

Cosa significa il cromosoma Y ?

Molti danni involontari avvengono quando la gente presume che un cromosoma Y faccia diventare una persona maschio e che l'assenza del cromosoma Y renda una persona femmina.

Un educatore medico ebbe l'impegnativa esperienza di cercare di tranquillizzare una paziente di 23 anni alla quale era appena stato detto da un medico che lei era "in realtà un uomo" perché le aveva diagnosticato una Sindrome da insensibilità completa agli androgeni e aveva un cromosoma Y.

E' vero che nel tipico sviluppo maschile, il gene SRY sulla punta del cromosoma Y aiuta l'embrione ad intraprendere lo sviluppo maschile. Ma per la determinazione e per la differenziazione sessuale è necessario molto più che un gene SRY; per esempio le donne con CAIS hanno il gene SRY, ma sono prive di recettori per gli androgeni. In termini di effetti ormonali sui loro corpi (inclusi i loro cervelli), le donne con CAIS hanno avuto molta meno "mascolinizzazione" della donna XX media, perché le loro cellule non rispondono agli androgeni.

Inoltre il gene SRY può essere situato su un cromosoma X (così che persone con 46XX possono svilupparsi in modo tipicamente maschile), inoltre molti dei geni coinvolti nella differenziazione sessuale sono localizzati sugli autonomi (cromosomi non sessuali), non sui cromosomi sessuali (inclusi WT-1 sull'11, SOX9 sul 17, SF-1 sul 9). I geni coinvolti nella differenziazione sessuale possono dare origine a proteine atipiche che hanno di conseguenza un livello di funzionalità intermedio.

Per queste ragioni alcuni professionisti del settore ora preferiscono il termine "sesso molecolare" al termine "sesso cromosomico" o "sesso genetico". "Sesso molecolare" sembra più adatto a rendere la complessità.

Oltre che dai geni, lo sviluppo sessuale di una persona può essere influenzato in modo significativo da fattori ambientali (compreso l'ambiente uterino materno nel quale il feto si sviluppa).

Perciò è semplicemente scorretto pensare che si possa sapere il sesso di una persona guardando solo il fatto se lui o lei ha il cromosoma Y.

Traduzione da: **Clinical Guidelines for the management of Disorders of Sex Development (DSD) in Childhood**, realizzato dal Consortium on the management of Disorders of Sex Development (USA, 2006)