

LA DISFORIA DI GENERE NELL'ADULTO

Obiettivo

Fornire gli strumenti di base per poter riconoscere e diagnosticare la Disforia di Genere (DG), identificando le possibili psicopatologie associate. Inoltre verranno fornite le nozioni base per un corretto invio ad un centro specialistico e/o per una corretta presa in carico.

Definizione e classificazione

Per inquadrare correttamente la DG è necessario chiarire alcuni termini, in particolare sottolineare le differenze tra Sesso e Genere che spesso sono usati inappropriatamente come sinonimi. Il termine "Sesso" fa riferimento a connotati di tipo biologico, mentre il termine "Genere" si riferisce ad aspetti sociali, culturali e psicologici. L'Identità di Genere è la percezione che un individuo ha della sua appartenenza di genere, come maschio, come femmina o come altro genere, indipendentemente dal genere assegnato alla nascita. Generalmente "Identità di Genere e Sesso biologico" sono concordanti, ma quando ciò non avviene gli individui possono presentare la cosiddetta DG, definita come una condizione di marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo ed il genere assegnato alla nascita. Nella sua forma più complessa essa si esprime non solo con un forte desiderio di appartenere e di essere trattato come un membro del genere opposto ma anche con la richiesta di liberarsi delle proprie caratteristiche sessuali secondarie e/o primarie attraverso trattamenti ormonali e chirurgici. Tale condizione è accompagnata a sofferenza clinicamente significativa o ad una compromissione del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti (1). I soggetti con DG quindi possono richiedere interventi medici allo scopo di modificare il loro corpo in modo da poter acquisire le caratteristiche fenotipiche del genere a cui sentono di appartenere. La DG non va confusa con l'omosessualità, condizione che si riferisce all'orientamento sessuale di un individuo e non alla percezione di sé come maschio o come femmina insita nel concetto di identità di genere. La DG si differenzia in modo particolare dal travestitismo e dal feticismo di travestimento: nel travestitismo non vi è alcun reale desiderio di acquisire caratteristiche sessuali primarie e secondarie del genere opposto ma emerge solo il piacere, l'appagamento di mostrarsi in un ruolo di genere opposto rispetto al sesso assegnato alla nascita e soprattutto non vi è un disagio clinicamente significativo. Il feticismo di travestimento è una parafilia nella quale l'individuo prova eccitazione sessuale manipolando od indossando indumenti tipici del sesso opposto, dove l'utilizzo di questo tipo di abbigliamento è limitato quasi esclusivamente a situazioni di tipo sessuale, come da criteri diagnostici del DSM-5.

Epidemiologia

La DG è considerata una condizione molto rara. La prevalenza riportata (2) varia da 1:11900 a 1:45000 per le *transwomen* (soggetti *Male to Female*) e da 1:30400 a 1:200000 per i *transmen* (soggetti *Female to Male*). Alcuni studi suggeriscono che la prevalenza sia molto più alta, a seconda delle metodologie usate nella ricerca (3).

La maggior parte degli studi epidemiologici si è svolta in nazioni europee come la Svezia (4), Regno Unito (5), Paesi Bassi (6-7), Germania (8), e Belgio (2). Più recentemente (9) è stato confermato che la DG è una condizione molto rara: 6,8:100.000 circa tra nati maschi e 2,6:100.00 nelle nate femmine.

Eziologia

L'eziologia della DG è ad oggi sconosciuta. Vengono avanzate ipotesi di diversa natura, ognuna non singolarmente sufficiente a spiegare esaurientemente le ragioni sottostanti a questa condizione. E' verosimile che si tratti di una condizione ad eziologia multifattoriale dove tanto gli aspetti psicologici quanto quelli organici abbiano un ruolo rilevante. Si sono avanzate ipotesi di origine biologica e più specificatamente legate ad un'alterazione dell'ambiente ormonale nella vita fetale (10). La modificazione potrebbe avere come causa aspecifica una qualche forma di distress materno sia di tipo psichico che organico che alteri il sistema neuroendocrino della donna con un'influenza sullo sviluppo del feto. Nessuna ipotesi però sembra essere stata confermata in modo scientifico.

Comorbidità

I soggetti con DG possono presentare una serie di problemi di salute mentale (11-12), talvolta connessi al *minority stress*. Esso è definito come una forma di disagio, di malessere che, come indica il nome, interessa i soggetti appartenenti a minoranze che per motivi di diversa natura (etnica, politica, culturale, religiosa o sessuale), vengono discriminate. Tuttavia le reali patologie psichiatriche più frequentemente associate alla DG comprendono i disturbi d'ansia, i disturbi dell'umore, condotte di autolesionismo, abuso di sostanze, problemi sessuali, disturbi della personalità (prevalentemente Cluster B), disturbi alimentari e disturbi dello spettro autistico (13-14-15). La presenza di concomitanti patologie psichiatriche non sono una diretta controindicazione ai vari trattamenti richiesti. È necessario però che i soggetti prima di poter intraprendere qualunque tipo di trattamento medico e/o chirurgico siano in una situazione di buon compenso dal punto di vista psicopatologico allo scopo di garantire la miglior efficacia possibile a seconda del trattamento richiesto (16).

Assessment

Secondo gli Standard of Care della World Professional Association for Transgender Health (WPATH) è opportuno che i soggetti con DG vengano presi in carico e trattati da un'equipe multidisciplinare adeguatamente formata sull'argomento e specializzata nel trattamento di tale condizione dal momento che sono necessari interventi a diversi livelli medico, psicologico e chirurgico. Il primo obiettivo della presa in carico prevede un'attenta valutazione diagnostica effettuata da un esperto di salute mentale che possa indagare lo sviluppo psicosessuale del soggetto ed esplorare l'identità di genere in tutte le sue varianti: il livello d'identità di genere ed il grado di disforia del corpo, la storia e lo sviluppo delle sensazioni fisiche e psicologiche della DG, l'impatto dello stigma collegato alla non-conformità di genere sulla salute mentale, la disponibilità di sostegno a familiari, amici e colleghi. Il professionista della salute mentale deve valutare la DG del soggetto nel contesto del suo adattamento psicosociale (16). Il ruolo dei professionisti della salute mentale comprende anche l'assicurarsi che la DG non sia secondaria o espressa da altre diagnosi. Alcune condizioni psicopatologiche concomitanti possono essere importanti fonti di disagio e, se non trattate, complicare il processo di esplorazione dell'identità di genere e la risoluzione della disforia (16-17). Il professionista della salute mentale valuta insieme al soggetto la possibilità di intraprendere il trattamento ormonale *gender affirming* in modo che i soggetti siano psicologicamente preparati (per esempio che abbiano aspettative chiare e realistiche) alla gestione degli effetti emotivi di tale trattamento. Il ruolo dell'endocrinologo nel percorso di transizione è fondamentale per modificare i caratteri sessuali secondari e ridurre la DG da essi derivante (18). Questo obiettivo è raggiunto attraverso la somministrazione di terapia ormonale. Nel 2009 e successivamente nel 2017 l'*Endocrine Society* americana (19-20) ha pubblicato le linee di intervento per il trattamento ormonale dei soggetti con DG/ Incongruenza di Genere, mentre in Italia si fa riferimento anche alla la consensus SIAMS-ONIG (Osservatorio Nazionale Identità di Genere) (21). Il fine della terapia ormonale è, per i soggetti nati femmine, la regressione dei caratteri sessuali femminili e l'induzione di un certo grado di mascolinizzazione mediante somministrazione di androgeni (preparati a base di testosterone per via intramuscolare o transdermica) a dosi tali da mantenere livelli sierici di testosterone nel range di normalità per l'uomo. Gli effetti principali mascolinizanti sono l'androgenizzazione cutanea l'abbassamento del tono di voce, l'incremento massa e forza muscolare. Inoltre la soppressione delle mestruazioni con il suo alto valore simbolico, solitamente avviene entro il primo anno di trattamento ormonale. Tale trattamento ormonale va proseguito per tutta la vita anche dopo l'eventuale intervento di Riattribuzione Chirurgica del Sesso (RCS) al fine di preservare le caratteristiche sessuali secondarie acquisite. Per i soggetti nati maschi, la terapia ormonale *gender affirming* è volta all'attenuazione dei caratteri sessuali maschili secondari e all'induzione dei caratteri femminili. Il regime di trattamento si basa sull'utilizzo combinato di composti anti-androgenici, che inibiscono la produzione di testosterone, e composti estrogenici. Gli estrogeni costituiscono il cuore del processo di femminilizzazione e la dose tipicamente raccomandata è di due o tre volte maggiori rispetto a quella utilizzata nella terapia ormonale sostitutiva nelle donne in menopausa. Il trattamento di elezione è costituito dal 17 beta-estradiolo per via orale o transdermica. L'etinilestradiolo è invece assolutamente controindicato per l'elevato rischio di trombosi venosa e di mortalità cardiovascolare. Tale terapia induce a seconda del soggetto i seguenti principali effetti femminilizzanti: crescita della ghiandola mammaria, riduzione della seborrea cutanea, riduzione della crescita pilifera. Per entrambi i trattamenti si raccomanda

durante la terapia un attento monitoraggio clinico e laboratoristico con visite endocrinologiche periodiche ed esami strumentali al fine di eventualmente modificare la posologia per prevenire effetti indesiderati del trattamento. Per un'analisi dettagliata e pratica degli schemi di terapia ormonale si rimanda a specifica rassegna su l'Endocrinologo (18).

Dal momento che non tutte le persone richiedono un intervento chirurgico di RCS per alleviare la DG, per una corretta presa in carico il trattamento va individualizzato a seconda della richiesta. Infatti ci sono soggetti che si trovano a proprio agio con la loro identità, ruolo ed espressione di genere senza bisogno di interventi chirurgici di rimozione dei caratteri sessuali primari. Per loro la femminilizzazione o mascolinizzazione del corpo attraverso terapie ormonali e la rettifica anagrafica sono sufficienti a garantire benessere e risoluzione della DG. Altre persone invece sentono il bisogno di effettuare la RCS per garantire l'integrità della loro identità di genere. Pertanto, dal momento che esistono vari livelli di incongruenza di genere, sono quindi disponibili diversi livelli di trattamento per alleviare la DG: gli ormoni e la chirurgia sono soltanto due delle diverse opzioni disponibili per arrivare al benessere personale.

Conclusioni

Dall'esperienza clinica emerge come la presa in carico dei soggetti con DG da parte di un'equipe multidisciplinare sia fondamentale per un trattamento globale: il trattamento ormonale *gender affirming* si associa ad un miglioramento significativo dell'immagine corporea in entrambi i generi e per coloro che desiderano l'intervento di RCS tale pratica ha un impatto positivo sulla qualità di vita. Studi di follow-up hanno infatti dimostrato l'effetto benefico innegabile non solo del trattamento ormonale ma anche della chirurgia di riattribuzione di sesso (22-23-24-25).

Bibliografia

1. American Psychiatric Association (2013) Diagnostic and statistical manual of mental disorders, Fifth Edition: a ed., DSM-5, DSM-5 tm. Washington, DC. Trad. it. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali,5 Raffaello Cortina Editore, Milano, 2014.
2. De Cuypere, G., Van Hemelrijck, M., Michel, A., Carael, B., Heylens, G., Rubens, R, Hoebek P, Monstrey, S. (2007) Prevalence and demography of transsexualism in Belgium. *European Psychiatry*. Apr. 22(3), 137-141.
3. Olyslager, F., & Conway, L. (2007). On the calculation of the prevalence of transsexualism. Paper presented at the World Professional Association for Transgender Health 20th International Symposium, Chicago, Illinois. Retrieved April 22, 2010 from http://www.changelingaspects.com/PDF/2007-09-06Prevalence_of_Transsexualism.pdf
4. Wålinder, J. (1971) Incidence and sex ratio of transsexualism in Sweden. *The British Journal of Psychiatry*. Aug. 119(549), 195-196
5. Hoening, J., & Kenna, J.C. (1974) The prevalence of transsexualism in England and Wales. *The British Journal of Psychiatry*, 124(579), 181-190.
6. Bakker, A., Van Kesteren, P.J., Gooren, L.J., & Bezemer, P.D. (1993) The prevalence of transsexualism in the Netherlands. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 87(4), 237-238.
7. Van Kesteren, P.J.M., Gooren, L.J., & Megens, J.A. (1996) An epidemiological and demographic study of transsexuals in the Netherlands. *Archives of Sexual Behavior*, 25(6), 589-600.
8. Weitze, C., & Osburg, S. Transsexualism in Germany: Empirical data on epidemiology and application of the German Transsexuals' Act during its first ten years. 1996; *Archives of Sexual Behavior*, 25(4), 409-425.
9. Arcelus, J., Bouman WP., Van Den Noortgate W., Claes L., Witcomb, G., Fernandez-Aranda, F., (2015) "Systematic review and meta- analysis of prevalence studies in Transsexualism". *European Psychiatry*. Sep; 30(6): 807-15.
10. Cohen-Kettenis P.T., Gooren L.J. (1999) Transsexualism: a review of ethiology, diagnosis and treatment. *Journal Psychosomatic Research*; Apr.46(4):315-33.
11. Gómez-Gil, E., Trilla, A., Salamero, M., Godás, T., & Valdés, M. (2009) Sociodemographic, clinical, and psychiatric characteristics of transsexuals from Spain. *Archives of Sexual Behavior*, 38(3), 378-392.
12. Murad, M.H., Elamin, M.B., Garcia, M.Z., Mullan, R.J., Murad, A., Erwin, P.J., & Montori, V.M. (2010) Hormonal therapy and sex reassignment: A systematic review and meta-analysis of quality of life and psychosocial outcomes. *Clinical Endocrinology*, 72(2), 214-231.
13. Bockting, W. O., Knudson, G., & Goldberg, J.M. (2006) Counseling and mental health care for transgender adults and loved ones. *International Journal of Transgenderism*, 9(3/4), 35-82.

14. Nuttbrock, L., Hwahng, S., Bockting, W., Rosenblum, A., Mason, M., Macri, M., & Becker, J. (2010). Psychiatric impact of gender-related abuse across the life course of male-to-female transgender persons. 2010; *Journal of Sex Research*, 47(1), 12-23.
15. Robinow, O. (2009). Paraphilia and transgenderism: A connection with Asperger's disorder? *Sexual and Relationship Therapy*, 24(2), 143-151.
16. Coleman, E., Bockting, W., Botzer, M., Cohen-Kettenis, P., DeCuypere, G., Feldman, J., Meyer, W.J. (2012). Standards of care for the health of transsexual, transgender, and gender-nonconforming people, version 7. *Int J Transgend*, 13(4), 165-232.
17. Fraser, L. (2009). Depth psychotherapy with transgender people. *Sexual and Relationship Therapy*, 24(2), 126-142
18. Fisher AD, Amato AML, Meriggiola MC, Gava G., Motta G. Manieri C., (2016) Problematiche endocrine nella Disforia di Genere, *l'Endocrinologo* 17: 1-9
19. Hembree WC, Cohen-Kettenis P., Delamarre-van de Waal HA, Gooren LJ., Meyer WJ 3rd, Spack NP, Tangpricha V., Montori VM., Endocrine Society (2009) Endocrine treatment of transsexual persons: an Endocrine Society Clinical Practice guideline. *Journal Clinical Endocrinological metabolism* 94: 3132- 3154.
20. Hembree WC, Cohen-Kettenis P., Gooren LJ, Hannema S.E. Meyer WJ, Hassan Murad, M, T'Sjoen GT (2017) Endocrine treatment of Gender-Dysphoric/Gender Incongruent Persons transsexual persons: an Endocrine Society Clinical Practice guideline. *Journal Clinical Endocrinological metabolism* (Epub ahead of print).
21. Godano, A., Maggi, M., Jannini, E., Meriggiola, MC., Ghigo, E., Todarello, O., Lenzi, A., Manieri, C. (2009) SIAMS- ONIG Consensus on hormonal treatment in gender identity disorder. *Journal Endocrinological Investigation*. 32:857-864.
22. De Cuypere, G., T'Sjoen, G., Beerten, R., Selvaggi, G., De Sutter, P., Hoebeke, P., Rubens, R. (2005). Sexual and physical health after sex reassignment surgery. *Archives of Sexual Behavior*, 34(6), 679-690.
23. Gijs, L., & Brewaeys, A. (2007). Surgical treatment of gender dysphoria in adults and adolescents: Recent developments, effectiveness, and challenges. *Annual Review of Sex Research*, 18, 178-224.
24. Klein, C., & Gorzalka, B.B. (2009). Sexual functioning in transsexuals following hormone therapy and genital surgery: A review (CME). *The Journal of Sexual Medicine*, 6(11), 2922-2939.
25. Pfäfflin, F., & Junge, A. (1998). Sex reassignment. Thirty years of international follow-up studies after sex reassignment surgery: A comprehensive review, 1961-1991. *International Journal of Transgenderism*. Retrieved from <http://web.archive.org/web/20070503090247> .

Autori: Chiara Crespi, Giovanna Motta (Torino)

Commissione Psicologi SIAMS: Erika Limoncin (Roma), Stefano Angelini (Padova), Chiara Crespi (Torino), Gabriele Optale (Mestre), Jiska Ristori (Firenze), Vincenzo Maria Romeo (Reggio Calabria)

Commissione Linee Guida SIAMS: Elisa Giannetta (Roma), Sandro La Vignera (Catania), Sara Marchiani (Firenze), Pierfrancesco Palego (Padova)