

## IV ENCUENTRO DE PERSONAS AFECTADAS POR SIA

GrApSIA

- Dra. Laura AUDÍ
- Dra. Mónica FERNÁNDEZ

Barcelona, 10-11 de julio de 2004

## Páginas web de interés

➤ [www.seep.es](http://www.seep.es)

(página web de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica)

➤ [www.hopkinsmedicine.org/pediatricendocrinology/](http://www.hopkinsmedicine.org/pediatricendocrinology/)

(página web The Johns Hopkins Children's center)

➤ [www.ncbi.nlm.nih.gov/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/)

(página web de National Center for Biotechnology Information)

➤ [ww2.mcgill.ca/androgendb/](http://ww2.mcgill.ca/androgendb/)

(página web The Androgen Receptor Gene Mutations Database, universidad McGill)

SEEP SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA



# **SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA**

**[www.seep.es](http://www.seep.es)**

SEEP SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

# SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

[mapa](#)

INFORMACIÓN SEEP

GRUPOS DE TRABAJO DE LA SEEP

**PUBLICACIONES**

RECURSOS ESPECÍFICOS DE EP EN LA RED

CASOS CLÍNICOS A DEBATE - FOROS

ENLACES DE INTERÉS

CONGRESOS, CURSOS Y REUNIONES

PREMIOS Y BECAS DE LA SEEP

NOTICIAS SEEP

BUSCADORES MÉDICOS

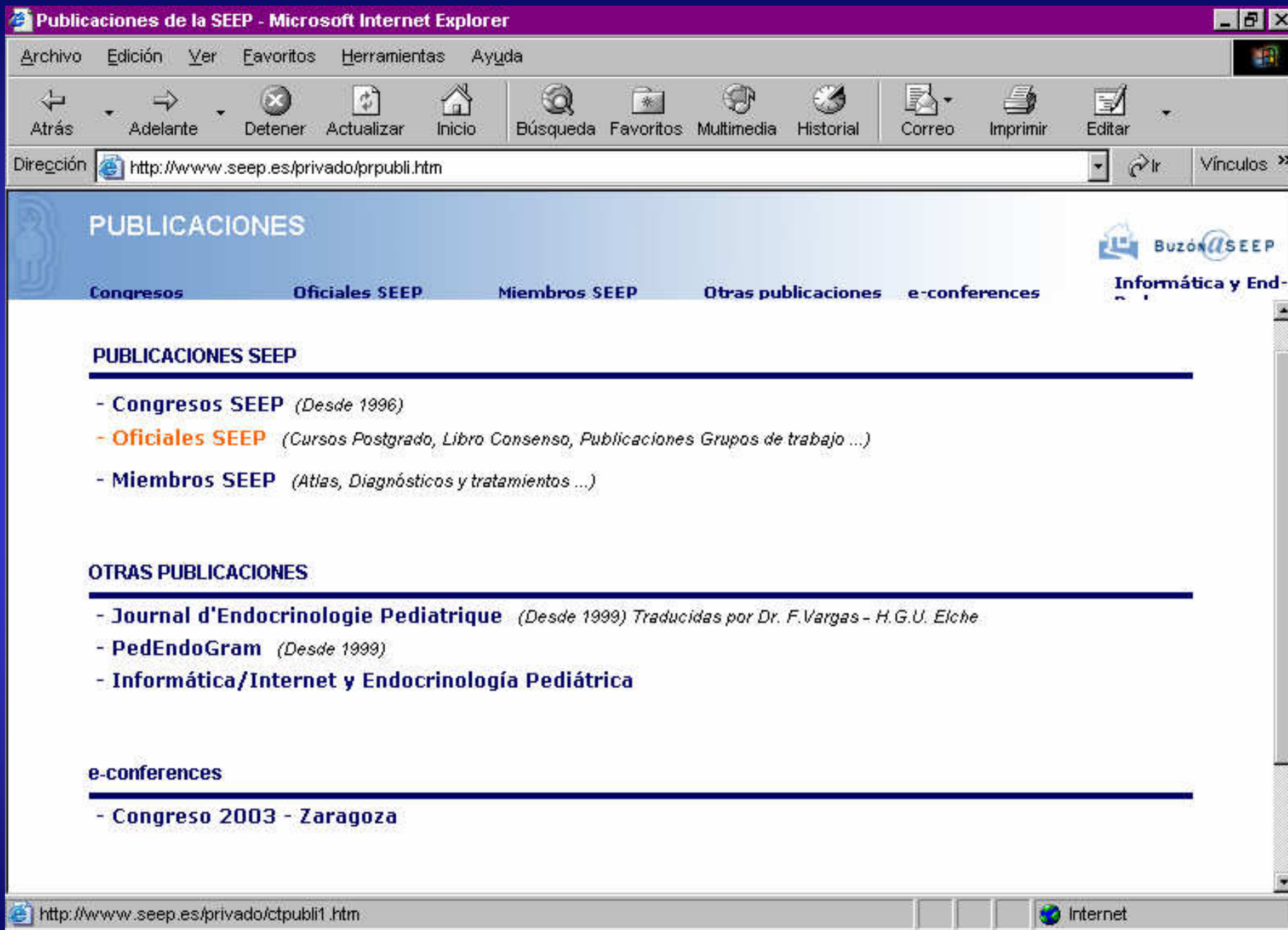
INFORMACIÓN AL PACIENTE

Apartado con publicaciones elaboradas por la SEEP y de interés profesional.

Buzón@SEEP

AÑADIR A FAVORITOS

Web acreditada Proyecto WMC webs médicas de calidad



**Publicaciones de la SEEP - Microsoft Internet Explorer**

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Atrás Adelante Detener Actualizar Inicio Búsqueda Favoritos Multimedia Historial Correo Imprimir Editar

Dirección <http://www.seep.es/privado/prpubli.htm> Ir Vínculos >>

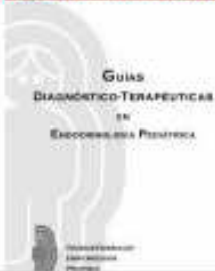
## PUBLICACIONES

**Congresos** **Oficiales SEEP** **Miembros SEEP** **Otras publicaciones** **e-conferences** **Buzón@SEEP** **Informática y End-**

### Libros Curso de Formación PostGrado

- 1995 - I - Exploraciones Funcionales en Endocrinología Pediátrica
- 1996 - II - Pubertad normal y Patológica
- 1997 - III - Patología Tiroidea
- 1998 - IV - Corteza Suprarrenal
- 1999 - V - Hipocrecimiento
- 2000 - VI - Trastornos del comportamiento alimentario en el niño
- 2001 - VII - Estados intersexuales e hipogonadismo
- 2002 - VIII - Técnicas de Imagen y Exploraciones Funcionales en Patología Endocrinológica del Niño
- 2003 - IX - Síndrome de Turner

### Libro de consenso de Endocrinología Pediátrica de la SEEP

 **Guías Diagnóstico-Terapéuticas en Endocrinología Pediátrica**

<http://www.seep.es/privado/consenso.htm> Internet

**Publicaciones de la SEEP - Microsoft Internet Explorer**

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Atrás Adelante Detener Actualizar Inicio Búsqueda Favoritos Multimedia Historial Correo Imprimir Editar

Dirección <http://www.seep.es/privado/prpubli.htm> Ir Vínculos >>

## PUBLICACIONES

**Buzón@SEEP**  
Informática y End-

| Congresos                                                                                                                                                                                                                                    | Oficiales SEEP | Miembros SEEP                                                                                              | Otras publicaciones                                                 | e-conferences |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------|---------------|
| <b>Vargas Torcal, Fernando</b>                                                                                                                                                                                                               |                |                                                                                                            |                                                                     |               |
| <b>CAPÍTULO 10: Pubarquia precoz, telarquia aislada, ginecomastia.</b><br><br><i>Albisu Andrade, Jon</i><br><b>Blasco González, Lidia</b><br><i>Garagorri Otero, Jesús</i><br><i>Ramírez Fernandez, Joaquín</i>                              |                |  <b>Tamaño: 917 KB</b>   | - Por módem: 4 min<br>- Por RDSI : 2,2 min<br>- Por ADSL: 0,5 min   |               |
| <b>CAPÍTULO 11: Intersexo. Hipospadias, micropene, virilización. Criptorquidia.</b><br><br><b>Audí Parera, Laura</b><br><i>Martínez-Aedo Ollero, M<sup>a</sup> José</i><br><i>Nieto Cuartero, José Antonio</i><br><i>Prieto Veiga, Jesús</i> |                |  <b>Tamaño: 1.521 KB</b> | - Por módem: 6 min<br>- Por RDSI : 4,3 min<br>- Por ADSL: 1,1 min   |               |
| <b>CAPÍTULO 12: Síndrome de Turner.</b><br><br><i>Alpera Lacruz, Rosa</i><br><i>Borrás Pérez, María Victoria</i><br><b>Labarta Aizpún, José Ignacio</b><br><i>López Sigüero, Juan Pedro</i><br><i>Martín Delgado, Isabel</i>                 |                |  <b>Tamaño: 174 KB</b> | - Por módem: 0,6 min<br>- Por RDSI : 0,4 min<br>- Por ADSL: 0,2 min |               |
| <b>CAPÍTULO 15: Hipertiroidismo.</b>                                                                                                                                                                                                         |                |                                                                                                            |                                                                     |               |

<http://www.seep.es/privado/download.asp?url=consenso/cap11.pdf> Internet



11

## INTERSEXO, HIPOSPADIAS, MICROPENE, CRIPTORQUIDIA

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

Publicaciones de la SEEP - Microsoft Internet Explorer

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Atrás Adelante Detener Actualizar Inicio Búsqueda Favoritos Multimedia Historial Correo Imprimir Editar

Dirección <http://www.seep.es/privado/prpubli.htm> Ir Vínculos >>

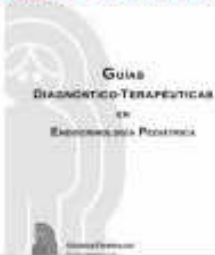
## PUBLICACIONES

[Congresos](#) [Oficiales SEEP](#) [Miembros SEEP](#) [Otras publicaciones](#) [e-conferences](#) [Buzón@SEEP](#) [Informática y End-](#)

### Libros Curso de Formación PostGrado

- 1995 - I - Exploraciones Funcionales en Endocrinología Pediátrica
- 1996 - II - Pubertad normal y Patológica
- 1997 - III - Patología Tiroidea
- 1998 - IV - Corteza Suprarrenal
- 1999 - V - Hipocrecimiento
- 2000 - VI - Trastornos del comportamiento alimentario en el niño
- 2001 - VII - Estados intersexuales e hipogonadismo
- 2002 - VIII - Técnicas de Imagen y Exploraciones Funcionales en Patología Endocrinológica del Niño
- 2003 - IX - Síndrome de Turner

### Libro de consenso de Endocrinología Pediátrica de la SEEP

 **Guías Diagnóstico-Terapéuticas en Endocrinología Pediátrica**

<http://www.seep.es/privado/2001postgrado.htm> Internet

Publicaciones de la SEEP - Microsoft Internet Explorer

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Atrás Adelante Detener Actualizar Inicio Búsqueda Favoritos Multimedia Historial Correo Imprimir Editar

Dirección <http://www.seep.es/privado/prpubli.htm> Ir Vínculos >>

## PUBLICACIONES

[Congresos](#) [Oficiales SEEP](#) [Miembros SEEP](#) [Otras publicaciones](#) [e-conferences](#)

[Buzón@SEEP](#)  
[Informática y End-](#)

Libro Curso de Formación PostGrado: *2001 - Estados intersexuales e hipogonadismo*



Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica  
Revista de la Asociación Española de Pediatría

Estados intersexuales  
e hipogonadismo

17 Sesiones  
Edición  
Postgrado  
Mayo 2001

|                                                                                                               |            |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
| Tamaño del archivo:                                                                                           | 3,2 MBytes |
|  Estimación tiempo descarga |            |
| Descarga por módem:                                                                                           | 14 minutos |
| Descarga por RDSI:                                                                                            | 8 minutos  |
| Descarga por ADSL:                                                                                            | 2 minutos  |

 **Descargar/visualizar TODO el LIBRO**

Internet

## PUBLICACIONES



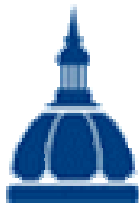
Informática y End-

[Congresos](#) [Oficiales SEEP](#) [Miembros SEEP](#) [Otras publicaciones](#) [e-conferences](#)

## Consulta por CAPÍTULOS

|                                                                                                                          |                  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1. Fisiología de la diferenciación sexual (Dra. L. Audí Parera)                                                          | Tamaño: 126 KB   |
| 2. Anomalías de la diferenciación gonadal (Dr. J. A. Nieto Cuartero)                                                     | Tamaño: 1.135 KB |
| 3. Anomalías de la diferenciación genital (Dr. R. Gracia Bouthelier)                                                     | Tamaño: 80 KB    |
| 4. Diagnóstico y diagnóstico diferencial de los estados intersexuales (Dr. A. Ferrández Longás, Dr. J. Ferrández Arenas) | Tamaño: 1.063 KB |
| 5. Estados intersexuales: tratamiento quirúrgico (Dra. C. Piró Biosca)                                                   | Tamaño: 256 KB   |
| 6. Concepto, clasificación y etiología del hipogonadismo femenino (Dr. M. Chueca Guindalain, M. Oyarzábal Irigoyen)      | Tamaño: 54 KB    |
| 7. Hipogonadismo femenino. Diagnóstico y diagnóstico diferencial (Dr. C. J. del Valle Núñez, A. L. Gómez Gila)           | Tamaño: 52 KB    |
| 8. Inducción de la pubertad femenina (Dra. C. Luzuriaga Tomás)                                                           | Tamaño: 120 KB   |
| 9. Hipogonadismo en el varón: concepto, clasificación y etiología (Dra. M.a D. Rodríguez Sánchez)                        | Tamaño: 64 KB    |
| 10. Hipogonadismo masculino: diagnóstico y diagnóstico diferencial (Dr. J. M a . Garagorri Otero)                        | Tamaño: 32 KB    |
| 11. Tratamiento del hipogonadismo masculino (Dr. P. Martul Tobío, I. Rica Etxevarria, A. Vela Desojo, G. Grau Bolado)    | Tamaño: 36 KB    |
| Casos clínicos                                                                                                           | Tamaño: 90 KB    |





**The Division of Pediatric Endocrinology**  
**The Johns Hopkins University School of Medicine**

[www.hopkinsmedicine.org/pediatricendocrinology/](http://www.hopkinsmedicine.org/pediatricendocrinology/)



## The Division of Pediatric Endocrinology The Johns Hopkins University School of Medicine

About Us

Training

Research

Clinical  
Services

Faculty

Patient  
Resources

Links



The **Division of Pediatric Endocrinology** in the Department of Pediatrics at the Johns Hopkins University in Baltimore, Maryland offers a wide variety of training opportunities, research programs and clinical services. The Division includes eight faculty members, each of whom is involved in a variety of research and clinical endeavors (Last updated 5/9/02).

You are visitor number

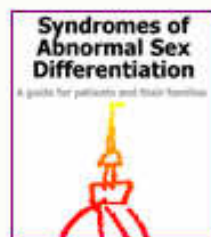




## The Division of Pediatric Endocrinology The Johns Hopkins University School of Medicine

About Us  
Training  
Research  
Clinical  
Services  
Faculty  
**Patient  
Resources**  
Links

### Patient Resources



[Syndromes of Abnormal Sex  
Differentiation](#)



[Congenital Adrenal Hyperplasia Due  
to 21-Hydroxylase Deficiency](#)



[Pump Your Way to Good  
Health](#)



[CAH Kids - NEW!](#)

## Contents

- [Title Page](#)
- Introduction
- Normal Sex Differentiation
- Disorders of Sex Differentiation
- Specific Syndromes of Sex Differentiation
- Summary
- Endocrine Treatment
- Surgical Treatment
- Psychological Treatment
- Glossary of Terms
- Support Group Contact Information

Download a Printable Copy

Get a copy of the booklet

[Return to Pediatric Endocrine](#)

# Syndromes of Abnormal Sex Differentiation

A guide for patients and their families





## **National Center for Biotechnology Information**

National Library of Medicine

National Institutes of Health

**<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>**



## National Center for Biotechnology Information

National Library of Medicine

National Institutes of Health

PubMed

Entrez

BLAST

OMIM

Books

TaxBrowser

Structure

Search  for  

### Site Map

Guide to NCBI  
resources

### About NCBI

An introduction for  
researchers, educators  
and the public

### GenBank

Sequence submission  
support and software

### Literature databases

PubMed, OMIM, Books,  
and PubMed Central

### Molecular databases

Sequences, structures,

### What does NCBI do?

Established in 1988 as a national resource for molecular biology information, NCBI creates public databases, conducts research in computational biology, develops software tools for analyzing genome data, and disseminates biomedical information - all for the better understanding of molecular processes affecting human health and disease. [More...](#)

### HomoloGene

HomoloGene, a system for automated detection of homologs among eukaryotic gene sets, has been added to the Entrez retrieval system.

### Hot Spots

- ▶ Clusters of orthologous groups
- ▶ Coffee Break, Genes & Disease, NCBI Handbook
- ▶ Electronic PCR
- ▶ Entrez Home
- ▶ Entrez Tools
- ▶ Gene expression omnibus
- ▶ Human genome resources





# OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man



Johns  
Hopkins  
University

PubMed

Nucleotide

Protein

Genome

Structure

PMC

Taxonomy

OMIM

Search

OMIM

for

androgen receptor

Go

Clear

[Limits](#)[Preview/Index](#)[History](#)[Clipboard](#)[Details](#)

## Entrez

### OMIM

[Search OMIM](#)[Search Gene Map](#)[Search Morbid Map](#)

### Help

[OMIM Help](#)[How to Link](#)

### FAQ

[Numbering System](#)[Symbols](#)[How to Print](#)[Citing OMIM](#)[Download](#)

### OMIM Facts

[Statistics](#)[Update Log](#)[Restrictions on Use](#)

### Allied Resources

- Enter one or more search terms.
- Use **Limits** to restrict your search by search field, chromosome, and other criteria.
- Use **Index** to browse terms found in OMIM records.
- Use **History** to retrieve records from previous searches, or to combine searches.

## OMIM™ - Online Mendelian Inheritance in Man™

Welcome to OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man. This database is a catalog of human genes and genetic disorders authored and edited by Dr. Victor A. McKusick and his colleagues at Johns Hopkins and elsewhere, and developed for the World Wide Web by NCBI, the National Center for Biotechnology Information. The database contains textual information and references. It also contains copious links to MEDLINE and sequence records in the Entrez system, and links to additional related resources at NCBI and elsewhere.

You can do a search by entering one or more terms in the text box above. Advanced search options are accessible via the Limits, Preview/Index, History, and Clipboard options in the grey bar beneath the text box. The [OMIM help](#) document provides additional information and examples of basic and advanced searches.

The links to the left provide further technical information, searching options, frequently asked questions ([FAQ](#)), and information on allied resources. To return to this page, click on the OMIM link in the black header bar or on the graphic at the top of any

OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man - Microsoft Internet Explorer

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Atrás Adelante Detener Actualizar Inicio Búsqueda Favoritos Multimedia Historial Correo Imprimir Editor

Dirección <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=search&DB=omim> Ir Vinculos >>



Entrez

**OMIM**

Search OMIM

Search Gene Map

Search Morbid Map

**Help**

OMIM Help

How to Link

**FAQ**

Numbering System

Symbols

How to Print

Citing OMIM

Download

**OMIM Facts**

Statistics

Update Log

Restrictions on Use

**Allied Resources**



OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man

PubMed Nucleotide Protein Genome Structure PMC Taxonomy OMIM

Search OMIM for androgen receptor Go Clear

Limits Preview/Index History Clipboard Details

Display Titles Show: 20 Send to Text

Items 1-20 of 123 Page 1 of 7 Next

☐ 1: [\\*313700](#) GeneTests, Links

ANDROGEN RECEPTOR; AR

Gene map locus [Xq11-q12](#)

☐ 2: [#300068](#) GeneTests, Links

ANDROGEN INSENSITIVITY SYNDROME; AIS

Gene map locus [Xq11-q12](#)

☐ 3: [+138040](#) GeneTests, Links

GLUCOCORTICOID RECEPTOR; GCCR

GLUCOCORTICOID RECEPTOR DEFICIENCY, INCLUDED

Gene map locus [5q31](#)

☐ 4: [\\*133430](#) Links

Internet



*The Androgen Receptor Gene Mutations Database World Wide Web Server*

<http://ww2.mcgill.ca/androgendb/>



## *The Androgen Receptor Gene Mutations Database World Wide Web Server*

**The Lady Davis Institute for Medical Research,  
Sir Mortimer B.Davis-Jewish General Hospital**

Last updated 4.29/03/2004



Welcome to the Androgen Receptor Gene Mutations Database World Wide Web Server. This server is for all who are interested in mutations of the Androgen Receptor Gene. Please feel free to send your feedback to [bruce.gottlieb@mcgill.ca](mailto:bruce.gottlieb@mcgill.ca)

● [Introduction to androgen receptor gene mutations](#)

● **NEW** pdf version of [Database of Androgen Receptor Gene Mutations](#).

NB: This database is updated every two weeks

● **NEW** Phenotypes in **orange** indicate a somatic mutation. Mutations showing variable expressivity are in **green**. Normal phenotypes are shown in **blue**.

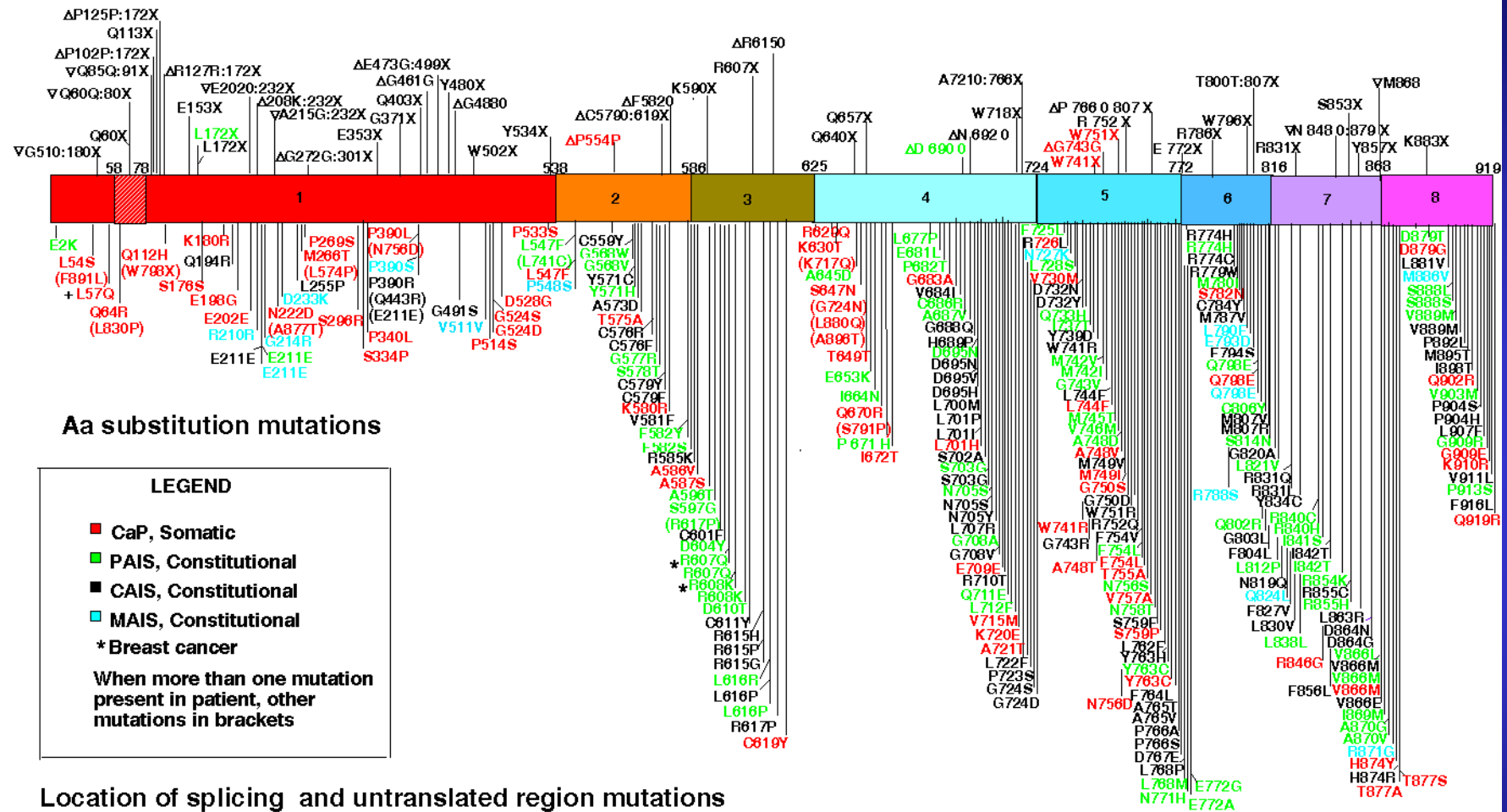
● Table of [Androgen Receptor-Interacting Proteins](#) (new version 15/3/02)

● Map of [Androgen Receptor-Interacting Proteins](#) (new version 15/3/03)



# ANDROGEN RECEPTOR GENE MUTATIONS, 30-7-03

Premature termination mutations or 1-6 bp  $\Delta$  or  $\nabla$



Location of intron mutations