

titolo

Lorenzo Macelloni

June 2, 2024

Contents

| | |
|--|----------|
| 1 Abstract | 2 |
| 2 Introduzione | 2 |
| 2.0.1 Terminologia - sesso, genere, identità di genere, orientamento sessuale | 2 |
| 2.0.2 Definizione di incongruenza di genere, cenni storici di medicina di genere | 3 |
| 2.0.3 Epidemiologia | 3 |
| 2.0.4 Eziologia | 4 |
| 2.0.5 Criteri Diagnostici - DSM-5-TR e ICD-11 | 6 |
| 2.0.6 clinica | 9 |
| 2.0.7 terapia | 9 |
| 2.0.8 BIA ?? | 9 |
| 3 Obiettivi | 9 |
| 4 Materiali e Metodi | 9 |
| 5 Risultati | 9 |
| 6 Discussione | 9 |
| 7 Conclusioni | 9 |
| 8 Bibliografia | 9 |

1 Abstract

2 Introduzione

2.0.1 Terminologia - sesso, genere, identità di genere, orientamento sessuale

Nella discussione di una condizione come l'Incongruenza di Genere (IG) è opportuno prendere familiarità con una determinata terminologia. Spesso infatti alcuni termini come "sesso" e "genere" vengono utilizzati in maniera interscambiabile nel linguaggio comune, considerando quindi inevitabilmente correlate quelle che sono le caratteristiche socioculturali e biologiche che contraddistinguono uomo e donna.

Vediamo quindi quelle che sono le definizioni date dall'NIH per questi concetti ¹
²

1. Sesso Biologico Costrutto biologico utilizzato per descrivere caratteristiche ormonali, genetiche, anatomiche e biologiche basilari. Tipicamente è dicotomico, distingue le categorie maschio e femmina. Tuttavia, esistono anche stati intersessuali, in cui i caratteri ed i cromosomi sessuali non sono definibili all'interno di una sola di queste categorie.

2. Genere (gender) Costrutto multidimensionale sociale e culturale; comprende ruoli, attività, comportamenti ed espressioni, che sono tipicamente identificati all'interno di una determinata società come propriamente maschili o femminili.

Sulla base del genere si definisce l'**identità di genere**. Questa è la sensazione individuale di sentirsi parte di una determinata categoria di genere, che può essere maschile, femminile, o stati alternativi e non-binari. L'identità di genere è quindi auto-definita, può cambiare nel corso della vita e non corrisponde necessariamente a quelle che sono le aspettative sociali nei confronti del sesso dell'individuo.

Queste costituiscono infatti il **ruolo di genere**, ovvero ciò che viene percepito all'interno di una determinata società come proprio di un certo genere, in termini di norme, comportamenti ed espressioni. L'**espressione di genere** è quindi la modalità in cui l'individuo decide di mostrare la propria identità di genere attraverso caratteristiche esterne come il proprio abbigliamento, l'utilizzo di determinati pronomi...

3. Orientamento Sessuale ³ L'orientamento sessuale è anch'esso un costrutto complesso che comprende l'attrazione romantica, emotiva e sessuale. Fa riferimento quindi agli elementi esterni capaci di indurre una risposta nell'individuo. È quindi definito solitamente sulla base del genere delle persone verso cui un individuo prova attrazione sessuale o romantica, in rapporto al genere dell'individuo stesso.

I termini più comuni che identificano l'orientamento sessuale di basano su una visione binaria del genere e distinguono quindi persone *eterosessuali*,

omosessuali e bisessuali. In tempi relativamente recenti sono stati aggiunti termini che prendono in considerazione una visione più moderna e fluida del genere, come *pansessuale* che indica un'attrazione verso gli altri che non dipende dal genere.

L'orientamento sessuale, inoltre, così come il genere, non è binario, ma costituisce uno spettro. Il primo a prendere in considerazione questa caratteristica fluida della sessualità fu Alfred Kinsey, nel suo libro *Sexual Behavior in the Human Male* del 1948, dove introduce la Scala di Kinsey ⁴. Questa definisce l'orientamento sessuale secondo un gradiente da 0, esclusiva eterosessualità, a 6, esclusiva omosessualità.

L'orientamento sessuale inoltre viene considerato fluido anche nel tempo, infatti questo può cambiare durante la vita di una persona anche in funzione delle circostanze dell'individuo.

4. Transgender and Gender Diverse - TGD

2.0.2 Definizione di incongruenza di genere, cenni storici di medicina di genere

1. Varianza' o Non Conformità di Genere
2. Disforia di Genere
3. Transessuale
4. Transgender
5. Intersessuale

2.0.3 Epidemiologia

Nella discussione epidemiologica dei dati che riguardano la popolazione TGD è preferibile evitare i termini "incidenza" e "prevalenza", questi infatti potrebbero sottintendere in maniera impropria una condizione patologica. Oltretutto, il termine "incidenza" non è utilizzabile anche perché sottintende la presenza di un chiaro momento di comparsa dello status TGD, il quale è raramente individuabile. Si preferiscono quindi i termini "numero" e "proporzione", per riferirsi alla dimensione assoluta e relativa della popolazione TGD. ⁵

Nonostante un'interesse crescente da parte della ricerca nei confronti della salute di questa popolazione, ci sono ancora molti dati epidemiologici anche basilari sui quali si ha poca certezza. Le stime riportate in vari studi sono infatti fortemente dipendenti dal tipo di metodologia utilizzata per l'indagine e dalla definizione data del termine transgender. A seconda delle pubblicazioni vengono presi in considerazione certe volte solamente color che hanno richiesto o intrapreso un percorso chirurgico di riassegnazione del sesso, altri prendono in considerazione le diagnosi

di disforia di genere, mentre diversi studi svolti tramite sondaggio nella popolazione generale prendono in considerazione l'autoidentificazione come transgender.⁶

Per quanto riguarda nello specifico la diagnosi clinica di disforia di genere, il DSMV riporta una prevalenza tra il 0,005-0,014% per le persone AMAB e tra il 0,002% e 0,003% per le AFAB, già puntualizzando però come reperi il dato verosimilmente sottostimato.

⁷ Questa stima infatti prende in considerazione solamente la parte della popolazione TGD che ha ricevuto a tutti gli effetti una diagnosi, per cui appare evidente come questo numero sia sottostimato di diversi ordini di grandezza rispetto ai sondaggi nella popolazione, i quali utilizzano criteri più generici.

Prendendo in considerazione i sondaggi condotti nella popolazione che utilizzano definizioni simili, i risultati sono consistenti. Questionari che indagavano nello specifico il termine "transgender" rilevavano una stima che va tra lo 0,3% e lo 0,5% tra gli adulti e tra l'1,2% e il 2,7% tra bambini ed adolescenti. Utilizzando una definizione più ampia che include termini come "incongruenza di genere" o "ambivalenza di genere" la percentuale aumenta a 0,5-4,5% tra gli adulti e 2,5-8,4% nella popolazione adolescente e pediatrica.⁸

La dimensione di questa popolazione è inoltre in aumento, su questo concordano sostanzialmente tutte le pubblicazioni che prendono in considerazione l'evoluzione del trend negli anni, indipendentemente da area geografica e modalità di indagine.⁹

Per quanto riguarda l'Italia, uno studio del 2023 condotto tramite un sondaggio online diffuso attraverso vari social media, riporta che su 19572 partecipanti il 7,7% riporta un'identità di genere diversa dal sesso assegnato alla nascita.¹⁰ Si è anche valutato come i partecipanti TGD avessero un'età media significativamente inferiore rispetto a quelli cisgender. Inoltre è interessante notare come tra le persone TGD solamente il 41,6% riportavano un'identità di genere binaria, mentre il 58,4% si identificavano come non-binari.

2.0.4 Eziologia

Attualmente non sono ancora stati identificati dei chiari fattori eziologici determinanti nell'insorgenza di una incongruenza di genere. Come molte altre patologie, l'ipotesi più attuale comprende l'interazione tra molteplici fattori di tipo biologico, genetico e psicosociale.

1. Fattori Neurologici Il coinvolgimento neurologico si basa sull'ipotesi che i soggetti transgender abbiano delle differenze nello sviluppo dei circuiti cerebrali, rispetto ai cisgender, e che questo sia determinante nell'insorgenza dell'incongruenza di genere. La base biologica di questa teoria è la differenza già nota tra cervello maschile e femminile nei soggetti cisgender; questa si presenta sia in un leggero vantaggio dell'uno o l'altro sesso in alcuni task cognitivi, sia in una vera e propria differenza anatomica di trofismo di alcune zone cerebrali piuttosto che altre.¹¹

Sono diversi i fattori che intervengono nel determinare queste differenze e non tutti sono conosciuti; sicuramente è presente un'influenza ambientale, com'è reso evidente dal fatto che queste differenze tra maschi e femmine sono diverse in diverse aree geografiche, è molto probabile anche un ruolo degli ormoni sessuali durante sviluppo, difatti le differenze di trofismo sono state associate ad aree con diversa quantità di recettori estrogenici e androgenici nelle varie aree cerebrali.¹²

Per quanto riguarda la popolazione TGD, seppur siano state dimostrate alcune differenze strutturali e funzionali nel cervello degli individui TGD, non è ancora stato individuato in letteratura un pattern preciso che si possa associare chiaramente a determinati cambiamenti strutturali. Alcuni studi dimostrano come la morfologia cervello di individui con incongruenza di genere sia complessivamente più simile ad individui cisgender del sesso assegnato alla nascita rispetto a individui cisgender dell'identità di genere scelta¹³. Tuttavia esiste anche evidenza discordante, ad esempio gli studi riguardanti la struttura della materia bianca tendono a concordare sull'esistenza di un fenotipo intermedio negli individui transgender, differente da quello di entrambi maschi e femmine cisgender^{14 1516}.

Complessivamente è difficile giungere a conclusioni chiare, gli studi infatti sono limitati dall'uso di metodiche di imaging non invasive e popolazioni di piccole dimensioni; oltretutto molti prendono in considerazione sia l'identità di genere che l'orientamento sessuale, rendendo difficile differenziare chiaramente l'influenza delle due variabili.

2. Fattori Genetici Diversi studi ipotizzano la presenza di una componente genetica nella costruzione dell'identità di genere quindi dell'incongruenza, tuttavia al momento non sono stati trovati geni specifici direttamente coinvolti.

Diversi studi sono stati condotti su gemelli monozigoti, mettendo in evidenza come questi abbiano un tasso di concordanza maggiore sia per quanto riguarda l'identità sia per l'incongruenza di genere.^{17 18}

Uno studio ha studiato invece il potenziale ruolo dei geni coinvolti nel *signaling* degli ormoni sessuali, mettendo in evidenza come alcune varianti genetiche siano correlate all'incongruenza di genere in alcuni pazienti AMAB, facendo anche valutazioni ed ipotesi sul meccanismo di azione degli specifici polimorfismi.¹⁹

3. Fattori Endocrini ???

4. Fattori Psicologici e Sociali

La maggior parte degli studi prendono in considerazione il probabile intervento di vari fattori psicologici nella genesi dell'identità di genere e quindi dell'incongruenza, diverse teorie psicologiche identificano elementi differenti che potrebbero agire in diverse fasi della vita dell'individuo.

La teoria più primitiva è quella *psicodinamica*, che si rifa addirittura alla teoria Freudiana dell'identificazione, ipotizzando un intervento importante dell'esperienza infantile nella determinazione dell'identità di genere. Secondo la "teoria dell'identificazione" di Freud il bambino tende ad identificarsi con il genitore del sesso opposto in quello che è il complesso di Edipo.²⁰ Nonostante ancora non venga espresso chiaramente il concetto di incongruenza di genere, è chiaro come questi concetti sottointendano l'ipotesi di una certa variabilità e fluidità nell'identità di genere.

La successiva teoria *psicosociale* prende invece in considerazione l'intervento di fattori ambientali e culturali nella determinazione dell'identità di genere.

L'apprendimento del comportamento e ruolo di genere avvengono tramite l'osservazione e l'imitazione nel contesto sociale, andando a replicare quelli che sono i comportamenti considerati adeguati al proprio sesso, in un procedimento graduale che si sviluppa negli anni²¹. Nella popolazione TGD verosimilmente lo sviluppo della propria identità di genere avviene in modo analogo, con simili fattori determinanti,²² tuttavia, uno studio sulla popolazione pediatrica ha individuato un possibile rallentamento nell'acquisizione di un'identità di genere stabile in bambini che riconoscono un'identità di genere non corrispondente al proprio sesso biologico²³. Un ruolo importante è anche attribuito alla presenza nell'ambiente familiare e sociale di una pressione sul bambino a comportarsi in maniera conforme al proprio sesso biologico. Questa insistenza si riflette negativamente sull'adattamento psicologico del bambino, motivo per cui si reputa al contrario ottimale un ambiente in cui il bambino possa sentirsi libero sia di confermare la propria appartenenza al sesso biologico, sia gli venga data la possibilità di esplorare identità di genere alternative.²⁴

2.0.5 Criteri Diagnostici - DSM-5-TR e ICD-11

Nel discutere i criteri diagnostici nella popolazione TGD è bene rimarcare la differenza tra i termini incongruenza di genere e disforia di genere.

L'**incongruenza di genere** è il termine utilizzato dalla International Classification of Diseases (ICD-11), questa è caratterizzata dalla presenza di una incongruenza tra l'esperienza di genere ed il sesso assegnato alla nascita. L'incongruenza di genere abbraccia in maniera più ampia la popolazione TGD e non indica una condizione patologica o disturbo psichiatrico.²⁵

La **disforia di genere** invece viene diagnosticata secondo i criteri del Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5-TR), in questo caso quindi viene identificata una condizione patologica di sofferenza, determinata dall'incongruenza tra il genere esperito ed il sesso biologico.²⁶

Data l'evoluzione di entrambe queste condizioni nella vita di un individuo, entrambe queste pubblicazioni utilizzano criteri diversi per i bambini e per adolescenti e adulti.

1. Criteri Diagnostici nei Bambini

La definizione dell'ICD-11 dell'incongruenza di genere nei bambini:

Marcata discrepanza tra il genere sperimentato/espresso da un individuo e il sesso assegnato nei bambini prepuberali. Questo include un forte desiderio di essere di un genere diverso rispetto al sesso assegnato; una forte avversione da parte del bambino verso la sua anatomia sessuale o le caratteristiche sessuali secondarie anticipate e/o un forte desiderio che le caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie anticipate che corrispondano al genere sperimentato; giochi, giocattoli, attività e compagni di gioco fittizi o fantasiosi tipici del genere sperimentato piuttosto che del sesso assegnato. La discrepanza deve persistere per circa 2 anni.

I criteri diagnostici nel DSM-5 per la disforia di genere nei bambini:

- (a) Una marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo e le caratteristiche sessuali e il genere assegnato, della durata di almeno 6 mesi, che si manifesta attraverso almeno sei dei seguenti criteri:
 - i. Un forte desiderio di appartenere al genere opposto o insistenza sul fatto di appartenere al genere opposto (o un genere alternativo diverso dal genere assegnato).
 - ii. Nei bambini, una forte preferenza per il travestimento con abbigliamento tipico del genere opposto o per la simulazione dell'abbigliamento femminile; nelle bambine, una forte preferenza per l'indossare esclusivamente abbigliamento tipicamente maschile e una forte resistenza a indossare abbigliamento tipicamente femminile.
 - iii. Una forte preferenza per i ruoli tipicamente legati al genere opposto nei giochi del "far finta" o di fantasia.
 - iv. Una forte preferenza per giocattoli, giochi o attività stereotipicamente utilizzati o praticati dal genere opposto.
 - v. Una forte preferenza per compagni di gioco del genere opposto.
 - vi. Nei bambini, un forte rifiuto per giocattoli, giochi e attività tipicamente maschili, e un forte evitamento dei giochi in cui ci si azzuffa; nelle bambine, un forte rifiuto di giocattoli, giochi e attività tipicamente femminili.
 - vii. Una forte avversione per la propria anatomia sessuale.
 - viii. Un forte desiderio per le caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie corrispondenti al genere esperito.
- (b) La condizione è associata a sofferenza clinicamente significativa o a compromissione del funzionamento in ambito sociale, scolastico o altre aree importanti.

2. Criteri Diagnostici in Adulti e Adolescenti

La definizione dell'ICD - 11 dell'incongruenza di genere in adulti e adolescenti:

Marcata e persistente incongruenza tra il genere sperimentato da un individuo e il sesso assegnato, che spesso porta al desiderio di 'transizione', al fine di vivere e essere accettati come persone del genere sperimentato, attraverso trattamenti ormonali, interventi chirurgici o altri servizi sanitari per far sì che il corpo dell'individuo si allineino, nella misura desiderata e possibile, con il genere sperimentato

I criteri diagnostici nel DSM - 5 per la disforia di genere in adulti e adolescenti:

- (a) Una marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo e le caratteristiche sessuali e il genere assegnato, della durata di almeno 6 mesi, che si manifesta attraverso almeno due dei seguenti criteri:
 - i. Una marcata incongruenza tra il genere esperito/espresso da un individuo e le caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie (o negli adolescenti, le caratteristiche sessuali secondarie attese).
 - ii. Un forte desiderio di liberarsi delle proprie caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie a causa di una marcata incongruenza con il genere esperito/espresso di un individuo (o nei giovani adolescenti, un desiderio di impedire lo sviluppo delle caratteristiche sessuali secondarie attese).
 - iii. Un forte desiderio per le caratteristiche sessuali primarie e/o secondarie del genere opposto.
 - iv. Un forte desiderio di appartenere al genere opposto (o un genere alternativo diverso dal genere assegnato).
 - v. Un forte desiderio di essere trattato come appartenente al genere opposto (o un genere alternativo diverso dal genere assegnato).
 - vi. Una forte convinzione di avere i sentimenti e le reazioni tipici del genere opposto (o di un genere alternativo diverso dal genere assegnato).
- (b) la condizione è associata a sofferenza clinicamente significativa o a compromissione del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o altre aree importanti.

3. Diagnosi Differenziale Il DSM- 5 indica quattro principali condizioni da tenere in considerazione quando si fa diagnosi di disforia di genere

- Nonconformità ai ruoli di genere
- Disturbo da travestitismo
- Disturbo da dismorfismo corporeo
- Schizofrenia e altri disturbi psicotici
- Altre manifestazioni cliniche

2.0.6 clinica

2.0.7 terapia

2.0.8 BIA ??

3 Obiettivi

4 Materiali e Metodi

5 Risultati

6 Discussione

7 Conclusioni

8 Bibliografia

1. Sex, Gender, and Sexuality. *National institutes of health (nih)*. Published online August 2022. Accessed May 25, 2024. <https://www.nih.gov/nih-style-guide/sex-gender-sexuality>
2. Sex & Gender. *Orwhodnihgov*. Accessed May 25, 2024. <https://orwh.od.nih.gov/sex-gender>
3. National Academies of Sciences E, Medicine. *Measuring Sex, Gender Identity, and Sexual Orientation*. (Bates N, Chin M, Becker T, eds.). The National Academies Press; 2022. doi:10.17226/26424
4. Kinsey scale Definition, Meaning, Sexuality, & Test Britannica. *Wwwbritannica.com*. Published online 2024. Accessed May 25, 2024. <https://www.britannica.com/topic/Kinsey-scale>
5. Coleman E, Radix AE, Bouman WP, et al. Standards of Care for the Health of Transgender and Gender Diverse People, Version 8. *International journal of transgender health*. 2022;23(sup1):S1-S259. doi:10.1080/26895269.2022.2100644
6. Collin L, Reisner SL, Tangpricha V, Goodman M. Prevalence of Transgender Depends on the "Case" Definition: A Systematic Review. *The journal of sexual medicine*. 2016;13(4):613-626. doi:10.1016/j.jsxm.2016.02.001
7. Gender Dysphoria. In: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. DSM Library. American Psychiatric Association Publishing; 2022. doi:10.1176/appi.books.9780890425787.x14_Gender_Dysphoria

8. Zhang Q, Goodman M, Adams N, et al. Epidemiological considerations in transgender health: A systematic review with focus on higher quality data. *International journal of transgender health*. 2020;21(2):125-137. doi:10.1080/26895269.2020.1753136
9. Goodman M, Adams N, Corneil T, Kreukels B, Motmans J, Coleman E. Size and Distribution of Transgender and Gender Nonconforming Populations. *Endocrinology and metabolism clinics of north america*. 2019;48(2):303-321. doi:10.1016/j.ecl.2019.01.001
10. Fisher AD, Marconi M, Castellini G, et al. Estimate and needs of the transgender adult population: the SPoT study. *Journal of endocrinological investigation*. Published online February 2024. doi:10.1007/s40618-023-02251-9
11. Miller DI, Halpern DF. The new science of cognitive sex differences. *Trends in cognitive sciences*. 2014;18(1):37-45. doi:10.1016/j.tics.2013.10.011
12. Goldstein JM. Normal Sexual Dimorphism of the Adult Human Brain Assessed by In Vivo Magnetic Resonance Imaging. *Cerebral cortex*. 2001;11(6):490-497. doi:10.1093/cercor/11.6.490
13. Frigerio A, Ballerini L, Valdés Hernández M. Structural, Functional, and Metabolic Brain Differences as a Function of Gender Identity or Sexual Orientation: A Systematic Review of the Human Neuroimaging Literature. *Archives of sexual behavior*. 2021;50(8):3329-3352. doi:10.1007/s10508-021-02005-9
14. Mueller SC, De Cuypere G, T'Sjoen G. Transgender Research in the 21st Century: A Selective Critical Review From a Neurocognitive Perspective. *American journal of psychiatry*. 2017;174(12):1155-1162. doi:10.1176/appi.ajp.2017.17060626
15. Guillamon A, Junque C, Gómez-Gil E. A Review of the Status of Brain Structure Research in Transsexualism. *Archives of sexual behavior*. 2016;45(7):1615-1648. doi:10.1007/s10508-016-0768-5
16. Manzouri A, Savic I. Possible Neurobiological Underpinnings of Homosexuality and Gender Dysphoria. *Cerebral cortex*. 2019;29(5):2084-2101. doi:10.1093/cercor/bhy090
17. Kauffman RP, Guerra C, Thompson CM, Stark A. Concordance for Gender Dysphoria in Genetic Female Monozygotic (Identical) Triplets. *Archives of sexual behavior*. 2022;51(7):3647-3651. doi:10.1007/s10508-022-02409-1
18. Diamond M. Transsexuality Among Twins: Identity Concordance, Transition, Rearing, and Orientation. *International journal of transgenderism*. 2013;14(1):24-38. doi:10.1080/15532739.2013.750222
19. Foreman M, Hare L, York K, et al. Genetic Link Between Gender Dysphoria and Sex Hormone Signaling. *The journal of clinical endocrinology & metabolism*. 2019;104(2):390-396. doi:10.1210/jc.2018-01105

20. Benjamin J. Father and daughter: Identification with difference—a contribution to gender heterodoxy. *Psychoanalytic dialogues*. 1991;1(3):277-299. doi:10.1080/10481889109538900
21. Steensma TD, Kreukels BP, de Vries AL, Cohen-Kettenis PT. Gender identity development in adolescence. *Hormones and behavior*. 2013;64(2):288-297. doi:10.1016/j.yhbeh.2013.02.020
22. Mehrtens I, Addante S. Transgender and Gender Diverse Identity Development in Pediatric Populations. *Pediatric annals*. 2023;52(12). doi:10.3928/19382359-20231016-05
23. Zucker KJ, Bradley SJ, Kuksis M, et al. Gender Constancy Judgments in Children with Gender Identity Disorder: Evidence for a Developmental Lag. *Archives of sexual behavior*. 1999;28(6):475-502. doi:10.1023/A:1018713115866
24. Egan SK, Perry DG. Gender identity: A multidimensional analysis with implications for psychosocial adjustment. *Developmental psychology*. 2001;37(4):451-463. doi:10.1037/0012-1649.37.4.451
25. ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics. *Icdwho.int*. Accessed June 1, 2024. <https://icd.who.int/browse/2024-01/mms/en#411470068>
26. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. *Dsm library*. Accessed June 1, 2024. <https://dsm.psychiatryonline.org/doi/book/10.1176/appi.books.9780890425787>