

XI Encuentro de personas afectadas de síndrome de insensibilidad a los andrógenos (SIA)

**Prof. A. Carrascosa
Hospital Universitario Vall d'Hebron
Universidad Autónoma
Barcelona**

Desarrollo sexual

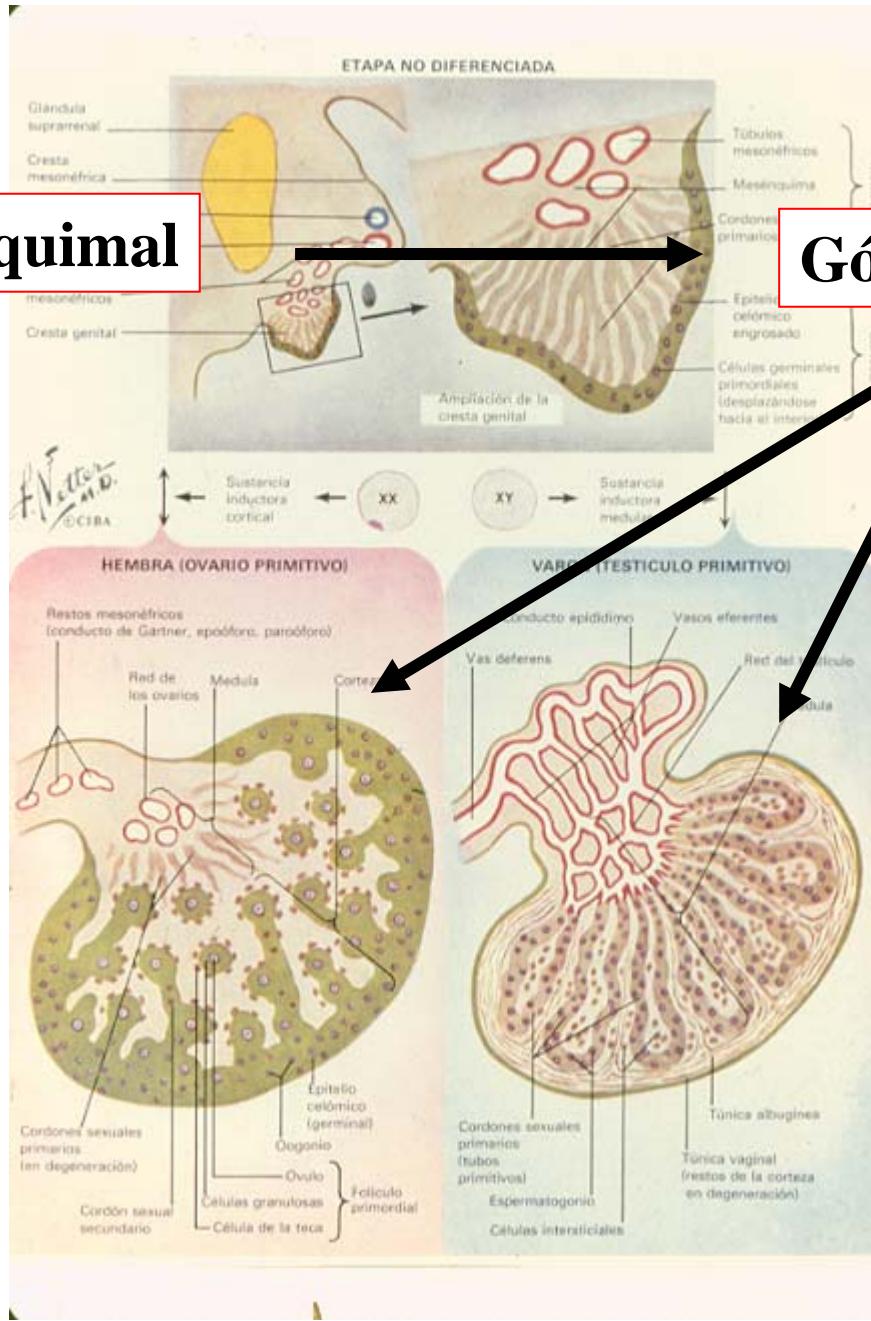
- **Genético**
- **Gonadal**
- **Fenotípico**
 - **Genital**
 - **Extragenital**
- **Psicosexual**
- **Social**

Desarrollo sexual

- **Intrauterino**
 - Genético
 - Gonadal
 - Genital
- **Postnatal**
 - Genital
 - Extragenital
 - Psicosexual
 - Social

Esbozo mesenquimal

Gónada bipotencial



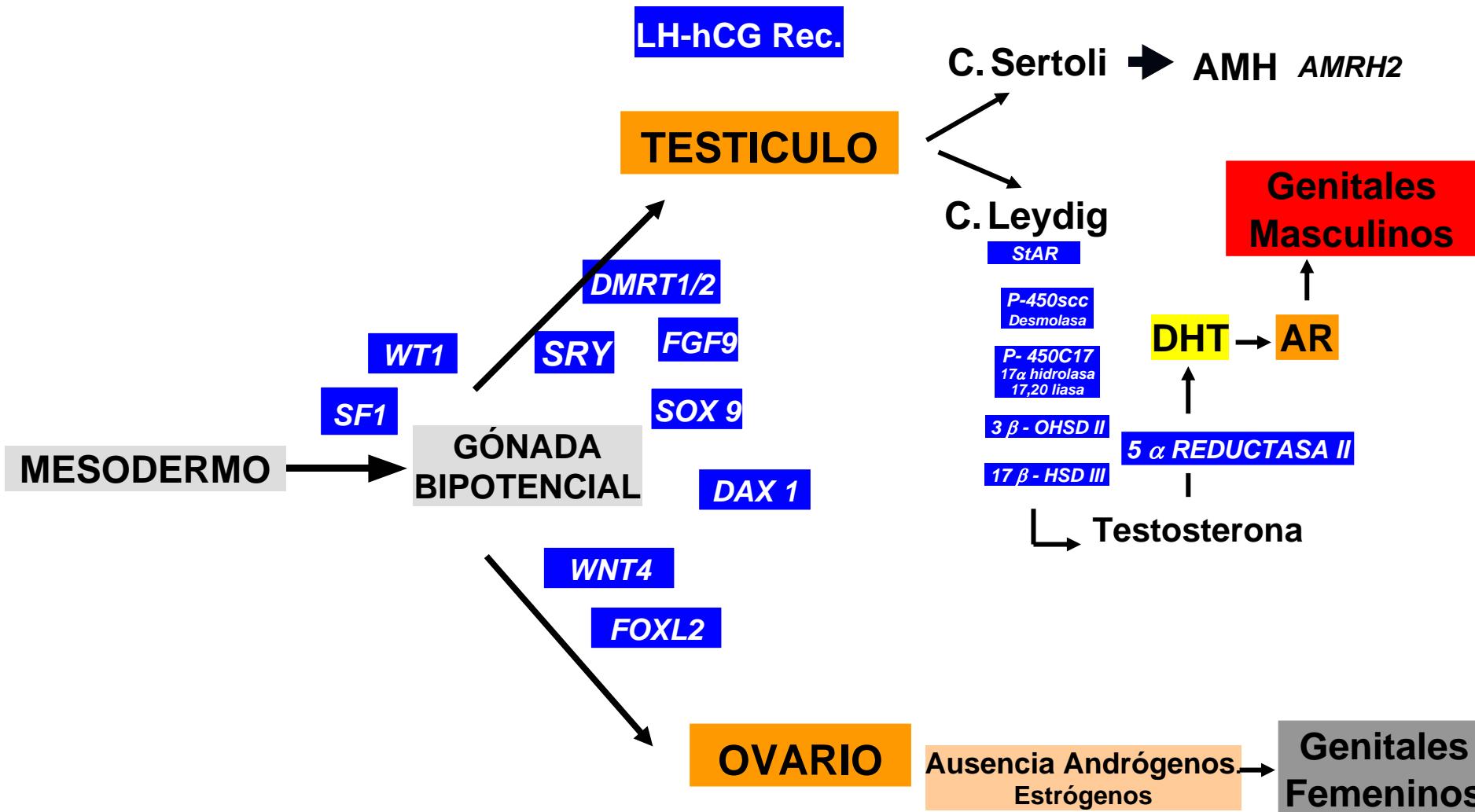
Ovario

Testículo

Sexo genético

- **46XY: Gónada masculina**
- **46XX: Gónada femenina**
- **45X0: Gónada disgenética**
- **Mosaicismos: Gónada disgenética**
- **47 XXY: Gónada disgenética**
- **46XX ó 46XY ó mosaicismo: Ovotestes**

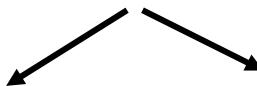
Factores que regulan la diferenciación sexual



Diferenciación fenotípica intrauterina

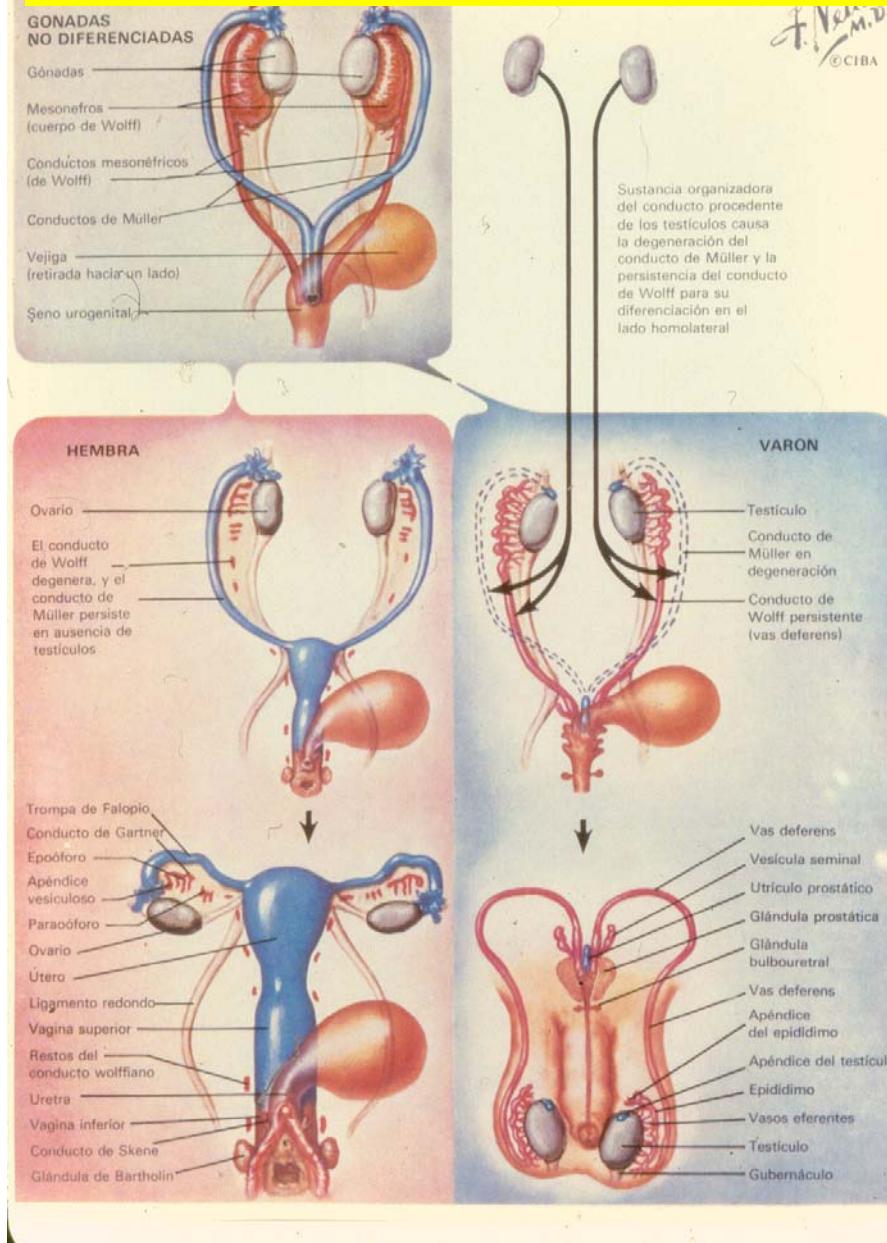
- Conductos de Muller
- Conductos de Wolf
- Seno urogenital
- Genitales externos

Masculina

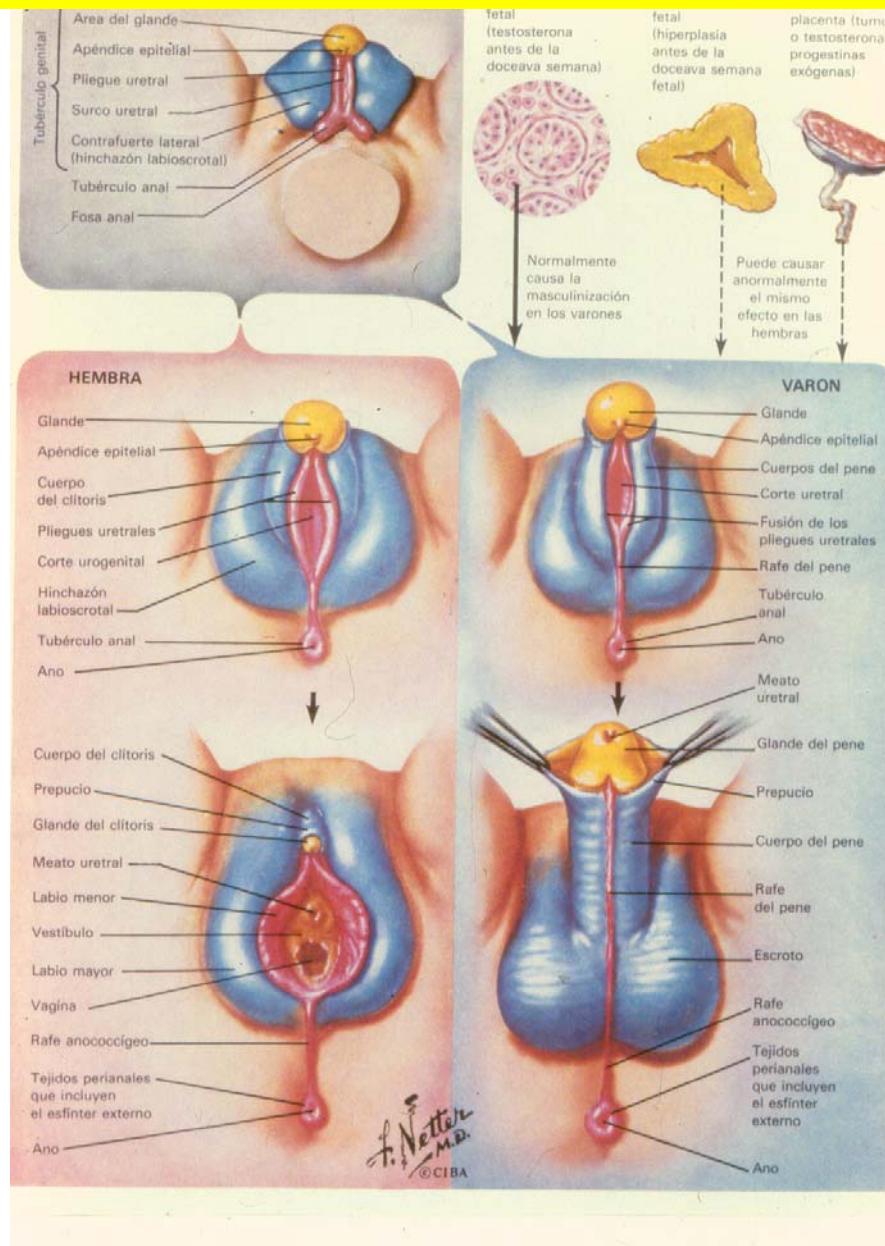


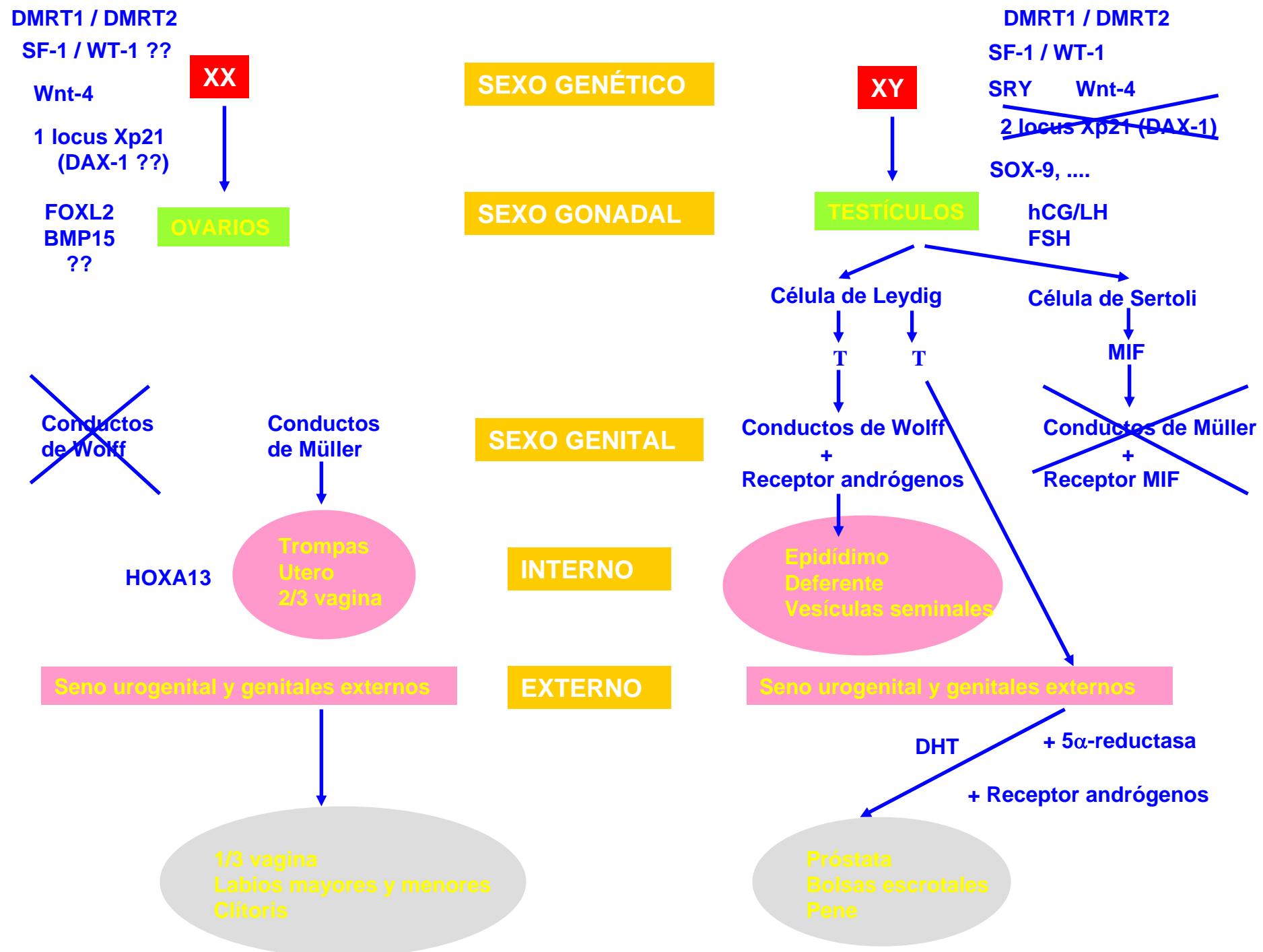
Femenina

Diferenciación genitales internos



Diferenciación genitales externos





Diferenciación fenotípica postnatal

- Prepuberal
- Puberal
- Adulto

Diferenciación fenotípica postnatal

- **Maduración gonadostato**
- **Secreción de gonadotrofinas**
- **Respuesta gonadal**
 - estradiol/testosterona-DHT
- **Desarrollo genitales internos y externos**
- **Desarrollo caracteres sexuales secundarios**
- **Adquisición de función reproductora**

Sexo psicossexual /social

- **Identidad de género**
- **Tipo de relación sexual**
 - hetero/homo/bisexual
- **Conducta según sexo y cultura**
- **Diferencias cognitivo-conductuales entre ambos sexos**

Anomalías de la diferenciación sexual

- **Anomalías cromosómicas**
 - 46XX, 46X/46XY, 46XY, 45 X0; 45X0/46XX; 47 XXY; 48XXXX
- **Anomalías con cariotipo 46 XY**
- **Anomalías con cariotipo 46 XX**

Anomalías de la diferenciación sexual

Anomalías con cariotipo 46 XY

- **Diferenciación gonadal: testículo, gonada disgenética o ausente**
- **Ausencia de masculinización adecuada. Diversidad fenotípica**
 - Síntesis de testosterona
 - Recién nacido (genitales ambiguos)
 - Infancia (genitales más o menos ambiguos, tumoración labial, hernia inguinal)
 - Adolescencia (masculinización de genitales más o menos ambiguos)
 - Metabolismo de la testosterona a DHT: déficit de 5 alfa reductasa
 - Recién nacido (genitales ambiguos)
 - Infancia (genitales más o menos ambiguos, tumoración labioescrotal)
 - Adolescencia (masculinización de genitales más o menos ambiguos)
 - **Receptor de andrógenos. Insensibilidad total**
 - Recién nacido (fenotipo femenino con o sin hernia inguinal)
 - Infancia (fenotipo femenino, hernia inguinal)
 - Adolescencia (fenotipo femenino, amenorrea primaria, hernia inguinal)
 - **Receptor de andrógenos. Insensibilidad parcial**
 - Recién nacido (genitales ambiguos, hernia inguinal)
 - Infancia (genitales ambiguos, hernia inguinal)
 - Adolescencia (genitales ambiguos, hernia inguinal, virilización parcial, ginecomastia)

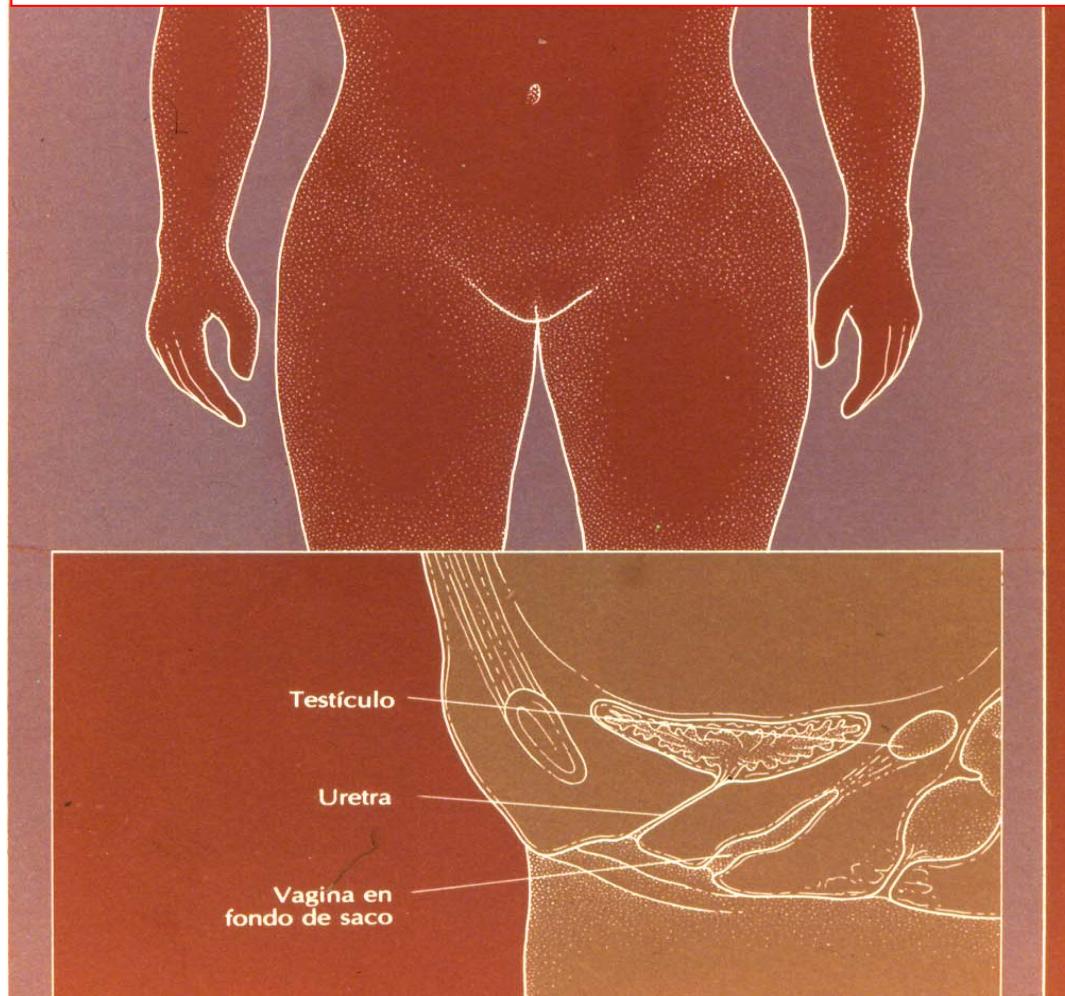
Insensibilidad periférica total a los androgénos

Diferenciación fenotípica intrauterina

- **Genitales internos :**
 - Conductos de Muller : No se diferencian
 - Conductos de Wolf: No se diferencian
 - Seno urogenital: Tercio externo vagina

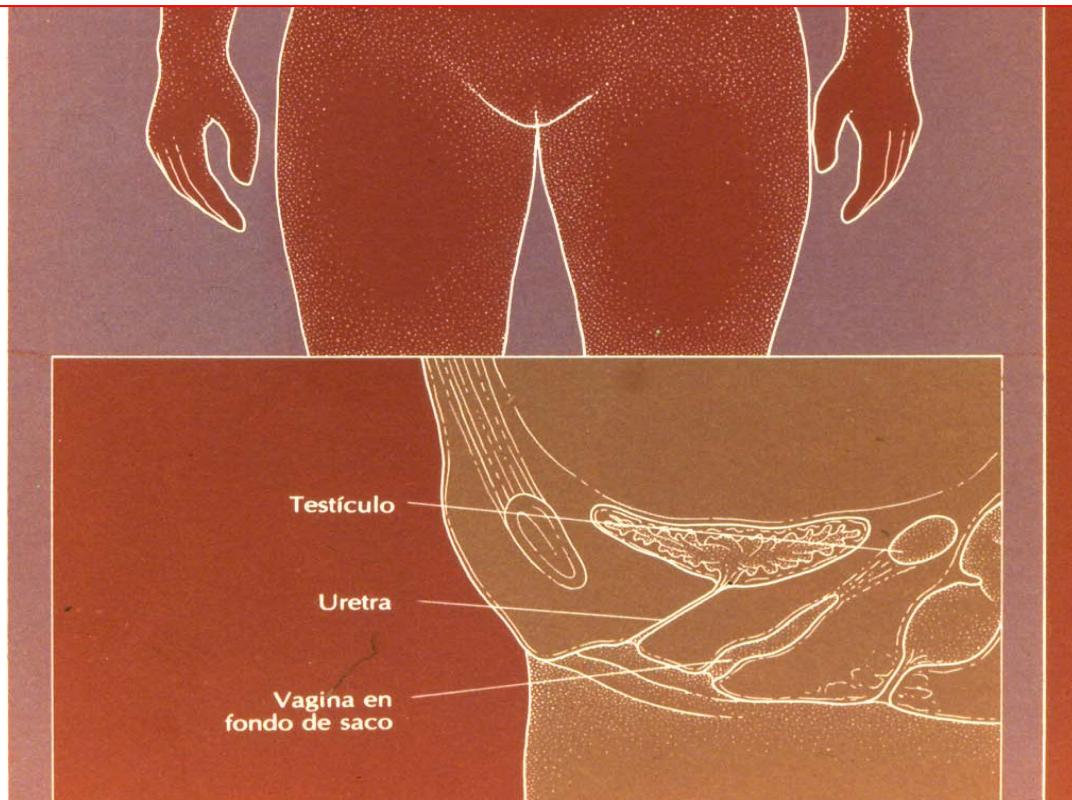
Genitales Externos: Femeninos

Insensibilidad periférica total a los andrógenos





Insensibilidad periférica total a los andrógenos Fenotipo puberal / adulto



Nº pacientes índice con cariotipo 46,XY AD = 165

