto të kujdesit për pacientët dhe prindërit (34,62,78-79). Sistemi multidisiplinar i ekipit mund të sigurojë në pjesën më të madhe të familjeve të prekura të nevojshme për ndihmë të mirë, mbështetje lokale të bashkëmoshatarëve. Mbështetja e bashkëmoshatarëve mund të ofrohet edhe përmes grupeve të internetit dhe përmes ofrimit të numrave të telefonit nga familja në familje (me lejen e tyre). Në të njëjtën kohë, anëtarët e ekipit do të jenë në gjendje t'i ndihmojnë familjet të kenë më shumë mbështetje zyrtare të shëndetit mendor kur të jetë e nevojshme.

#### Të bisedosh rreth turpit

Kur largohen nga klinika, pacientët dhe familjet shpesh hasin në mesazhe direkte ose indirekte se duhet të kenë turp për veten e tyre sepse fëmija ka një DSD.

Profesionistët e kujdesit shëndetësor mund të ndihmojnë familjet duke ju siguruar rregullisht mundësi për të folur për turpin. Një punonjës social që ndihmon familjet me anomali të lindjes shkruan: “është e rëndësishme të shmangni përshtypjen se të gjitha reagimet negative mund të ndalen disi me kirurgjinë ose kujdesin mjekësor tjetër. Turpi mund të trajtohet më së miri kur flasim për të. Ideja është që të flasim me zë të lartë dhe drejtpërdrejt”.

#### Informacion dhe vendimarrje në lidhje me caktimin mashkull ose femër

Historikisht, profesionistët e shëndetit - kryesisht mjekët - nuk komunikojnë hapur dhe plotësisht me pacientët dhe familjet në lidhje me DSD-të e tyre, pjesërisht për shkak të besimit se do të ishte e vështirësi për të pranuar një zbulim të plotë. Pa informacion të plotë, prindërit dhe ndoshta personi i prekur do të kishin një njojje jo të përshtatshme për DSD-të dhe diagnostiken e tyre specifike. Tani, është e qartë se komunikimet e hapura dhe të plota janë të detyrueshme kur ka paqartësi në marrjen e vendimeve. Edukimi dhe mbështetja psikologjike në lidhje me ndikimin janë të nevojshme për secilin individ për të kupuar gjendjen, lidhjen me komunitetin e tij dhe krijimin e marrëdhënieve.

Mungesa etëdhënave përrrezultatet dhe preferencat e ndryshme e bëjnë të vështirë përcaktimin nëse dhe kur duhet të kryhet operacioni gonadal apo gjenital. Marrja e vendimeve të përbashkëta është e nevojshme dhe mund të shihet si ‘thelbi i kujdesit të përqendruar tek pacienti’ (89), duke ndërthurur njojuri të ekspertëve të kujdesit shëndetësor dhe të drejtën e një pacienti ose zëvendësuesi për të marrë vendime plotësisht të informuara. Kjo përfshin një proces arsimimi, ndarje të rreziqeve/përfitimeve, artikulimin e paqartësive në kujdesin dhe rezultatet e DSD-së dhe sigurimin e kohës kur pacienti dhe familja të analizojnë rreziqet dhe përfitimet e secilit opsion. Qëllimi i të gjithë aktorëve të përfshirë duhet të jetë individualizimi dhe përparësia e secilit pacient.

Ndihma për vendime dhe mjetet mbështetëse (DAST) mund të përmirësojnë cilësinë e vendimit duke rritur njojuritë dhe mirëkuptimin, duke promovuar besimin në vendimet e marra dhe duke zvogëluar keqardhjen për këto vendime. Aktualisht është duke u zhvilluar një DAST i bazuar në internet për prindërit e të porsalindurve ose fëmijëve të vegjël me DSD (91).

Përpjekjet e vazhdueshme për komunikim efektiv përfshijnë gjithashtu shikimin e DSD-ve si të ngjashme në disa aspekte me situata të tjera të ndërlikuara të kujdesit, duke lejuar kështu përfshirjen e mësimave të nxjerra nga kërkimi dhe përpjekjet e vazhdueshme për të përmirësuar punën bashkëpunuese midis studiuesve, klinikëve dhe grupeve të avokimit.

Ashtu si me patologjitet e tjera kronike të diagnostikuara gjatë viteve të fëmijërisë, kalimi i individëve me DSD në kujdesin e të rriturve nuk është ideal. Me përjashtime të kufizuara, personat me DSD nuk mund të pësojnë, në periudhë afatshkurtër, pasoja negative nga respektimi i trajtimit të dobët ose shmangies së ofruesve. Sidoqoftë, një shmangie e tillë e vë personin në rrezik për ndërlikime afatgjata siç janë osteoporiza, malinjiteti gonadal dhe përshtatja e dobët psiko-sociale dhe psiko-seksuale. Sfidat e tjera për adoleshentët dhe të rriturit e rinj me DSD përfshijnë ankthin në lidhje me marrëdhëniet

romantike dhe seksuale për shkak të një anatomie gjenitale atipike, funksionin ose infertilitetin dhe frika nga stigmatizimi. Megjithëse adoleshentët mund të jenë të fjalëpak për sa i përket kontaktit të tyre me organizatat mbështetëse të pacientëve, përfitimet e mundshme të komunikimit me të tjerët, që kanë përvojë të përbashkët, duhet të rivendosen nëse fillimisht refuzohen (16). Udhëzimi për përgatitjen e adoleshentëve dhe të rriturve të rinj me patologji kronike për kalimin në kujdesin adult, në përgjithësi (94) dhe posaçërisht në DSD (95), është në dispozicion.

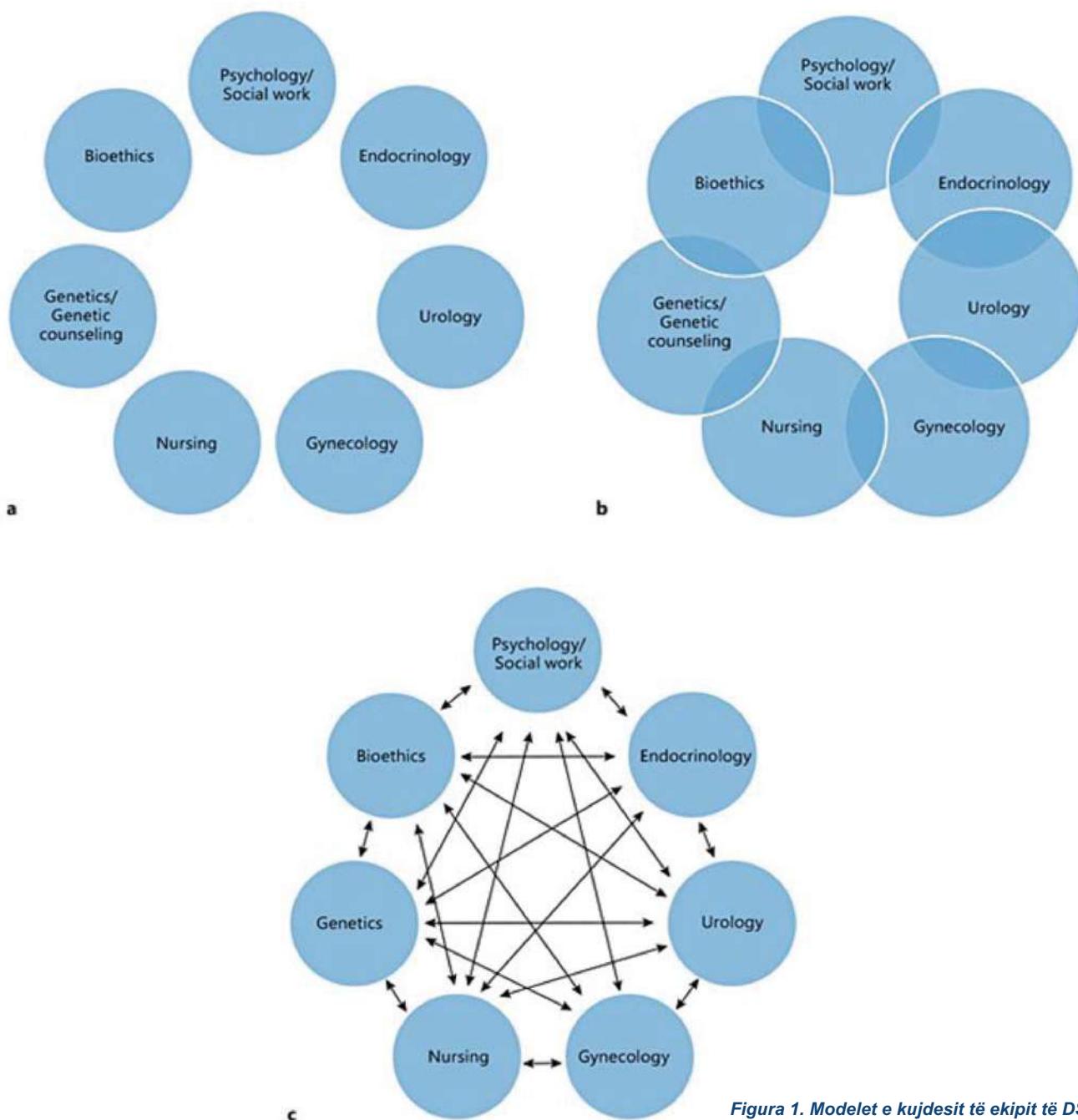


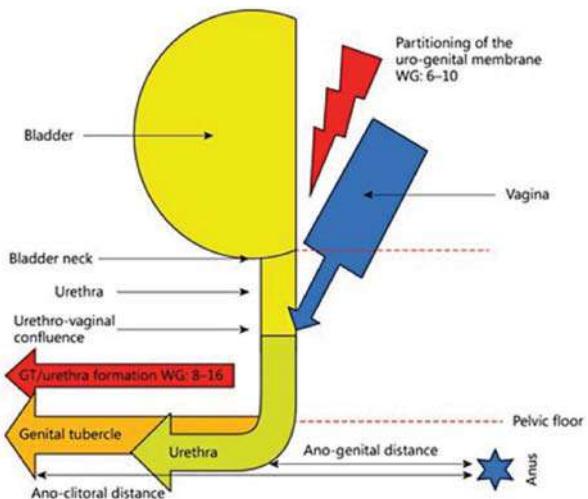
Figura 1. Modelet e kujdesit të ekspit të DSD

**Figura 1.** Modelet e kujdesit të ekipit të DSD: a) një kontribut i pavarur njëkohësisht i anëtarëve të ekipit nga dy ose më shumë disiplina; b) anëtarët e ekipit punojnë së bashku, secili nga një perspektivë specifike e disiplinës, me pranimin që elementët e njojurive dhe aftësive janë të përbashkëta për të zgjidhur një problem të përbashkët; c) një qasje ndërdisiplinore sintetizon konceptet specifike të disiplinës, duke krijuar modele të reja për të zgjidhur një problem të përbashkët me të gjitha disiplinat që janë bashkërisht përgjegjëse për çdo qëllim klinik.

Pasqyrim i vendimeve në lidhje me seksin e rritjes. Në përputhje me të dhënat që zoterojmë, udhëzimet e dhëna familjeve për seksin e rritjes duhet të bazohen në një masë të madhe në identitetin gjinor adult më të mundshëm dhe potencialin përfundimtar psiko-seksual dhe psiko-social adult, siç përshkruhet në tabelën (tabela 2). Faktoret që duhet të merren parasysh në këtë vendim përfshijnë diagnozën specifike të DSD, shkallën e virilizimit si tregues të ekspozimit prenatal ndaj androgjenit, potencialin përfundimtar sekual dhe fertilitet në moshën e rritur, identitetin e mundshëm gjinor (për ato çrrregullime ku kjo është vërtetuar në studimet afatgjata) dhe sfondin socio-kulturor të familjes dhe pritshmëritë. Ekspozimi prenatal ndaj androgjenit mund të jetë veçanërisht një përcaktues i rëndësishëm i identitetit gjinor (93). Të gjithë këta faktorë duhet të vlerësohen te çdo pacient, pavarësisht nga tipi i DSD. Në fund të fundit, fëmijët me ndryshime/diferenca në zhvillimin e seksit do të përcaktojnë identitetin e tyre gjinor me kalimin e kohës. Kjo mbështet qasjen e vështimit dhe pritjes përfundimtarin e organeve gjenitale kur diagnoza është e pasigurt dhe të dhënat e rezultatit nuk janë të disponueshme. Për disa DSD (p.sh. hiperplazia kongjenitale kongjenitale [CAH] në një individ 46, XX), identiteti gjinor është i parashikueshëm në mënyrë të arsyeshme dhe rezultati psiko-social është përgjithësisht pozitiv. Në këtë rast, informacioni mund t'i komunikohet familjes me vetëbesim dhe vendimet përfundimtarët e rritjes janë të lehta. Sidoqoftë, është e rëndësishme të theksohet se në një pakicë pacientësh CAH 46, XX është raportuar disfori gjinore, veçanërisht në ata me virilizim të rëndë dhe/oze ata në të cilët diagnoza është vonuar. Në të kundërt, përfundimet me një nga format më pak të zakonshme të DSD 46, XY, identiteti gjinor adult është i ndryshueshëm dhe

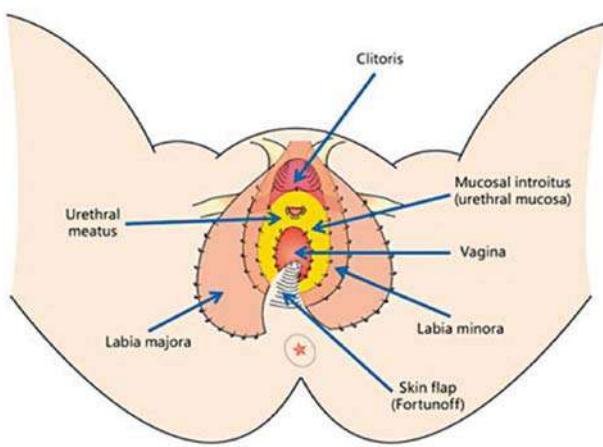
i vështirë përfundimtar. Në këto raste, ne diskutojmë konceptin e identitetit gjinor në zhvillim, i cili pranon se identiteti gjinor i së ardhmes nuk është plotësisht i parashikueshëm gjatë lindjes dhe mund të evoluojë me rritjen e fëmijës. Ne shpjegojmë se “ne thjesht nuk e dimë ende”, dhe inkurajojmë prindërit ose kujdestarët që të marrin një rol mbështetës në përcaktimin e seksit, por të mbeten mjaft fleksibel përfundimtarët e lejuar që fëmija të shfaqë identitetin e tij gjinor ndërsa maturohet.

**Figura 2.** Anatomia e organeve gjenitale CAH që tregon 3 kriteret kryesore përfundimtarët e shkallës e virilizimit: (1) distanca midis bashkimit uretro-vaginal dhe sipërfaqes perineale; (2) gjatësia e tuberkulës gjenitale dhe disponueshmëria e indeve uretrale përfundimtarët e ripërtërirë introitusin vaginal, dhe (3) shkrirjen e palosjeve gjenitale të matura me raportin distanca ano-gjenitale në distancën ano-klitorale. EG = Java e gestacionit; GT = tuberkulë gjenital.



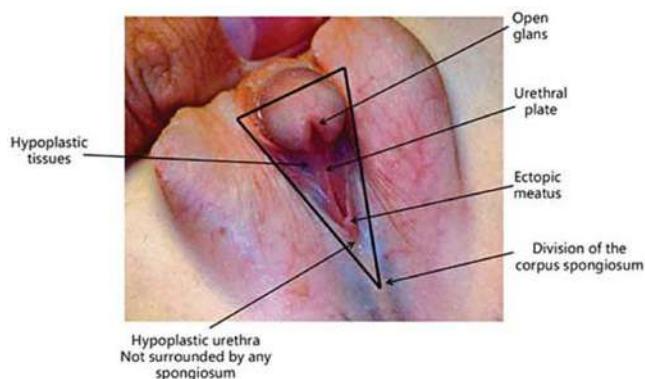
**Figura 2. Anatomia e organeve gjenitale CAH**

**Figura 3.** Anatomia e organeve gjenitale CAH pas riparimit kirurgjikal që tregon lidhjen e vaginës me perineum, introitusin mukozal, tuberkulën gjenitale të zvogëluar dhe labitë e modës.



**Figura 3. Anatomia e organeve gjenitale CAH**

**Figura 4.** Aspekti Ventral i tuberkulës gjenitale hypospadiake që tregon defektin trekëndësh ventral, të formuar nga ndarja proksimale e korpusit spongios. Indet e vendosura në këtë trekëndësh janë hipoplastikë dhe shpjegojnë lakinin ventral të tuberkulës gjenitale.



**Figura 4. Aspekti Ventral i tuberkulës gjenitale hypospadiake**

### Koha e kirurgjisë

Operacionet janë rrallë të nevojshme në periudhën neonatale. Natyrish, operacionet e kryera gjatë një kërcënimi të menjëhershëm për shëndetin e pacientit duhet të planifikohen sa më shpejt që mundet, dhe t'ju shpjegohet prindërve dhe fëmijëve nëse ka një moshë të përshtatshme. Shembujt përfshijnë operacione për kriimin e hapjes urinare aty ku nuk ekziston në një të porsalindur, ose për të hequr indin malinj. Ndonjëherë ofrohen operacione gjenetike kozmetike për të lehtësuar shqetësimin e prindërve, por shqetësimet e prindërve në vend të kësaj, duhet të adresohet direkt përmes mbështetjes së personelit dhe kompetentëve të kujdesit të shëndetit mendor. Duke siguruar këtë kujdes për prindër, ekipet tregojnë respekt për prindër për fëmijët e tyre

(38,81). Një kombinim i sigurimit dhe edukimit do të ndihmojë për të zvogëluar reagimet e hershme negative të familjes ndaj gjendjes, duke i lejuar ata të diskutojnë me ndershmëri shqetësimet dhe pyjet e tyre. Përvjetorit nga ndërhyrjet kirurgjikale demonstrojnë:

1. Nga të dhënat e deritanishme nga burime të ndryshme një numër i konsiderueshëm i patientëve raportojnë ulje të ndjesisë seksuale, disfunkcionim seksual ose dhimbje kronike pas interventeve në organin gjenital, përfshi operacionet (p.sh., "ruajtje të nervave") të menduara nga mbështetësit e tyre si me risk të ulur (15,26,37,61,72,93-100). Kirurgjia për të ndërtuar një neovaginë mbart një rrezik të neoplazisë (101-102). Meqënëse të gjitha operacionet mbartin rrezik, dhe për shkak se ndjesia dhe funksioni seksual është thlbësor jo vetëm për kënaqësinë individuale të seksualitetit por edhe aftësive të tij/saj për formimin dhe mbajtjen e marrëdhënieve intime dhe lidhjet në çift, preferohet që pacientët të vendosin vetë se cilat rreziqe do të marrin.

2. Operacionet për të normalizuar pamjen e organit gjenital mund të dëmtojnë mesazhin kryesor të ekipit multidisiplinar për prindër se fëmija është i pakushtëzuar, i pranueshëm dhe i dashur (34-35).

3. Ekzistojnë të dhëna të qëndrueshme dhe në rritje që fëmijët që rriten me anatomi seksuale "të paqartë/ambigue" nuk kanë asnjë risk më të madh për probleme psiko-sociale sesa popullata e përgjithshme (23,26,61,103-109.110). Si pasojë, mungon nevoja e demonstruar për operacione të hershme gjenitale kozmetike. Ndérhyrjet kanë pasur prirje të bazohen në frikën për "skenarët e rasteve më të këqija", dhe jo në demonstrimin e nevojës mjekësore.

### Ndihma ndaj prindërve rreth zgjedhjes së interventit kirurgjikal

Prindër marrin sinjale nga pediatrit për atë që duhet të bëjnë. Gjëja më e mirë që pediatrit mund të bëjnë është të jenë të qartë me prindërit (dhe sipas moshës me pacientët) për zgjedhjet në dispozicion dhe provat në lidhje me rezultatet për secilin. Nëse nuk ka nevojë urgjente për kirurgji - siç është rasti për shumë operacione të DSD-së, klinicistët mund të këshillojnë mundësinë e pritisë duke njojur familjen me të rritur që kanë jetuar

pa ndërhyrje. Si rrjedhojë, kur prindërit këkojnë operacion për zvoglimin e klitorit për vajzën e tyre të vogël, një urolog pediatër i prezanton prindërvë një grup tjetër prindërish që zgjodhën kundër operacionit për zvoglimin e klitorit të foshnjës - dhe vetë vajzës (tani adoleshente). Në këtë mënyrë prindërit që përballen me këtë vendim do të mësojnë prej prindërvë të tjera se si të menaxhojnë sfidat psiko-sociale të rritjes së një vajze me një klitor të dukshëm.

- Një përparësi e shtyrjes së operacionit eshtë se ajo mban të hapur opsonet për femra 46,XX të virilizuara në rast se ato rezultojnë të kenë identitet gjinor mashkullor (i cili ndodh në 5% ose më shumë të individëve me CAH 46, XX) (97). Ndërhyrja kirurgjikale gjithashtu lejon patientëve të marrin vendimet e tyre të informuara në lidhje me operacionin.
- Një disavantazh i shtyrjes së operacionit eshtë se ajo zvogëlon të drejtën dhe përgjegjësinë e prindërvë të marrin një vendim të informuar për atë që ata gjykojnë se eshtë në interesin më të mirë të fëmijës. Shtyrja e kirurgjisë kërkon që prindërit të rrisin një fëmijë me organe gjenitale atipike, të cilat mund të mos dëshirojnë ose të janë të afta të bëjnë. Për më tepër, në studimet lidhur me kohën e operacionit gjenital, shumica e femrave me CAH 46, XX dhe prindërit e tyre parapëlqejnë kirurgji në foshnjëri (98) ose të paktën para pubertetit (98-100). Për më tepër, nga këto studime doli se vështirësitet gjatë adoleshencës ishin më të mëdha për patientët dhe prindërit kur genitoplastia u krye vonë. Sidoqoftë, familjet duhet të janë të vetëdijshme që operacioni përfundimtar rindërtues femëror e zvogëlon mundësinë që fëmija të ketë një falus funksional të një madhësie të përshtatshme nëse fëmija vendos për një gjini mashkullore. Jashtëzakonisht rrallë patientët me virilizim Prader V, i cili ka një penis thelbësish normal, eshtë skenari më kompleks, siç diskutohet më poshtë. Vendimi për kirurgji dhe kohën duhet të merret pas një diskutimi të plotë me prindërit ose kujdestarët e fëmijës për përparësitë dhe disavantazhet e mundshme të operacionit të hershëm (95). Eshtë e dobishme për të strukturuar bisedën rreth qëllimeve të mëposhtme:

- Rindërtimi i anatomisë atipike në anatomi normale (d.m.th. në anatomi femërore normale për shumicën e individëve me CAH)

- Ruajtja e funksionit seksusal dhe ndjesitë erotike
- Ruajtja e fertilitetit kur eshtë e mundur
- Ulja e potencialit të malinjitetit gonodal
- Sigurimi i pritjeve reale për pacientin, familjen dhe kirurgun

Nëse ndërhyrja kirurgjikale vlerësohet e nevojshme në çdo moment të jetës së individit, vetëm kirurgët më të aftë dhe me përvojë duhet të kryejnë procedurat e nevojshme rindërtuese. Rezultati funksional zakonisht duhet të marrë përparësi mbi rezultatin kozmetik, kështu që duhet pasur kujdes për të ruajtur furnizimin neurovaskular të organeve gjenitale. Planifikimi kirurgjikal duhet të përfshijë komunikim të qartë me familjen për të diskutuar pritet realiste. Pavarësisht nëse prindërit ose kujdestarët zgjedhin rindërtimin e hershëm ose të vonuar, ata duhet të jenë plotësish të informuar dhe të marrin pjesë aktive në vendim. Familja dhe fëmija kanë nevojë për mbështetje të shpeshtë psiko-sociale dhe mjekësore nga fëmijëria deri në moshën e rritur. Vendimet në lidhje me menaxhimin kirurgjikal të gonadave, përfshirë konsideratat e potencialit malinje dhe pjellorisë, janë diskutuar më poshtë.

**DSD me identitet gjinor të parashikueshëm në mënyrë të arsyeshme** - Për disa nga çrrëgullimet më të zakonshme të zhvillimit të seksit (DSD) të shoqëruara me organet gjenitale atipike, identiteti gjinor eshtë praktikisht i parashikueshëm dhe pozitiv dhe vendimet e menaxhimit janë të thjeshta (tabela 2). Kjo perfshin:

**1. 46, XX hiperplazia surenale kongjenitale** - individë me hiperplazi adrenale kongenitale (CAH) 46,XX me forma virilizuese përbëjnë shumicën e atyre me gjenitale atipike klinikisht të rëndësishme.

- **Përcaktimi i seksit** - Për foshnjat me CAH 46, XX dhe virilizim të lehtë në të rëndë (Prader I deri IV) (**figura 1A-B** dhe **figura 2**), ne këshillojmë të rriten si seks femëror. Përafërsisht 90 deri 95% e patientëve të tillë që rriten si vajza nuk pësojnë disfori gjinore në moshën e rritur, me kusht që çrrëgullimi të diagnostikohet në foshnjëri dhe atyre u jepet trajtim standard me glukokortikoidë (i cili frenon prodhimin e andogjenit endogen) (91,92,95,98-100,102-104). Roli i gjinisë femërore

është gjithashtu në përputhje me anatominë e brendshme të individit, dhe fertiliteti mund të jetë i mundur.

**Konsiderata kirurgjikale** - Pacientët me CAH 46, XX kanë vaginë, qafë të mitrés, mitër dhe ovare normale, me sinus urogenital të përbashkët dhe klitoris të zmadhuar. Për ata me virilizim mesatar ose të rëndë (Prader III deri në IV) dhe të përcaktuar si seks femër, korrigimi kirurgjikal standard konsiston në sjelljen e vaginës normale në perineum, në riparimin e fistulën midis vaginës dhe kanalit urogenital të përbashkët, dhe të vendoset uretra brenda pozicionit të saj normal (95,108-111). Për foshnjat me virilizim të rëndë, është e arsyeshme të merret në konsideratë kirurgjia gjatë foshnjërisë (96). Sidoqoftë, vendime kirurgjikale të tilla duhet të afrohen me kujdes pasi një rezultat seksual plotësisht normal mund të jetë jo i arritshëm në shumicën e ambienteve dhe heqja e indit erektil do të ishte problematik për ata fëmijë që më vonë ripërcaktojnë gjininë e tyre si mashkull. Funksioni ka përparësi mbi kozmetikën, që shpesh nënkupton advokasi për familjet dhe pacientët që pranojnë të mbajmë një klitoris që është më i madh se mesatarja.

#### Digjenezia gonadale e përzier (mozaicizmi 45, X / 46, XY)

**Seksi i rritjes** - Për shumicën e individëve me disgenezi gonadale mikse (mozaicizëm 45, X / 46, XY), ne këshillojmë seks mashkullor të rritjes, sepse infertiliteti ka më shumë mundësi të ndodhë dhe madhësia e falusit tek të rritur mund të jetë jo e përshtatshme nëse falusi është më pak sensitiv ndaj stimulimit të androgjenit (115,116).

Ndërsa pak informacione janë të disponueshme në lidhje me rezultatin gjinor në disgjenezinë gonadale të përzier, seksi i rritjes është zakonisht mashkull, për shkak të pranisë së virilizimit të paktën modest, pranisë së një kromozomi Y dhe ekspozimit në mitër ndaj niveleve më të larta të androgjenit.

**Konsideratat kirurgjikale** - Kirurgjia e hipospadisë kryhet në moshën 6-15 muajshe. Pacientët me DSD 45, X/46, XY më shumë ka të ngjarë të kërkojnë trajtim para operacionit me androgjenë, për të stimuluar rritjen e penisit para riparimit, në krahasim me foshnjat me hipospadi

dhe kariotip normal. Gonadi skrotal kërkon ndjekje të kujdeshme sepse është displazik dhe ka risk për të zhvilluar tumor më shpesh sesa një test tipik skrotal (118). Rekomandohet biopsi e testikujve skrotale pas pubertetit për të përjashtuar praninë e karcinomës in situ, një gjendje premalinje. Shumë këshillojnë biopsinë e testikujve skrotale për shkak të rrezikut të rritur të kancerit, veçanërisht pas pubertetit (115). Gonadi rebel hiqet për shkak të rrezikut të tumorit dhe mungesës së funksionimit (119). Mbetjet mülleriane (hemi-uterus) hiqen zakonisht në të njëjtën kohë me gonadën rebele (figura 1).

#### Deficiti i 17-beta-HSD dhe 5-alfa reduktazës, 46, XY

- Seksi i rritjes** - Për individët me deficit të 17-beta-hidroksizteroid dehidrogjenazës tip 3 (17-beta-HSD) (MIM 605573) ose 5-alfa reduktaza e tipit 2 (MIM 607306), këshillohet seksi mashkull i rritjes për shumicën e pacientëve. Këta individë kanë dëmtim të sintezës së androgjenit, por janë të aftë t'i përgjigjen androgjeneve dhe mund të virilizohen gjatë pubertetit endogjen ose me trajtim androgjen. Identiteti gjinor mashkullor shihet në afersisht 60% të pacientëve 46, XY me deficite 5-alfa reduktazës (ose më i lartë nëse gonadet janë të paprekura) dhe në të paktën 50% e atyre me deficit të 17-beta-HSD. Kështu, është e arsyeshme që shumica e këtyre pacientëve të rriten si meshkuj. Teknika moderne diagnostike molekulare lejojnë një diagnozë të hershme dhe të saktë të këtyre defekteve enzimatike. Burrat me deficit të 5-alfa reduktaza tipi 2 shpesh kanë probleme me fertilitetin. Në të kaluarën, pacientët me këto DSD shpesh i nënshtroheshin një operacioni të hershëm të feminizimit (përfshirë gonadektominë) dhe rriteshin në rolin gjinor femër. Kjo qasje është përdorur për shkak se ato dukeshin fenotipikisht më afër si femër dhe kirurgjia feminizuese konsiderohej më pak e ndërikuar sesa rindërtimi kirurgjik i anatomisë mashkulllore. Seritë e rasteve dhe studime të tjera sugjerojnë se gjinia femërore e rritjes në këta fëmijë është shpesh problematike (108,111), mbante si rezultat i ekspozimit androgjenik fetal tipik mashkullor dhe virilizimi në pubertet (në ato me teste të padëmtuara), dhe se identiteti gjinor evoluon nga femër në mashkull në shumë individë, sidomos rreth pubertetit (120).

Konsideratat kirurgjikale - Sapo të vërtetohet diagnoza e një prej këtyre tipeve të DSD-ve, fillohen androgjenet për të stimuluar rritjen e penisit, para se të vazhdojmë me rindërtimin kirurgjik të hipospadive, i cili zakonisht kryhet midis moshës 6 dhe 15 muajsh. Në pacientët me teste të pazbritura duhet të bëhet orkiopeksi për të lejuar vetë-ekzaminimin e testikujve. Rreziku i kancerit të testikullit duket se është i ngjashëm me atë të pacientëve me kriptorkidizëm. Në disa pacientë ku individi ka identitet gjinor femër, rindërtimi kirurgjikal duhet të marrë parasysh përfitimin e gonadektomisë për të parandaluar virilizimin në pubertet (122). Nëse identiteti gjinor është fluid ose i paqëndrueshëm me seksin e rritjes, mund të përdoret një agonist i gonadotropinave hormon-clirues (GnRH) për të parandaluar virilizimin në pubertet, derisa të konfirmohet identiteti gjinor dhe pacienti të marrë një vendim të informuar në lidhje me operacionin dhe terapinë hormonale.

### DSD ovotestikular

Individët me çrregullim të zhvillimit të seksit DSD ovotestikular; i njohur më parë si hermafroditizëm "i vërtetë" kërkojnë vendime komplekse menaxhimi. Kjo është një formë jashtëzakonisht e rrallë e DSD në të cilën bashkëjetojnë si indet gonadale mashkull ashtu edhe femër (testis, vezore ose ovotestis) si edhe strukturat e brendshme dhe të jashtme mashkulllore dhe femërore. Testet shpesh gjenden në anën e djathtë dhe mund të jenë inguinale ose skrotale. Ovaret më shpesh gjenden në anën e majtë, dhe ovotestet mund të ndodhin në secilën anë. Diagnoza kërkon biopsi kirurgjikale të indit gonadal për konfirmim patologjik të indit folikular ovarian dhe tubular testikular.

**Konsideratat kirurgjikale** - Vendimet kirurgjikale për pacientët me DSD ovotesticular mbeten komplekse (119,127,128). Fertiliteti është i rrallë, pjesërisht për shkak të kontaktit të afërm të organeve gjenitale të brendshme mashkulllore dhe femërore, gjë që vështirëson ndarjen e strukturave duktale. Risku për tumore gonadale i indit testikular disgjenik duket se është i ulët, afersisht 2.6% (1, 130). Nëse seksa i rritjes caktohet mashkull, kirurgjia përfshin heqjen e indit të vezores dhe mbajtjen e indit testikular, si dhe genitoplastikë mashkulluese. Në të kundërt, për ata që caktuan një gjini femër të rritjes, hiqet indi testikular. Mund të mos ketë një ndarje të qartë

të indit ovarian nga ai testikular në një ovotest dhe rrjedhimisht, gonadektomia mund të jetë e nevojshme për të parandaluar mos zhvillimin e karakteristikave seksuale dytësore diskordante në pubertet.

**CAH 46, XX, Prader V** - Rrallë, një fëmijë me hiperplazi kongenitale të veshkave (CAH) 46,XX prezantohet me organ gjenital të jashtëm në thelb normal (uretër penile e plotë [Prader V]). Historikisht, në të tilla raste, fëmija shpesh identifikohej si mashkull në lindje dhe DSD nuk diagnostikohej deri në fëmijërinë e vonë. Sidoqoftë, me futjen e depistimit neonatal, shumica e rastev identifikohen menjëherë pas lindjes.

- Seksi i rritjes** - Nëse diagnoza e CAH me organe gjenitale Prader V është bërë në periudhën neonatale, shumë mjekë këshillojnë seks të rritjes femër për shkak të mundësisë së lartë të identitetit gjinor femër dhe potencialit përfunksionin ovarian normal dhe fertilitetin në moshën adulte (131). Nga ana tjetër, rindërtimi kirurgjikal i anatomisë femërore mund të jetë teknikisht i vështirë, dhe ka disa raporte që dokumentojnë rezultate të suksesshme në pacientë e rritur si meshkuj (107,132,133). Prandaj, është e arsyeshme që familjet të konsiderojnë një seks të rritjes mashkull. Jo rrallë, këta individë më vonë mund të vetë-identifikohen si femra dhe të zgjedhin të bëjnë një operacion femër, i cili është i pakthyeshëm. Për individët me këtë fenotip, është thelbësore që të përfshihet familja në një diskutim të plotë të opsjoneve, përfshirë kufizimet e njohurive në lidhje me rezultatet psiko-seksuale, në mënyrë që ata të mund të marrin një vendim të informuar [104].

**Konsideratat kirurgjikale** - Për pacientët të cilët janë rritur si femra ose për ata që më vonë identifikohen si femra, rikonstruksioni kirurgjikal mund të kryhet për të përafruar organet gjenitale femërore dhe për të sjellë vaginën në perineum. Këta pacientë zakonisht kanë një inserim të lartë të vaginës afër qafës së vezikës urinare. Ndarma e kanalit urogenital të përbashkët duhet të provohet vetëm nga një kirurg me përvojë dhe zakonisht kërkon një qasje posterioze. Mund të kërkohet kolostomi devijuese e përkohshme dhe një qasje abdominale perineale e kombinuar. Pacientët me CAH 46, XX DSD dhe virilizim të rëndë (Prader IV ose V) të cilët janë rritur si meshkuj mund ti

nënshtrohen "riparimit të hipospadisë" në foshnjëri. Nëse fëmija pranon identitet gjinor mashkullor, ai në fund të fundit do të kërkojë një histerektomi dhe heqjen e gonadave të brendshme (vezoret).

#### 46, XY me anomali gjenitale të rënda

**Seksi i rritjes** – individët me anomalitë gjenitale të 46, XY me eksstrofi të kloakale (fig. 3), mikropenis ose agjenezi të penisit nuk shoqërohen me crregullim të hormoneve seksuale. Funksionimi i testikulave dhe potenciali i fertilitetit mashkullore janë normale, megjithëse pacientët kërkojnë ndihmën e teknikave riprodhuese. Në përputhje me rrëthanat, praktika është që këta individë të rriten si meshkuj, pavarësisht sfidave teknike të rindërtimit të falusit.

Nëse është menduar një përcaktim gjinor femër, është thelbësore që prindërit të kuptojnë se është e vështirë të parashikosh identitetin gjinor dhe se operacioni feminizues është i pakthyeshëm. Për këta pacientë, duhet të tregohemi të kujdeshëm të vonojmë operacionin derisa të konfirmohet identiteti gjinor dhe pacienti të marrë pjesë në vendime rrëth operacionit. Individët 46, XX me eksstrofi kloakale duhet të rriten si femra dhe të ofrohet kirurgji rindërtuese, sipas rastit.

**Konsideratat kirurgjikale** - Për pacientët me eksstrofi të kloakut, rindërtimi kirurgjikal shpesh kërkon kolostomi të përkohshme ose të përhershme. Këta pacientë shpesh kanë anomali shoqëruese siç është palca kurriore e lidhur. Anomalitë renale të tillë si veshkë unike ose e bllokuar janë të zakonshme, si dhe anomalitë muleriane siç është dublikimi i vaginës. Tek meshkujt, rindërtimi kirurgjikal mund të përfshijë faloplastikë, në varësi të shkallës së atipisë së penisit, e cila mund të shkojë nga hipospadi deri në një penis të ndarë. Pacientëve 46,XY me agjenezi penile mund t'ju ofrohet rindërtimi falik. Rezultatet afatshkurtra kanë qenë premtuese për faloplastikën e kryer në periudhën neonatale ose fëmijërinë e hershme [138].

Pacientët zakonisht mund të kërkojnë rindërtim të mëtejshëm falik pas pubertetit për të krijuar një phallus me madhësisë adulte për kozmetikë.

#### Monitorimi

Kujdesi afatgjatë i fëmijëve të lindur me DSD kërkon vëmendje si për problemet psiko-seksuale ashtu edhe ato mjekësore. Tranzicioni në kujdesin për të rriturit në moshën e duhur është shpesh problematik, prandaj një program i koordinuar për një tranzicion të tillë është i rëndësishëm, siç është në sëmundjet e tjera kronike (140).

Si për fëmijën ashtu edhe për prindërit, ndjekja afatgjatë me punonjësit e shëndetit mendor me ekspertizë të veçantë në këtë fushë është e rëndësishme (142). Këshillimi duhet të jetë i shumëanshëm dhe të zhvillohet prej lindjes, diku pas moshës dy vjeç, në hyrje në shkollë, para dhe gjatë ndryshimeve pubertale, dhe të paktën çdo vit gjatë adoleshencës (141). Këshillimi duhet të jetë i hollësishëm dhe i singertë. Zhvillimi pubertal, gjasat (ose jo) për menstruacione dhe fertilitet, dhe funksioni seksual duhet të diskutohen. Gjinia psikologjike duhet të monitorohet nga profesionistë të aftë gjatë fëmijërisë, adoleshencës dhe moshës adulte, në mënyrë që nëse identiteti gjinor i pacientit nuk është në përputhje me seksin e rritjes, pacienti mund të marrë mbështetje të plotë psikologjike, mjekësore dhe kirurgjikale (126).

**Shqetësimet mjekësore** - Shqetësimet e vazhdueshme mjekësore tek fëmijët me DSD përfshijnë potencialin e malinjitetit në indet gonadale, efektet e niveleve të dëmtuar të ekspozimit të steroideve seksuale dhe uljes së densitetit mineral të kockave. Disa DSD shoqërohen me risk të ndryshëm për malinjitet gonadal. Për më tepër, individët me kromozome XY dhe dysgenezi gonadale të shkaktuar nga mutacionet e tumorit Ëilms 1 (ËT1) mund të kenë sindromën Denys-Drash, e cila përfshin sëmundje renale progresive dhe tumorin Ëilms.

**Gonadet** - Indi gonadal i foshnjave me DSD mund të kërkojë menaxhim specifik për të ulur riskun e ndërlilikimeve afatgjata si kanceri, torsioni dhe infertiliteti.

**Sindroma e pandjeshmërisë së pjesshme androgjenike (PAIS)** - Për ata të rritur si meshkuj, risku për tumore gonadale është minimale deri në pubertetin e vonë (146,147). Orkiopeksia bilaterale kryhet gjatë foshnjërisë për të sjellë testet në skrotum, ku ato mund të monitorohen

për tumor nëpërmjet ekzaminimi fizik dhe ekografisë nëse është e nevojshme; monitorimi zakonisht bëhet në mënyrë vjetore (104). Kur është zgjedhur përcaktimi femër, gonadektomia mund të kryhet në kohën e genitoplastikës femërore. Pas pubertetit, risku i tumoreve është i lartë për gonadet abdominalë (afërsisht 50%) dhe i ndërmjetëm për gonadet skrotale (rreziku është i përcaktuar dobët, por ndoshta më pak se 30%) (1).

### **Hiperplazia adrenale kongjenitale XY 46, (CAH)**

- Për këta individë ekziston një risk i lartë i zhvillimit të tumoreve të mbetjeve adrenale në teste, prevalenca e të cilave rritet me moshën dhe nga kontrolli jo i mirë i CAH primare. Histopatologjikisht mund të ngjajnë me tumoret e qelizave Leydig. Shumica e informacionit në lidhje me këtë shqërim vjen nga individë 46, XY me deficit të 21-hidroksilazës (që kanë organe gjenitale tipike) [148]. Sidoqoftë, ka të ngjarë që pacientët me forma të tjera të CAH DSD 46,XY (p.sh. deficiti i 17 alfa-hidroksilazës, deficiti i 3-beta-hidroksizteroid dehidrogjenazës tip 2) gjithashtu mund të ketë një risk të rritur për tumore testikulare të mbetjeve adrenale(149-151). Këta pacientë duhet të kenë monitorim në mënyrë të rregullt të testikujve, siç përshkruhet më poshtë.

**Monitorimi** - Ekografia abdominale ose imazheri me rezonancë magnetike të rregullta duhet të kryhet në të gjithë pacientët me DSD që kanë teste abdominale dhe palpacioni testikular duhet të kryhet tek ata me teste skrotale. Fëmijët me PAIS, familjet e të cilëve vendosin të lënë gonadet skrotale gjatë pubertetit, duhet të monitorohen rregullisht me ultrasonografi dhe ekzaminim fizik.

**Steroidet seksuale** - Duhet të merren parasysh pasojat afatgjata të deficiteve të steroideve seksuale ose mungesa e ndjeshmërisë së organeve terminale ndaj steroideve seksuale mbi densitetin mineral të kockave dhe lipideve. Densiteti mineral i kockave, rritja dhe zhvillimi fizik mund të ndikohen negativisht nga sekretimi i ulët i steroideve seksuale gjatë pubertetit. Trajtimi me glukokortikoidë mund të ndikojë negativisht në densitetin e kockave dhe gjatësinë e të rriturit me CAH. Gjatësia dhe pesha duhet të monitorohen rregullisht, densiteti mineral i kockave duhet të matet në pubertet dhe pastaj çdo dy vjet në varësi të normalitetit të të dhënavë.

### **Çështjet etike, juridike dhe kulturore**

Asnjë fushë e endokrinologjisë pediatrike nuk shkakton më shumë polemika sesa menaxhimi i kushteve me DSD që ndikojnë në zhvillimin riprodhues. Me disa ndryshime, udhëzimet nga klinikët dhe etikistët janë përqendruar në parime dhe procese që synojnë nxitjen e mirëqenies së përgjithshme të fëmijës dhe të rriturve të ardhshëm nga: (1) minimizimi i rrezikut fizik dhe psiko-social; (2) ruajtja e potencialit për pjellori; (3) duke mbrojtur të drejtat e individit për të marrë pjesë në vendime që do të ndikojnë tek ta tani ose më vonë; (4) duke lënë opsiione të hapura për të ardhmen duke shmangur trajtime të pakthyeshme që nuk janë domosdoshmërisht mjekësore, deri sa individi të ketë aftësinë për t'u pajtuar; (5) ofrimi i mbështetjes psiko-sociale; (6) mbështetja në zhvillimin e shëndetshëm të identitetit seksual dhe gjinor të individit; (7) duke përdorur një qasje të përbashkët vendim marrjeje që respekton dëshirat dhe besimet e individit dhe prindërve; (8) respektimi i marrëdhënieve familjare dhe prindër-fëmijë, dhe (9) sigurimi i pacientëve me informacione të plota mjekësore të përshtatshme për moshën, fazën e zhvillimit dhe aftësitë njoħesë (103,104,105). Ndërsa secili prej këtyre parimeve është i rëndësishëm, gjetja e ekuilibrit të duhur mes tyre bëhet sfiduese në mjedisin klinik. Për shembull, respektimi i dëshirave të prindërve për kirurgji të hershme gjenitale mund të ndikojë në të drejtën e fëmijës për të marrë pjesë në vendimmarrje dhe mund të zvogëlojë mundësitë e fëmijës për të ardhmen.

Megjithëse të drejtat themelore të njeriut përgjithësisht konsiderohen universale, pavarësisht nga raca, gjinia, kombësia, feja ose faktorë të tjera, interpretimi i këtyre të drejtave është formuar nga konteksti kulturor dhe socio-ekonomik, duke kontribuar në një kompleksitet edhe më të madh në kornizat etike dhe ligjore në lidhje me kujdesin. Një vlerësim i zbatimit të parimeve etike të zhvilluara në mjediset perëndimore do të ishte i dobishëm në mjediset e tjera kulturore.

Disiplinat e etikës dhe ligjit janë dinamike, dhe një zhvillim i vazhdueshëm pritet pasi individët brenda dhe në të gjithë fushat adresojnë një luftë të mirëfilltë në lidhje me kujdesin e duhur për fëmijët dhe familjet që jetojnë me këto kushte. Mjekët që punojnë me këto familje duhet të janë të vetëdijishëm se prirjet në vitet e fundit janë të orientuara drejtë ligjit dhe të drejtave të njeriut.

## 15. GRUPET MBËSHTETËSE, SHOQATAT KOMBËTARE DHE NDËRKOMBËTARE DHE ADRESAT NË INTERNET

Individët me DSD dhe familjet e tyre përfitojnë nga mbështetja e grupeve specifike të DSD dhe pjesëmarrja në to duhet të inkurajohet (104).

Websites në vazhdim kanë qenë mjaft të dobishëm për pacientët dhe familjet e tyre; shumë prej tyre përfshijnë materiale edukative për pacientët:

- DSD clinics at Children's Hospitals
- Toronto Hospital for Sick Children: Patient information on sex development
- CARES Foundation: Information and support about congenital adrenal hyperplasia (CAH)
- Accord Alliance (formerly known as the Intersex Society of North America)
- DSD guidelines: A handbook for parents and clinical guidelines for providers, published by the Accord Alliance
- The Magic Foundation

**Në Shqipëri: Shërbimi Ligjor Falas Tiranë (TLAS): [www.tlas.org.al](http://www.tlas.org.al)**

## 16. PËRMBLEDHJE DHE REKOMANDIME

- Individët e lindur me mospërputhje midis organeve gjenitale të jashtme dhe seksit gonadal dhe kromozomal, klasifikohen si çregullim i zhvillimit të seksit (DSD). Disa DSD shfaqen me një pamje gjenitale atipike, e cila nuk lejon deklarimin e shpejtë të gjinisë në lindje/pas lindjes. Kjo paraqitje më parë është emërtuar "organe gjenitale të paqarta".
- Vlerësimi i foshnjave me organet gjenitale atipike duhet të bëhet sa më shpejt që mundet. Kjo pasi hiperplazia surenale kongjenitale (CAH), e cila është edhe shkaku më i zakonshëm i DSD, mund të jetë jetë-kërcënuese. Gjithashtu, një DSD perceptohet si shqetësuese nga shumica e familjeve dhe kërkon këshillim profesional të menjëherëshëm dhe mbështetje psiko-sociale.
- Në ekzaminimin fizik, tiparet klinike kryesore të foshnjeve me DSD mund të përfshijnë; kriptorkidizëm bilateral (teste të papalpueshme në të dyja anët) (fig. 2), mikrofalus, hipospadi skrotale ose perineale (fig. 3), klitoromegali (fig. 5A-B), fuzion labial posterior (fig. 6), ose një gonade të palpueshme ose gonade në palat labioskrotale (fig. 7).
- Ekzaminimet laboratorike fillestare duhet të përfshijë matjen e 17-hidroksiprogesteronit (17-OHP) si depistim fillestare përmundësinë e CAH për shkak të deficitit të 21-hidroksilazës dhe kariotipin e përshtypuar ose një metodë tjetër për të vlerësuar me shpejtësi përshtatjen kromozom-seks. Elektrolitet serike duhet të maten çdo 24 deri në 48 orë për të monitoruar mundësinë e humbjes së kripës për shkak të insuficencës surenale, e cila mund të çojë në një krizë surenale kërcënuese për jetën. Për shkak se humbja e kripës shoqërohet gjithashtu me disa tipe CAH më pak të zakonshme, duhet që këto çrregullime të vlerësohen duke matur dehidroepiandrosteronin (DHEA), 17-hidroksipregnolon, 11-deoksikortizol, kortizolin dhe hormonin adrenokortikotropik (ACTH) (tabela 5), veçanërisht në çdo foshnjë me të dhëna të humbjes së kripës.

- Duhet të kryhet ultrasonografi pelvike dhe abdominale për të përcaktuar nëse gonadet, uterusi dhe vagina janë të pranishme, dhe ndonjëherë mund të identifikojnë hiperplazinë surenale kur është e pranishme.
- Rezultatet e ekzaminimit dhe provat laboratorike fillestare mund të ndihmojnë në klasifikimin e foshnjës në një nga tre kategoritë e DSD: DSD XX, DSD XY, ose DSD me kromozom seksual.
- Menaxhimi i këtyre foshnjave, i cili është shpesh i rëndësishëm dhe i diskutueshëm në mungesë të udhëzimeve të mirë përcaktuara, kërkon një ekip multidisiplinar përfshirë specialistë si endokrinolog pediatër, gjenetist, kirurg pediatër / urolog, psikolog, psikiatër dhe punonjës social.
- Referimi në një qendër të specializuar për fëmijë me DSD inkurajohet fuqimisht.
- Individëve me DSD dhe familjet e tyre duhet t'u ofrohet mbështetje afatgjatë për të ndihmuar në rregullimin psiko-seksual dhe psiko-social, si dhe në vendimmarrje. Këto rregullime dhe vendime ndryshojnë ndërsa fëmija piqet.

## 17. FJALOR TERMINOLOGJIK

Përtë përshkruar karakteristikat e DSD-së përdoret një fjalor i cili mund të jetë konfuz dhe ndonjëherë përdoret në mënyrë jo të qëndrueshme (*tabela 1*).

*Tabela 1. Fjalori i termave për çrregullimet e zhvillimit të seksit (DSD)*

Termi	Përkufizimi
<b>Genitalia ambiguë</b>	Organe gjenitale të jashtme që nuk kanë pamje tipike mashkullore ose femërore (përdoret termi "organ gjenital atipik").
<b>Androgen</b>	Një hormon steroid natyral ose sintetik që ka aktivitet "tip mashkullor" (d.m.th., aktivizon receptorin androgjen).
<b>Sindroma e mos sensibilizimit androgjen</b>	Një gjendje në të cilën një mutacion në receptorin e androgenit shkakton ulje të përgjegjshmërisë së indeve të synuara tek androgenet.
<b>Organet gjenitale atipike</b>	Referojuni hyrjes në organet gjenitale të paqarta, më lart.
<b>Kiremizëm</b>	Një gjendje në të cilën një individ ka qeliza me gjenome të dallueshme si rezultat i shkrirjes së 2 zigotëve. Një DSD mund të ndodhë nëse kimerizmi rezulton në praninë e një kromozomi Y në disa qeliza, por jo në të tjera.
<b>Korda</b>	Lakimi ventral i phallusit.
<b>Klitoromegali</b>	Një gjatësi / gjëresi klitorale që është $\geq 2$ devijime standarde më i madh madhe se mesatarja për moshën.
<b>Hiperplazia kongjenitale mbiveshkore</b>	Një grup gjendjesh kongjenitale që prishin një nga hapat e shumtë në sintezën e kortizolit nga kolesteroli.
<b>Kriptorkizëm</b>	Mosarritja e zbritjes së testikujve plotësisht në skrotum.
<b>Diferenca në zhvillimin e seksit</b>	Referojuni hyrjes në DSD, më poshtë.
<b>Çrregullimi i zhvillimit të seksit (DSD)</b>	Përkufizuar në deklaratën e konsensusit të vitit 2006 si "gjëndje kongjenitale në të cilat zhvillimi i seksit kromozomal, gonadal ose anatomik është atipik". Fjala "ndryshim" nganjëherë zëvendësohet për "çrregullim". Mbiemri "seksual" ndonjëherë përdoret në vend të "seksit", por mund të jetë konfuz, sepse mund t'i referohet ose seksit biologjik ose aktit të seksit.
<b>Disgjenezë gonadale</b>	Dështimi i një gonade të zhvillohet siç duhet.
<b>Dizgjenezë gonadale e plotë</b>	Dizogjeneza gonadale rezulton në humbje të plotë të funksionit gonadal. Tek individët XY, ndonjëherë quhet sindromi Sëyer.

<b>Dizgenezi gonadale mikse</b>	Një situatë në të cilën 2 gonadet tregojnë shkallë të ndryshme të dysgenezie, p.sh., një gonad normal ose/me një dysgenzë te lehtë në të djathtë dhe një shtresë gonadale në të majtë. Termi është përdorur ndonjëherë në mënyrë sinonime me një kariotip 45, X / 46, XY, por termi i referohet si duhet gonadave sesa kromozomeve seksuale, dhe kariotipi 45, X / 46, XY shoqërohet me një gamë më të gjërë të fenotipeve gonadale.
<b>Dizogjenezi gonadale e pjesshme</b>	Dizogjeneza gonadale rezulton në humbje të pjesshme por jo të plotë të funksionit gonadal.
<b>Hermafrodit</b>	Një term që përdoret për individë që kanë gonadë mashkull dhe femër.
<b>Hipospadi</b>	Pozicioni i meatus uretral në një vend tjetër përvëç majës së penisit në glans.
<b>Interseks</b>	Duke pasur një pamje gjenitale atipike. Disa rezervojnë "interseksin" si një term për identitetin shoqëror, por të tjerët nuk e bëjnë këtë dallim. Termi është përcmuar nga disa.
<b>Paraqitje labioskrotale</b>	Strukturat primitive që duken si labia majora, skrotum, ose një strukturë e ndërmjetme.
<b>Mikropenis</b>	Një penis me një gjatësi të shtrirë që është $\geq 2$ devijime standarde më të shkurtër se mesatarja për moshën.
<b>Ovotestis</b>	Një gonad që ka si përbërës ind testikuloz ashtu edhe ovarian.
<b>Falus, organ seksual mashkullor</b>	Një term i përgjithshëm për strukturën që rrjedh nga fallusi primitiv. Kjo mund të jetë një penis, klitoris, ose një strukturë e ndërmjetme.
<b>Fenotip</b>	Në kontekstin e DSD-ve, shpesh përdoret për t'ju referuar shfaqjes së organit gjenital të jashtëm.
<b>Pseudohermafrodit</b>	Një term që përdoret për individë që kanë pamje gjenitale atipike, por nuk kanë gonada mashkullore dhe femërore.
<b>Mosaicizëm</b>	Një gjendje në të cilën komplementi gjenetik i disa qelizave në trup ndryshon nga ai i qelizave të tjera që të gjitha rrjedhin nga një zigotë e vetme (në të kundërt, i referohen kimerizmit më lart). Ndodh një DSD dhe organet gjenitale të paqarta mund të rezultojnë nëse kromozomi Y është prekur.
<b>Kromozom seksual DSD</b>	Ky nëntip i DSD përcaktohet nga prania e një komplementi kromozom seksual përvëç XX ose XY. Ai përfshin gjendje me mozaicizëm ose kimerizëm që prekin kromozomin Y, i cili mund ose nuk mund të rezultojë në organet gjenitale atipike. Termi është përdorur ndonjëherë për të përfshirë kariotipe që nuk rezultojnë në organet gjenitale atipike, të tillë 45, X (sindromi Turner).
<b>Gonade displazike</b>	Një dysgenzë gonadale e ashpër që nuk mund të identifikohet si një testis ose vezore në paraqitjeme.
<b>Sindroma Sëyer</b>	Diagnoza e dysgenezës së plotë e gonadalës në një individ XY.
<b>Sindromi i regresionit testikular</b>	Një gjendje në të cilën testet mungojnë, por organet gjenitale të jashtme kanë një pamje tipike mashkullore, që tregon se funksioni i testikulit ishte i paprekur gjatë diferencimit gjenital në gestacionin e hershëm. Kjo njihet gjithashtu si anorkia kongjenitale, ose sindromi i zhdukjes së testisit.
<b>Virilizim</b>	Shfaqja e tipareve karakteristike mashkullore. Kur i referohen organit gjenital të jashtëm (i quajtur gjithashtu "androgjenizim" ose "maskulinizim"), këto karakteristika përfshijnë rritjen e fallusit, shkrirjen e palosjeve labioskrotale dhe pozicionimin e mishit uretral në majë të gypit. Kur u referohen ndryshimeve në pubertet ose në moshën e rritur, këto karakteristika përfshijnë rritjen terminale të qimeve në fytyrë dhe gjoks, thellimin e zërit dhe rritjen e muskulaturës.

**Referencat:**

1. Berenbaum SA, Bailey JM. Effects on gender identity of prenatal androgens and genital appearance: evidence from girls with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab* 2003; 88:1102.
2. Dessens AB, Slijper FM, Drop SL. Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav* 2005; 34:389.
3. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, et al. Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics* 2006; 118:e488.
4. Lee PA, Nordenström A, Houk CP, et al. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. *Horm Res Paediatr* 2016; 85:158.
5. Meyer-Bahlburg HF, Dolezal C, Baker SW, New MI. Sexual orientation in women with classical or non-classical congenital adrenal hyperplasia as a function of degree of prenatal androgen excess. *Arch Sex Behav* 2008; 37:85.
6. Meyer-Bahlburg HF, Dolezal C, Baker SE, et al. Gender development in women with congenital adrenal hyperplasia as a function of disorder severity. *Arch Sex Behav* 2006; 35:667.
7. Martinerie L, Morel Y, Gay CL, et al. Impaired puberty, fertility, and final stature in 45,X/46,XY mixed gonadal dysgenetic patients raised as boys. *Eur J Endocrinol* 2012; 166:687.
8. Szarras-Czapnik M, Lew-Starowicz Z, Zucker KJ. A psychosexual follow-up study of patients with mixed or partial gonadal dysgenesis. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2007; 20:333.
9. Kolesinska Z, Ahmed SF, Niedziela M, et al. Changes over time in sex assignment for disorders of sex development. *Pediatrics* 2014; 134:e710.
10. Imperato-McGinley, Peterson RE, Gautier T, Sturla E. Androgens and the evolution of male-gender identity among male pseudohermaphrodites with 5alpha-reductase deficiency. *N Engl J Med*, 1979. 300:1233.
11. Cohen-Kettenis PT. Gender change in 46,XY persons with 5alpha-reductase-2 deficiency and 17beta-hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiency. *Arch Sex Behav* 2005; 34:399.
12. Imperato-McGinley, Peterson RE, Stoller R, Goodwin WE. Male pseudohermaphroditism secondary to 17 beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency: gender role change with puberty. *J Clin Endocrinol Metab* 1979; 49:391.
13. Reiner WG. Gender identity and sex-of-rearing in children with disorders of sexual differentiation. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005; 18:549.
14. Jurgensen M, Hiort O, Holterhus PM, Thyen U. Gender role behavior in children with XY karyotype and disorders of sex development. *Horm Behav* 2007; 51:443.
15. Migeon CJ, Wisiewski AB, Gearhart JP, et al. Ambiguous genitalia with perineoscrotal hypospadias in 46,XY individuals: long-term medical, surgical, and psychosexual outcome. *Pediatrics* 2002; 110:e31.
16. Meyer-Bahlburg. Gender identity outcome in female-raised 46,XY persons with penile agenesis, cloacal exstrophy of the bladder, or penile ablation. *Arch Sex Behav* 2005; 34:423.
17. Reiner WG, Gearhart JP. Discordant sexual identity in some genetic males with cloacal exstrophy assigned to female sex at birth. *N Engl J Med* 2004; 350:333.
18. Reiner WG, Kropp BP. A 7-year experience of genetic males with severe phallic inadequacy assigned female. *J Urol* 2004; 172:2395.
19. Claahsen-van der Grinten HL, Hulsbergen-van de Kaa CA, Otten BJ. Ovarian adrenal rest tissue in congenital adrenal hyperplasia—a patient report. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2006; 19:177.
20. Vukina J, Chism DD, Sharpless JL, et al. Metachronous Bilateral Testicular Leydig-Like Tumors Leading to the Diagnosis of Congenital Adrenal Hyperplasia (Adrenogenital Syndrome). *Case Rep Pathol* 2015; 459318.
21. Claahsen-van der Grinten HL, Sweep FC, Blickman JG, et al. Prevalence of testicular adrenal rest tumours in male children with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Eur J Endocrinol*. 2007; 157:339.
22. Nistal M, Paniagua R, Gonzalez-Peramato P, Reyes-Mugica M: Ovotesticular DSD (true hermaphroditism). *Pediatr Dev Pathol* 2015;18:345.

**REZOLUTA E PARLAMENTIT  
EUROPIAN E DATËS 14 SHKURT  
2019 (2018/2878(RSP) PËR  
TË DREJTAT E PERSONAVE  
INTERSEKS.**

**(duke pasur parasysh traktatet dhe konventa  
ndërkombëtare ...)**

**A.** meqenëse individët interseks lindin me karakteristika fizike të seksit që nuk i përshtaten normave mjekësore apo shoqërore për trupat femra apo meshkuj dhe këto ndryshime në veçoritë e seksit mund të shfaqen në karakteristikat parësore (si organet gjenitale të brendshme dhe të jashtme dhe struktura kromozomale dhe hormonale) dhe/ose karakteristikat dytësore (të tillë si masa e muskujve, shpërndarja e qimeve dhe shtati);

**B.** meqenëse individët interseks janë të ekspozuar ndaj rasteve të shumta të dhunës dhe diskriminimit në Bashkimin Evropian dhe këto shkelje të të drejtave të njeriut mbeten gjëresisht të panjohura për publikun e gjërë dhe politikëbërësit;

**C.** meqenëse kanë përhapje shumëtëgjерë rastet e ndërhyrjeve kirurgjikale dhe trajtimeve mjekësore të kryera përfshirë foshnjat interseks, edhe pse në shumicën e rasteve këto trajtime nuk janë të nevojshme nga ana mjekësore; ndërsa ndërhyrjet kirurgjikale kozmetike dhe operacionet urgjente mund të propozohen si një paketë, duke i përashtuar prindërit dhe njerëzit intersekstë kenë informacion të plotë mbi ndikimin e çdondërhyrjeje.

**D.** meqenëse ndërhyrjet kirurgjikale dhe trajtimet mjekësore që kryhen ndaj fëmijëve interseks pa përfshirë foshnjat interseks mund të ketë pasoja të përhershme, të tillë si trauma psikologjike dhe dëmtimë fizike;

**E.** meqenëse individët interseks dhe fëmijët interseks që i përkasin grupeve të tjera të pakicave dhe të marginalizuara, janë të marginalizuara dhe të përashtuara më tej nga shoqëria dhe janë nën rrezikun e dhunës dhe diskriminimit, përfshirë shkak të identiteteve të tyre të ndërthurura;

**F.** meqenëse në pjesën më të madhe të Shteteve Anëtare ndërhyrja kirurgjikale mund të kryhet në një fëmijë interseks ose një individ interseks me aftësi të kufizuara me pëlqimin e kujdestarit të tyre ligjor, pavarësisht nga aftësia e personit interseks që të vendosë përfshirë vreten e tij;

**G.** meqenëse në shumë raste prindërit dhe/ose kujdestarët ligjorë janë nën presion të madh përfshirë marrë vendime pa u informuar plotësisht përfshirë pasojat e përhershme përfshirë fëmijën e tyre;

**H.** meqenëse shumë njerëz interseks nuk kanë qasje të plotë në të dhënat e tyre mjekësore dhe përfshirë arsyen e dinë se ata janë interseks ose nuk janë të vetëdijshëm përfshirë trajtimet mjekësore që i janë nënshtruar;

**I.** meqenëse variaconet e interseksit vazhdojnë të klasifikohen si sëmundje, si në Klasifikimin Ndërkombëtar të Sëmundjeve të Organizatës Botërore të Shëndetësisë (ICD), në mungesë të provave që mbështesin suksesin afatgjatë të trajtimeve;

**J.** meqenëse disa njerëz interseks nuk do të identifikohen me gjininë e caktuar mjekësore në lindje; ndërsa njohja ligjore gjinore e bazuar në të drejtën përfshirë vendlorët vetë është e mundur vetëm në gjashtë Shtete Anëtare; ndërkohë që shumë Shtete Anëtare ende kërkojnë sterilizimin përfshirë njohjen ligjore të gjinisë;

**K.** meqenëse legjislacioni kundër diskriminimit në nivelin e BE-së, dëshiron që shumicën e Shteteve Anëtare, nuk përfshirë diskriminimin e bazuar në karakteristikat e seksit, qoftë se një kategori e veçantë ose interpretuar si një formë e diskriminimit në bazë të seksit;

L. meqenëse shumë fëmijë interseks përballen me shkelje të të drejtave të njeriut dhe gjyktimit të organeve gjenitale në BE kur i nënshtrohen trajtimeve të normalizimit të seksit;

**Vëren nevojën urgjente për të trajtuar shkeljet e të drejtave të njeriut të njerëzve interseks dhe i bën thirrje Komisionit dhe Shteteve Anëtare të propozojnë legjislacionin përkatës për të trajtuar këto çështje;**

### Mjekimi dhe patologjizimi

1. Dënon ashpër trajtimet dhe ndërhyrjet kirurgjikale për normalizimin e seksit; mirëpret ligjet që ndalojnë këto ndërhyrje, si në Maltë dhe Portugali, dhe inkurajon Shtetet e tjera Anëtare të miratojnë sa më shpejt të jetë e mundur legjislacion të ngjashëm;

2. Thekson nevojën për të ofruar këshillimin e duhur dhe mbështetje për fëmijët interseks dhe individët interseks me aftësi të kufizuara, si dhe për prindërit ose kujdestarët e tyre, dhe t'i informojë ata plotësisht për pasojat e trajtimeve të normalizimit të seksit;

3. I bën thirrje Komisionit dhe Shteteve Anëtare të mbështesin organizatat që punojnë për të thyer stigmën kundër njerëzve të interseksit;

4. I bën thirrje Komisionit dhe Shteteve Anëtare që të rrisin financimet për organizatat e shoqërisë civile të cilat punojnë në fushën e interseksit;

5. I bën thirrje Shteteve Anëtare që të përmirësojnë aksesin për personat interseks në regjistrat e tyre mjekësorë dhe të garantojnë që askush të mos i nënshtrohet trajtimit mjekësor ose kirurgjik të panevojshëm gjatë foshnjërisë ose fëmijërisë, duke garantuar integritetin trupor, autonominë dhe të drejtën për të vendosur për veten për fëmijët në fjalë

6. Konsideron se patologjizimi i variantave të interseksit rrezikon gjëzimin e plotë nga njerëzit interseks të së drejtës për standardin më të lartë të arritshëm të shëndetit siç është përcaktuar në Konventën e OKB-së për të Drejtat e Fëmijës; i bën thirrje Shteteve Anëtare të sigurojnë deputologjizimin e njerëzve interseks;

7. Mirëpret deputologjizimin, sado të pjesshëm, të identiteteve trans në rishikimin e njëmbëdhjetë të ICD (ICD-11); megjithatë, vëren, se kategoria e ‘mospërputhjes gjinore’ në fëmijëri patologjizon sjelljet jo-gjinore-normative në fëmijëri; përrjedhojë u bën thirrje Shteteve Anëtare të vazhdojnë heqjen e kësaj kategorie nga ICD-11 dhe të rishikojnë, në të ardhmen, ICD në përputhje me sistemet e tyre kombëtare shëndetësore;

### Dokumentet e identitetit

8. Thekson rëndësinë e procedurave fleksibël të regjistrimit të lindjes; mirëpret ligjet e miratuara në disa shtete anëtare që lejojnë njohjen ligjore gjinore në bazë të të drejtës përtë vendosur vetë; inkurajon Shtetet e tjera Anëtare të miratojnë legjislacione të ngjashme, duke përfshirë procedurat fleksibël për të ndryshuar shënuesit gjinorë, për sa kohë që ato vazhdojnë të regjistrohen, si dhe emrat mbi certifikatat e lindjes dhe dokumentet e identifikimit (duke përfshirë mundësinë e emrave neutralë përsa i përket gjinisë);

### Diskriminimi

9. Dënon mungesën e njohjes së karakteristikave të seksit si bazë për diskriminim në të gjithë BE-në dhe për këtë arsyen thekson rëndësinë e këtij kriteri për të siguruar aksesin në drejtësi për njerëzit interseks;

**10.** I bën thirrje Komisionit të përmirësojë shkëmbimin e praktikave të mira në këtë çështje; i bën thirrje Shteteve Anëtare të miratojnë legjislacionin e nevojshëm për të siguruar mbrojtjen e duhur, respektimin dhe promovimin e të drejtave themelore të njerëzve interseks, duke përfshirë fëmijët interseks, duke përfshirë mbrojtjen e plotë kundër diskriminimit;

#### Ndërgjegjësimi i publikut

**11.** I bën thirrje të gjithë aktorëve përkatës të kryejnë kërkime në lidhje me njerëzit interseks, duke marrë në konsideratë këndvështrimin sociologjik dhe të të drejtave të njeriut më tepër sesa atë mjekësor;

**12.** I bën thirrje Komisionit të sigurojë që fondet e BE-së nuk mbështesin kërkime apo projekte mjekësore që kontribuojnë më tej në shkeljen e të drejtave të njeriut të njerëzve interseks, në kontekstin e Rrjeteve Evropiane të Referencës (ERN); i bën thirrje Komisionit dhe Shteteve Anëtare të mbështesin dhe financojnë kërkimet mbi situatën e të drejtave të njeriut të njerëzve interseks;

**13.** I bën thirrje Komisionit të ndërmarrë një qasje tërësore dhe të bazuar në të drejtat për të drejtat e njerëzve interseks dhe për të koordinuar më mirë punën e Drejtorive të Përgjithshme të saj për Drejtësinë dhe Konsumatorët, për Arsimin, Rininë, Sportin dhe Kulturën dhe për Shëndetin dhe Sigurinë Ushqimore, në mënyrë që të sigurojnë politika dhe programe të qëndrueshme që mbështesin njerëzit interseks, duke përfshirë trajnimin e zyrtarëve shtetërorë dhe profesionit të mjekësisë;

**14.** I bën thirrje Komisionit të përforcojë dimensionin interseks në listën e tij të masave shumëveçare të LGBTI për periudhën aktuale dhe të fillojë menjëherë përgatitjen për rinovimin e kësaj strategjie për periudhën e ardhshme shumëveçare (2019-2024);

**15.** I bën thirrje Komisionit të lehtësojë shpërndarjen e praktikave më të mira midis Shteteve Anëtare për mbrojtjen e të drejtave të njeriut dhe integrititetit trupor të njerëzve interseks;

**16.** Udhëzon Presidentin e tij ta përcjellë këtë rezolutë në Këshillin, Komisionin, Qeveritë dhe Parlamentet e Shteteve Anëtare dhe Asamblenë Parlamentare të Këshillit të Evropës.

#### *Përkufizimi i Këshillit të Evropës për interseksin eshtë:*

*“Termi “interseks” i referohet karakteristikave seksuale atipike të brendshme dhe/ose të jashtme anatomike, ku tiparet të cilat, zakonisht, konsiderohen si mashkullore apo femërore mund të ndërthuren deri në një farë mase. Ky eshtë një ndryshim i natyrshëm tek njerëzit dhe jo një gjendje mjekësore. Duhet dalluar nga transseksualiteti, një fenomen ku dikush ka një gjini të dukshme, por ndjehet sikur ai ose ajo i përket seksit tjetër dhe për këtë arsyen eshtë gati t'i nënshtronet një ndërhyrjeje mjekësore që ndryshon seksin e tij natyror.”*

Si shumë shtete Evropiane edhe vendi ynë e ka miratuar "Protokollin Mjekësor per Vlerësimin e Fëmijëve me Zhvillim Genital Atipik", një dokument shumë i rëndësishëm për të unifikuar praktikat mjekësore të trajtimit të kësaj kategorie individësh njëlloj në të gjithë territorin e Shqipërisë, për të zbatuar një qasje ndërsektoriale, për të rritur rolin e profesionistëve të ndryshëm në ofrimin e shërbimeve të specializuara dhe falas për familjet vulnerabël.

Në Urdhërin Nr 380 të MSHMS në datën 23.06.2020 eshtë miratuar "Protokoli Mjekësor per Vlerësimin e Fëmijëve me Zhvillim Genital Atipik" ku theksohet se:

*“Ngarkohet personeli i institucioneve shëndetësore që asistojnë të porsalindurit dhe specialistët që ofrojnë kujdes shëndetësor të moshës pediatrike për zbatimin e këtij protokoli.”*



**TLAS**  
[www.tlas.org.al](http://www.tlas.org.al)

TLAS (Shërbimi Ligjor Falas Tiranë) është një nga organizatat e pakta në Shqipëri që po luan rol aktiv në trajtimin, mbështetjen dhe ofrimin e shërbimeve ligjore falas për personat interseks dhe familjet e tyre. Misioni i TLAS është përmbushja e nevojave ligjore dhe sociale të varfërve, edukimi dhe sensibilizimi i shoqërisë shqiptare mbi sundimin e ligjit dhe të drejtat e njeriut, ndërmarrja e nismave për përmirësimin e sistemit ligjor, zhvillimin e komunitetit dhe forcimin e demokracisë në Shqipëri.

**Objektivat e TLAS janë:**

- Ofrimi i shërbimeve ligjore për njerëzit dhe grupet në nevojë;
- Ndërgjegjësimi i shtresave në nevoje dhe publikimi i informacioneve për çështje të rëndësishme ligjore dhe të të drejtave të njeriut;
- Ndërmarrja e nismave për përmirësimë të legjislacionit, për rritjen e aksesit në drejtësi dhe përfshirjen sociale të njerëzve në nevojë.

**Adresa e TLAS:**

Bulevardi "Bajram Curri", p. "Agimi", shk. 18, ap.322, Tiranë, Shqipëri.  
Tel: +355 04 258442;  
Cel: 0692093731;  
email: [tla@tla.org.al](mailto:tla@tla.org.al).

