

Identidad y Diferenciación Sexual . Experiencia en la UTIG en Trastornos del desarrollo sexual (DSD/TDS) en adultos.



GRAPSIA 2011

*Isabel Esteva de Antonio
Endocrinóloga y Coordinadora UTIG, Andalucía
H.U.Carlos Haya, Málaga*

Reflexiones previas sobre TDS en adultos e Identidad Sexual

- Al abrir una Unidad de Referencia sobre TIG/GID afloran personas con TDS/DSD manifestando problemas adaptativos y clínicos que creíamos resueltos.
- Problema médico no “curable” en su totalidad y que requiere mucha y continuada intercomunicación con la familia y su entorno.
- Medicina actual basada en la incertidumbre, no en la certeza
- Primar no sólo el principio de beneficencia sino el de autonomía
- Evaluar el seguimiento a plazo medio-largo y valorar la evolución psicosexual
- Reconocer los limitados resultados quirúrgicos en cuanto a funcionalidad.
- Conocer, aceptar e incluso ofertar la diversidad actual sobre identidad y rol sexual en la sociedad
- No es lo mismo Intersexualidad que Transexualidad, pero comparten opciones terapéuticas y se objetivan casos de “transexualismo secundario” en TDS/DSD.

Identidad Sexual :

percepción propia , única y persistente, de la individualidad masculina,femenina o ambivalente.

Orientación Sexual :

identificación del sexo que nos provoca atracción: andrófila,ginéfila,andro-ginéfila, nula.

Rol sexual :

asunción pública del comportamiento y actitudes propias de uno u otro sexo

Sexo cromosómico, sexo gonadal, sexo hormonal, sexo somático o genital, sexo social, sexo genérico ó psicológico / sexo cerebral

o sexo

Intersexualidad, término actual : Trastorno de la diferenciación sexual (TDS/DSD) :

Condición congénita en la cual el desarrollo del sexo cromosómico, gonadal o anatómico es atípico.

Nomenclatura revisada:

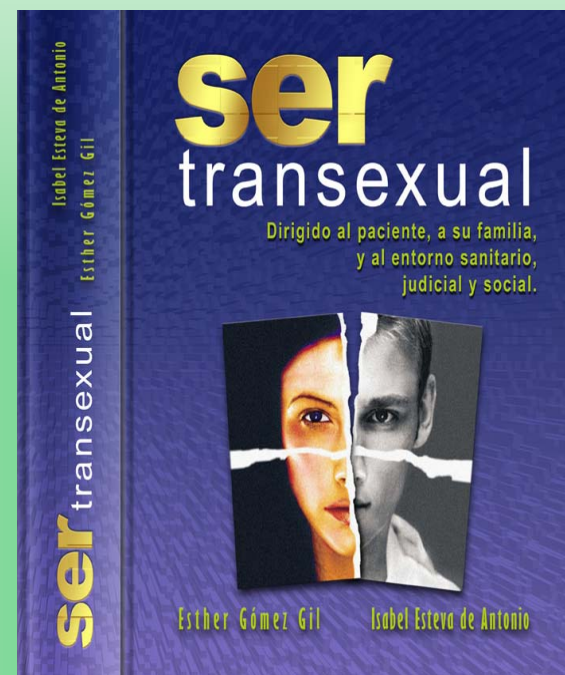
*Consensus Statement on Management
of Intersex Disorders 2006;118;488-500 Pediatrics*

- Suprime la palabra Intersexo pero mantiene en su definición mención explícita a la esfera sexual.
- Clasifica remarcando el cariotipo (**46XY DSD p.e en CAI...**)
- Describe el contenido de la gonada (**ovotesticular DSD en hermafroditismo**)



CONSIDERACIONES DE MENCIÓN EN LA BIBLIOGRAFIA

- El médico **Pedro Miguel Peyro y Rodrigo (1863)** *consideraba todavía a los hermafroditas como unos monstruos de la naturaleza, y estaba sobre todo interesado en los aspectos morales de la adjudicación demasiado temprana de un sexo confuso ...*
- La intervención de los médicos en la designación del sexo indeterminado o hermafrodita, vigente desde los principios de la edad moderna, alcanza su apogeo en el siglo XX. Como refiere en *El Verdadero Sexo* **Michael Foucault (1926-1984)**, **“el sexo moderno no puede ser confuso”**. *Ya desde el nacimiento, la ciencia médica decidirá cuál es el sexo del niño/niña. Este sexo, evidentemente, se habrá de conservar, bajo pena de sanción, durante toda su vida”*.

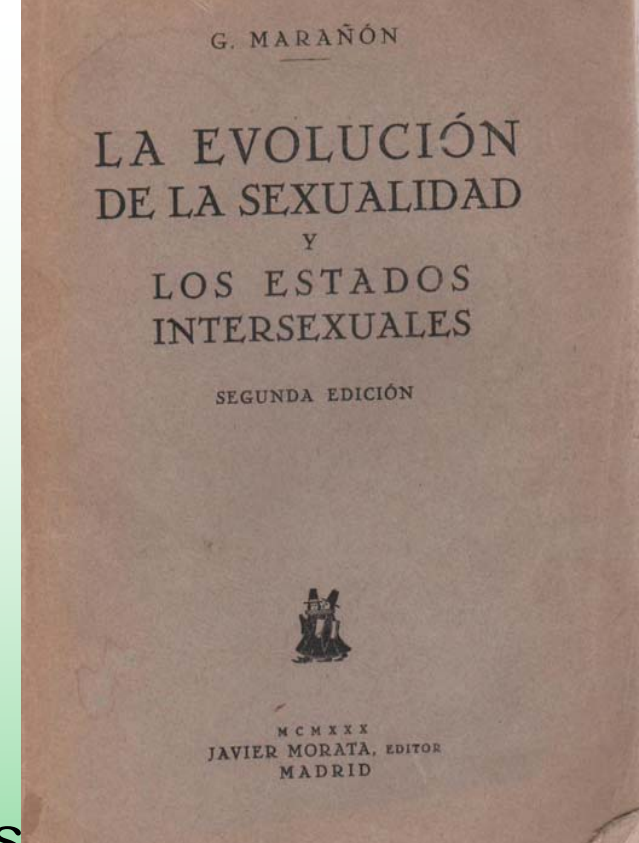


(Gómez E. y Esteve I. Ser Transsexual, Edit. Glosa 2006)

El Hermafroditismo (G.Marañón 1930) :

-“Se trata de casos raros, de **verdaderas monstruosidades** y como tales han sido interpretados desde los tiempos primitivos de la Humanidad” (aunque recuerda que en *El Banquete de Platón*, Aristófanes da a los hermafroditas una dignidad de sexualidad normal).

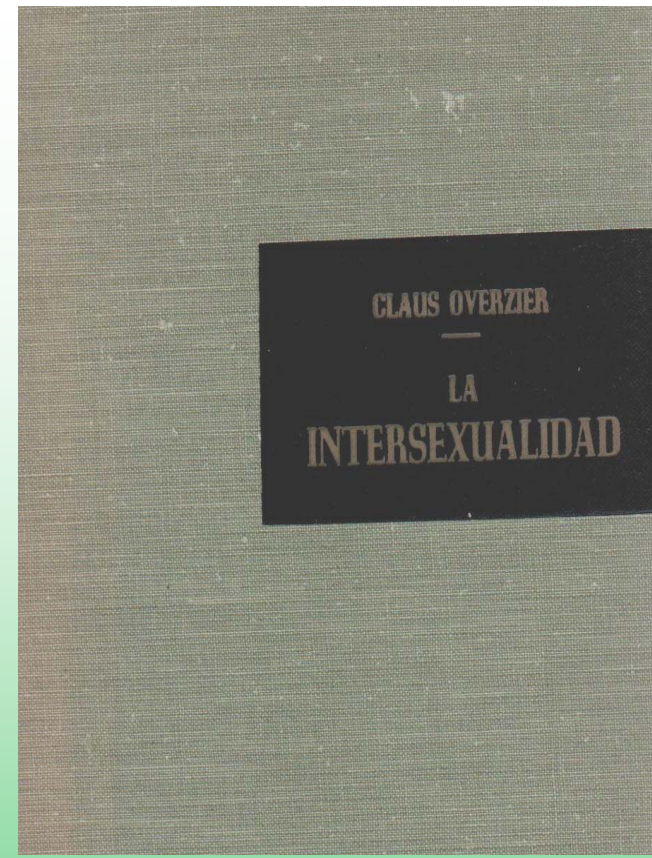
-Más adelante menciona, “ en algunos homosexuales humanos (esto es **intersexuales sin la deformante monstruosidad orgánica**), se observa la misma actitud sucesiva para las dos libidos”.



Libro de Claus Overzier, 1963:

En esta fecha el derecho civil alemán no contiene disposiciones especiales para los hermafroditas.

Ya el derecho civil de 1896 atribuye a los hermafroditas el sexo preponderante (al igual que el derecho romano), pero en caso de “real incertidumbre” *permite derivar aquellas consecuencias legales que se decidan, según las circunstancias del estado de incertidumbre o falta de conocimiento*”.





Alteraciones del desarrollo sexual

Dr. Vicente Osorio Acosta
Dr. Francisco Alonso Domínguez

*Del Departamento de Urología,
Escuela de Medicina, Universidad de la Habana.
Urólogos de los Hospitales Docentes
Enrique Cabrera y William Soler,
La Habana, Cuba*

1975



Editorial Científico Técnica
Instituto Cubano del Libro
La Habana, 1975

Importancia de la terminología y la referencia en los informes médicos

Reflexiones actuales a debate sobre la intersexualidad :

- 1.- La asignación de sexo.
- 2.- La indicación sobre cirugía genital.
- 3.- La revelación de la situación al paciente.

Diamond y Sigmundson (*J Sex Res* 1997; 34: 199-211 y *Arch Pediatr Adol Med* 1997; 151: 1046-50),

• Recomendán asignar sexo masculino en:

Pérdida de pene traumática o agenesia peneana,
Micropene,

PAIS (Prader 2 y 3),

Hipospadias,
Deficiencia de 5 alfa reductasa y 17 beta OH esteroide d.,
S.Klinefelter y
XX con HSC con fusión de labios y amplio órgano eréctil

• Asignar sexo femenino en:

CAIS,

HSC sólo con hipertrofia de órgano eréctil,
XX y XY con disgenesia gonadal y S.Turner

- **Gender Assignment and Reassignment in 46 XY Pseudohermaphroditism and Related Conditions**

Meyer-Bahlburg, Heino F. L

JCEM 1999; 84(10): 3455-3458

- **The effect of clitoral surgery on sexual outcome in individuals who have intersex conditions with Ambiguous genitalia: a cross- sectional study.**

Minto C, Lih-Mei L, Woodhouse C, et al.

Lancet 2003;361: 1252-1257.

10% de PAI discordantes con la asignación.

- **Phenotypic Features, Androgen Receptor Binding, and Mutational Analysis in 278 Clinical Cases Reported as AIS.**

Ahmed SF, Cheng A, Dovey L. et al. JCEM 2000; 85(2): 658-65

Base datos U.K.816 Isex:

173 PIA: Edad media 8 a. Todos con ambigüedad genital.

51 casos (30%) **asignados como mujer.**

Mutación encontrada en el 28%.

105 TIA: Edad media 13,2 años. 39% hernia bilateral, 28% hernia unilateral. 21% historia familiar. **Todos asignación a mujer**, gonadectomía prepuberal en 50% y postpubertad el 25% .

6 % diagnóstico en amniocentesis (cariotipo/fenotipo discordante).

Mutación positiva en el 83%.

(De los 102 casos genotipados : 30% nueva mutación).

- **Germ Cell Tumors in the Intersex Gonad: Old Paths, New Directions, Moving Frontiers**

Martine Cools, Stenvert L. S. Drop, Katja P. Wolffenbuttel et al.

Endocrine Reviews 2006, 27(5):468–84

- **Novel (60%) and Recurrent (40%) Androgen Receptor Gene Mutations in a Series of 59 Patients with a 46,XY Disorder of Sex Development**

L. Audi, M. Fernández-Cancio, A. Carrascosa et al.

J Clin Endocrinol Metab, April 2010, 95(4):1876–88

TRATAMIENTO ESTROGENICO EN CAIS

- 5 mcg/kg de 17β estradiol /día*
- Incrementar la dosis cada 6 meses en 5 mcg/kg hasta alcanzar la dosis adulta de 2-4 mg/día.
- Estrógenos conjugados equinos 0.625 mg/día o parches de estradiol 50 mg /día. Si existe resto uterino usar tratamiento combinado descansando 1 semana/mes
- * (Edad "ideal" de inicio 11 años)
- No es fácil valorar la DMO adecuada en comparación con personas sin CAIS, ya que los factores que influyen sobre el hueso son 3: la deficiencia de estrógenos, la presencia del Y y la resistencia androgénica.
 - Podría recomendarse retrasar la gonadectomía y limitar la talla alta introduciendo estrógenos lo antes posible una vez hecho el diagnóstico.

T S Han, D Goswami, S Trikudanathan, S M Creighton and G S Conway. Endocrinology, U.London Hosp., **European Journal of Endocrinology, 2008;159:179-85**

¿Por qué nos preocupan tanto los casos de DSD?

- Gran responsabilidad Médico-Legal
- Patología relativamente frecuente
- Gran sufrimiento para el afectado y su familia (estigma, morbo, culpa, vergüenza...)
- Necesidad de equipos multidisciplinarios y de referencia
- Necesidad de seguimiento a largo plazo y estudios de series
- Amplio acceso actual a información sin filtros por parte del paciente y su familia

Planteamientos ante la Intersexualidad (DSD)

Sharon Sytma (USA,HBIGDA 2001).

PUNTO DE VISTA PROFESIONAL :

- Emergencia
 ↓
corrección rápida
- Principio de Beneficencia
- Valores a considerar :
aspecto, relaciones sexuales ,
procreación

PUNTO DE VISTA DEL AFECTADO:

- Corrección rápida de qué?:
 - del trauma de los padres?
 - del trauma del niño?
 - del trauma de los médicos?
- Principio de Autonomía
- Más importante : información,
placer, autenticidad, autoafirmación

ISNA(2006)

- Cuando asignamos el sexo a un DSD lo etiquetamos ya como niño o niña, para ello no hace falta un cirujano.
- Pero, ¿cómo elegimos su identidad genérica?
- No creen acertado inscribirlos como Intersexos*, sugieren o aceptan como menos estigmatizador el que se les asigne el sexo que se vea más adecuado a cada caso, pero con nombre ambiguo y demorando las cirugías, salvo las que comprometen la vida, hasta no ver la identidad y los deseos del paciente**.

* Australia sí aprueba en 2006 esta posibilidad registral

** Sentencia de Colombia 1999 (sustituye los derechos de los padres por la responsabilidad, prima C.I. e identidad del niño >5 años)

EXPERIENCIA UTIG : TDS/DSD

Solicitudes 2000-2010:1088: seguimiento 919 casos

TMF 540 y TFM 379 (ratio 1,6)

- **99 adolescentes 11-18 años: 74 TMF y 25 TFM**
- **8 parejas hermanos : 6 TMF y 2 TFM (1 gemelar)**

TDS/DSD : 43 casos (4%)

Miscelánea : 2 Asimetrías e hipoplasias mamarias
3 Patologías vaginales.

(Every picture has the patient´s consent)

PSEUDOHERMAFRODITISMOS MASCULINOS I (46,XY TDS) :

- **5 CAIS (TIA)** : asignación mujer, **no TIG**,
 - 3 hermanas (16-24a.)tto.clásico (2 piden mamoplastia)
 - 1 nunca informada ni intervenida 15 a. (reaparece a los 18 a. gran trauma por la información),
 - 1 intervenida parcial nunca tto. estrogénico 40a.
- **5 Disgenesias gonadales 46XY :**
 - 14 y 19a. asignadas mujer, **no TIG**, cirugía y tratamientos en UTIG, gran trauma familiar.
 - 18 a. Gonadoblastoma,EE,quiere asociarse
 - 34 y 38a . Asignación femenina, androgenización en pubertad,clitoroplastia reductora y gonadectomía?, Ambos persiste TST elevada... **TIG severo TFM** (rechazan más cirugías, actual tto.psiquiátrico).

PSEUDOHERMAFRODITISMOS MASCULINOS II (46,XY TDS) :

- **2 PAI (PIA)** : 18 y 20 a.asignación varón,
no TIG, ginecomastia intervenida,se inicia
tratamiento androgénico, solicitan
faloplastia y uretroplastia

- **4 Micropene** 17-28a.
1 hipopituitarismo,
2 hipoplasia testicular y
1 ¿?
En tratamiento androgénico.

- **1 Extrofia cloacal 46XY**, 11a.
asignada mujer,
múltiples comorbilidades,
inicia estrogenización

DSD DISGENESIAS MIXTAS

- **2 Disgenesias gonadales XY/XO:** 19 y 21a. asignadas mujer, las dos gonadectomía y genitoplastia, **no TIG.**
- **1 Disgenesia gonadal XY/XO:** 18a. crianza como niña, gonadectomía parcial, virilizado en pubertad, 2ª cirugía gonadoblastoma y seminoma, **solicita reasignación mujer-hombre** y faloplastia....
- **1 Disgenesia gonadal XY/XO:** 63a. asignación femenina, **identidad no definida**, testosterona elevada, rechazo a cirugía familiar y personal, inicia tratamiento antiandrogénico.

PSEUDOHERMAFRODITISMO FEMENINO (46,XX TDS):

- **2** sospechas déficit 21OHlasa (25 y 40a), no confirmadas, solicitan reasignación mujer-a-hombre **(TFM confirmado)**
- **3** hermanas con **CAH (HSC) virilizante** (16-20a), **no TIG**, reintervenidas de Vaginoplastia en la UTIG de adultas.
- **4 CAH (HSC) virilizantes**,
17,22 y 33 a.1^{as} clitoroplastias
y Genitoplastias (no TIG).
21a.pide faloplastia**(TIG=TFM)**

Otros DSD XX

- **2 S.MUCRS** polimalformativos con agenesia vaginal, 25a. (**no TIG?**, solicitan 2ª opinión)
- **4 Atresias vaginales**, 3 intervenidas Vaginoplastia (no TIG), 1 identidad y rol masculino (**TIG = TFM**).

Ovoteste DSD XY

14 años, gonadectomía infancia, genitoplastia UTIG, en tratamiento EE+Pg

DSD CROMOSÓMICA + GID

5 CASOS 47 XXY (S.Klinefelter) CON TIG Hombre-a-Mujer :

- 1 Transexual intervenida de Genitoplastia Feminizante, 60a.
- 1 caso rechazado para RS por Trastorno límite de Personalidad (autotrataamiento).
- 2 casos rechazados para RS por comportamiento travestista e IQ borderline
- 1 caso en estudio en la actualidad

1 S.TURNER 45XO: 13 a, **rol genérico masculino**, rechaza EE

CONCLUSIONES I

- En este grupo de TDS es elevada la prevalencia (40%) de identidad sexual cruzada con respecto a otros autores, es probable que la existencia de la UTIG haya potenciado las cifras.
- Se evidencia un número no despreciable de pacientes con TDS sin resolver en edad adulta. Llama la atención el aislamiento de estos pacientes y la escasa información y habilidades personales que manejan.
- Se objetiva gran diversidad de actuaciones en su tratamiento médico desde la infancia, actuaciones escasamente coordinadas y pocos recursos psicológicos a disposición de ellos y de sus familias en el seguimiento.

CONCLUSIONES II

- La atención del equipo ha posibilitado evaluar el impacto psicológico de su trastorno, estudiar la comorbilidad psiquiátrica, aportar apoyo psicoterapéutico, elegir o iniciar incluso en edad madura el tratamiento hormonal y facilitar quirúrgicamente su funcionalidad como seres sexuados.
- Desde la UTIG sugerimos trabajar en equipo interdisciplinar y coordinado en forma de grupo nacional dentro de la SEEN y con la SEEP.

Muchas Gracias por su atención

UTIG

- M^a Cruz Almaraz (Endocrinología)
- Juana Martínez (Psicología)
- Trinidad Bergero (Psicología)
- Francisco Giraldo (Cirugía Plástica)
- José Lara (Cirugía Plástica)
- Jesús Torres (Cirugía Plástica)
- Emilia Villegas (Ginecología)
- Jorge Soler (Urología)
- Isabel Sánchez (Enfermera)
- Marisa Hernández (Secretaría)



SEEP : Juan P.López Sigüero
M^aJosé Martínez Aedo
Emilio García
Laura Audí
Luis Castaño
Begoña Ezquieta