

XII Encuentro de Personas afectas de SIA
Madrid 20-21 de octubre 2012

GrApSIA



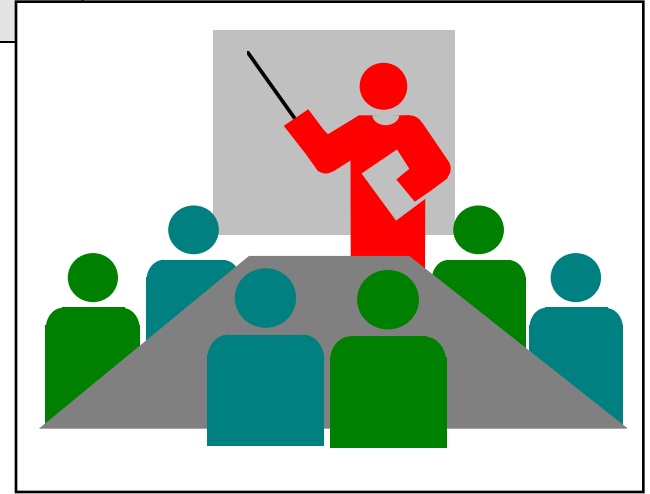
**Introducción al Síndrome de
Insensibilidad a los Andrógenos
(SIA)**

Prof. Luis Castaño

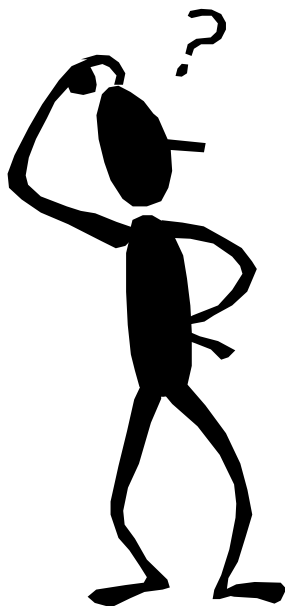
Departamento de Pediatría

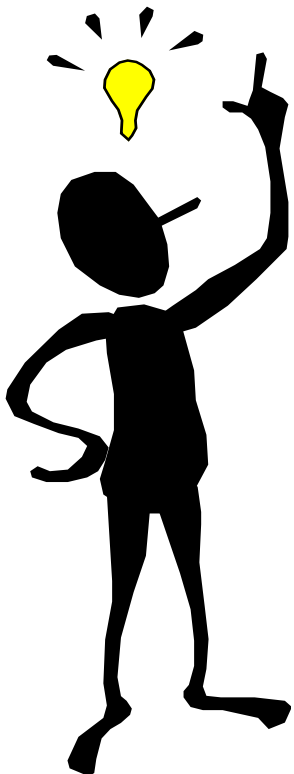
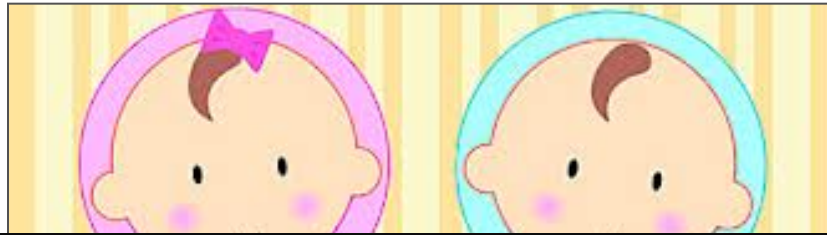
Universidad del País Vasco - Hospital Universitario Cruces / CIBERER

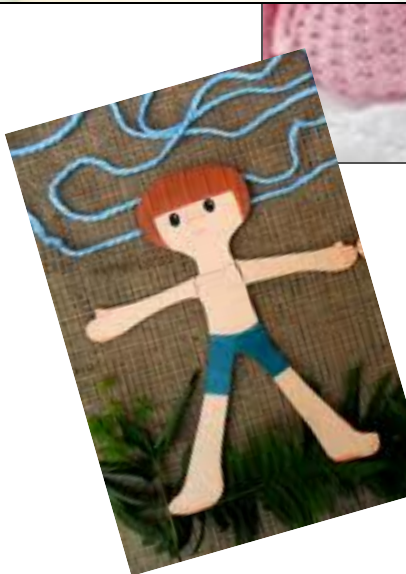
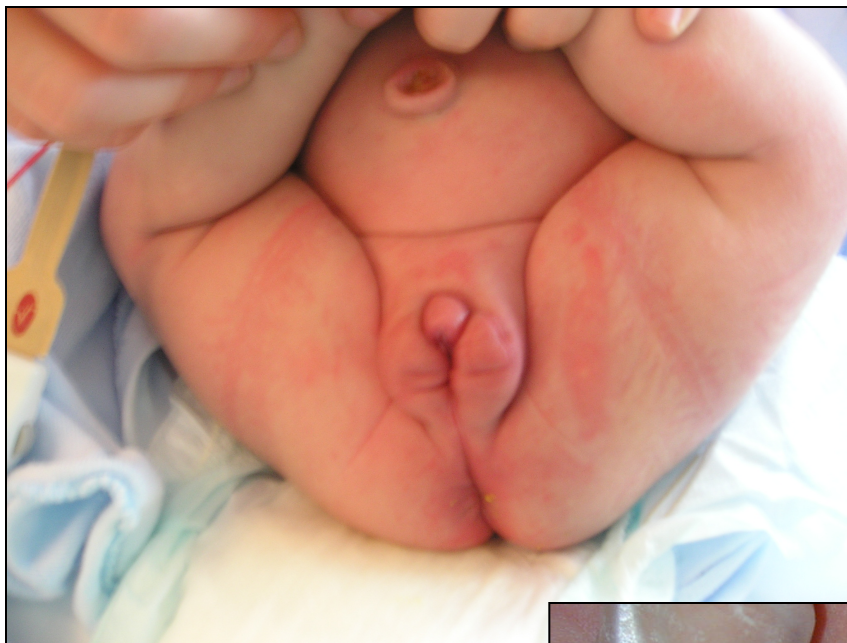
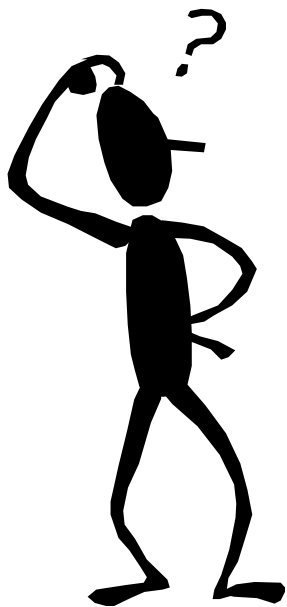
Temas a Tratar

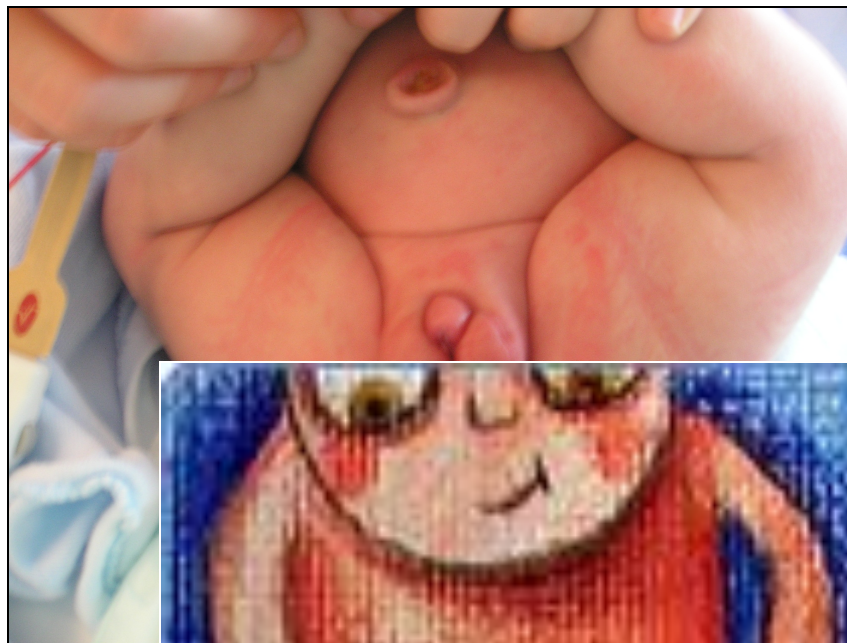
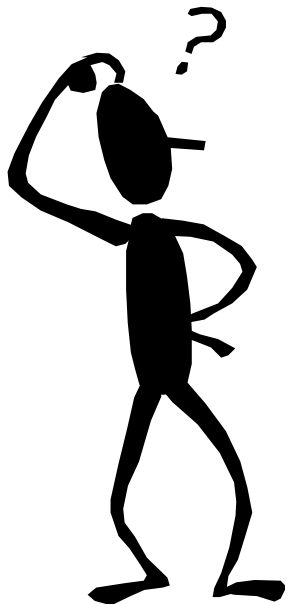


- Planteamiento del Tema
- Diferenciación Sexual y Desarrollo Fenotípicos
- Determinantes Genéticos
- Clasificación
- Diagnóstico
- Actitud Terapéutica



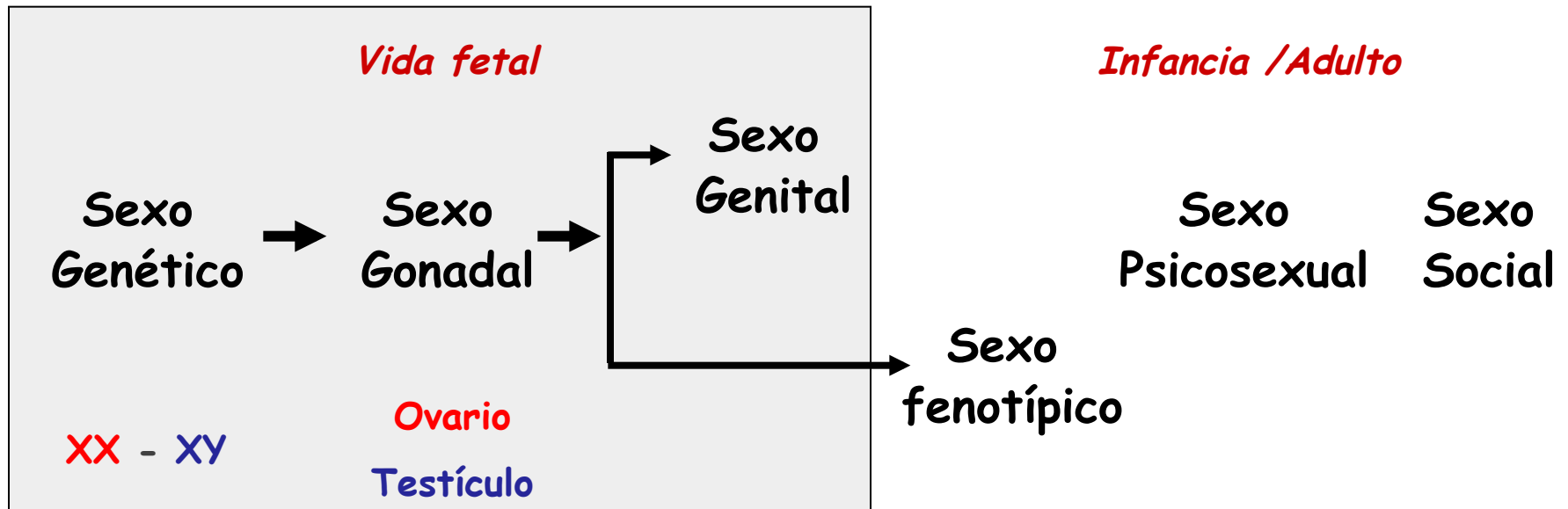






Sexo ????

Diferenciación Sexual



Diferenciación Sexual

Mesodermo



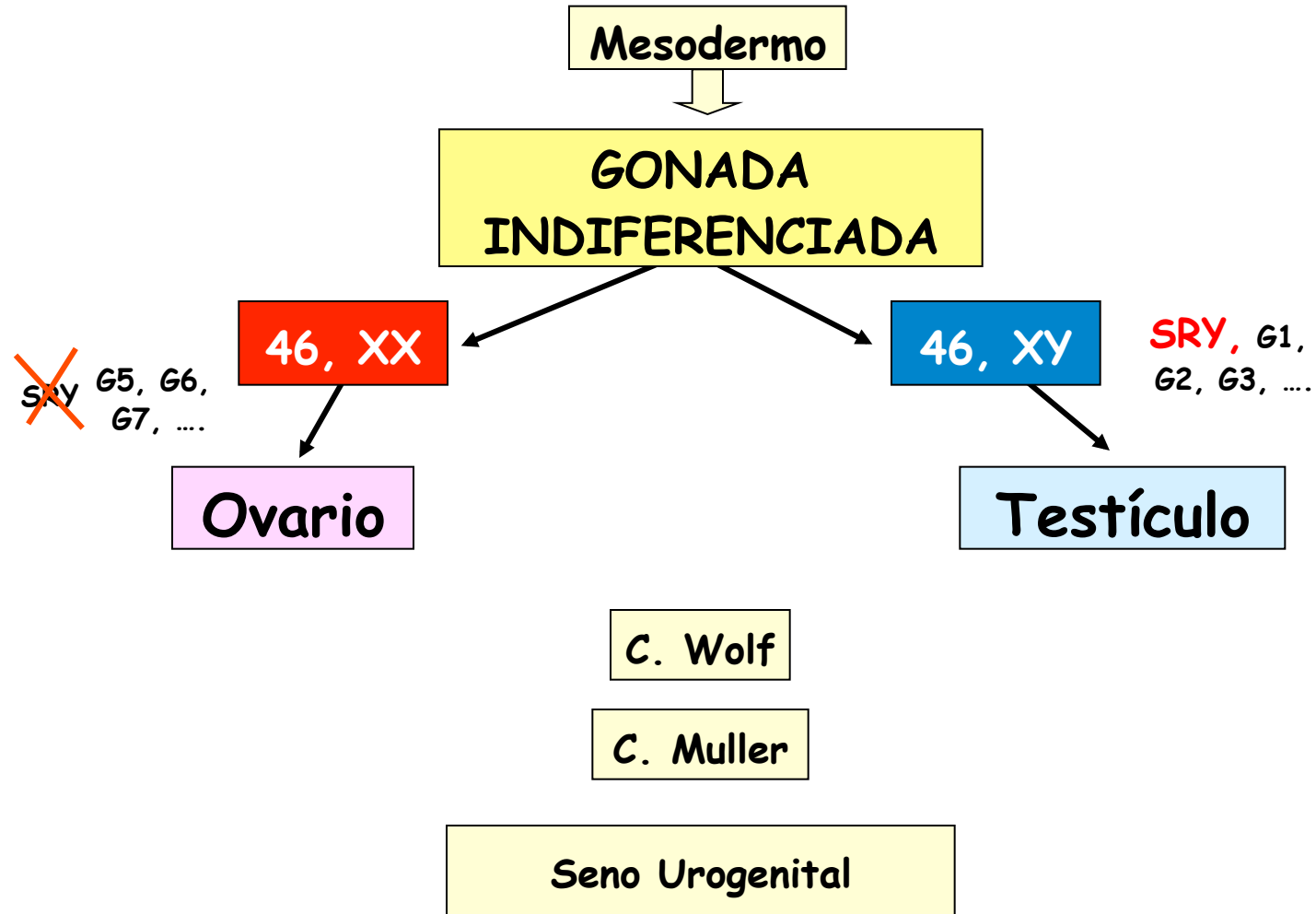
**GONADA
INDIFERENCIADA**

C. Wolf

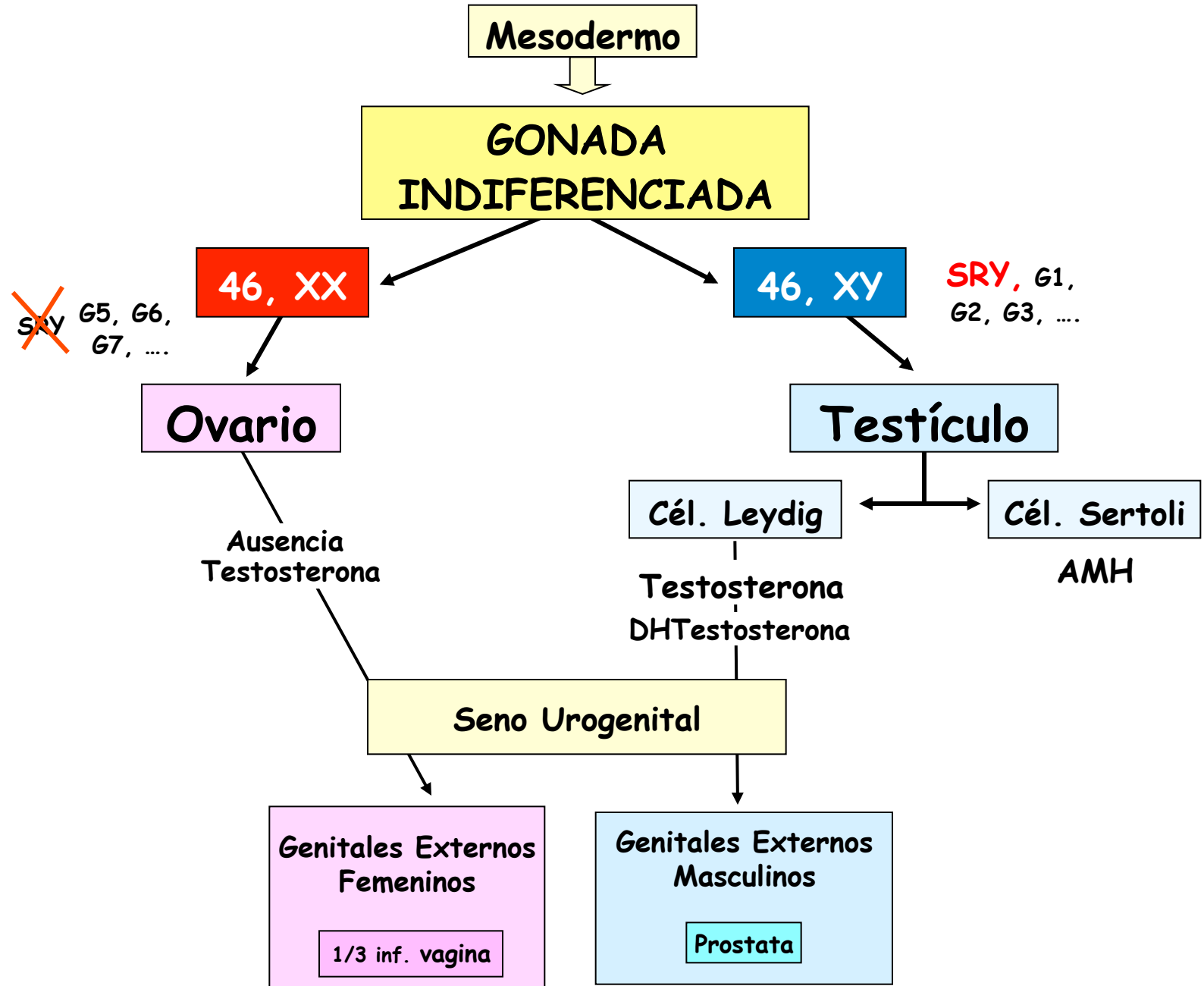
C. Muller

Seno Urogenital

Diferenciación Sexual



Diferenciación Sexual



Diferenciación Sexual

Mesodermo

**GONADA
INDIFERENCIADA**

46, XX

46, XY

SRY, G1,
G2, G3, ...

~~SRY~~ G5, G6,
G7, ...

Ovario

Testículo

Ausencia
Testosterona

Cél. Leydig

Cél. Sertoli

Testosterona
DHTestosterona

AMH

C. Muller

~~C. Wolf~~

Seno Urogenital

C. Wolf

~~C. Muller~~

**Genitales Externos
Femeninos**

Trompa
Utero
2/3 sup Vagina

**Genitales Externos
Femeninos**

1/3 inf. vagina

**Genitales Externos
Mascullinos**

Prostata

**Genitales Internos
Mascullinos**

Epididimo
Vasos defer.
Vesic. seminales

Diferenciación Sexual

Mesodermo

GONADA
INDIFERENCIADA

46, XX

46, XY

SRY, G1,
G2, G3,

~~SRY~~ G5, G6,
G7,

Ovario

Testículo

Ausencia
Testosterona

Cél. Leydig

Cél. Sertoli

Testosterona

AMH

Genitales Externos
Femeninos

Trompa
Utero
2/3 sup Vagina

Genitales Externos
Femeninos

1/3 inf. vagina

Genitales Externos
Mascullinos

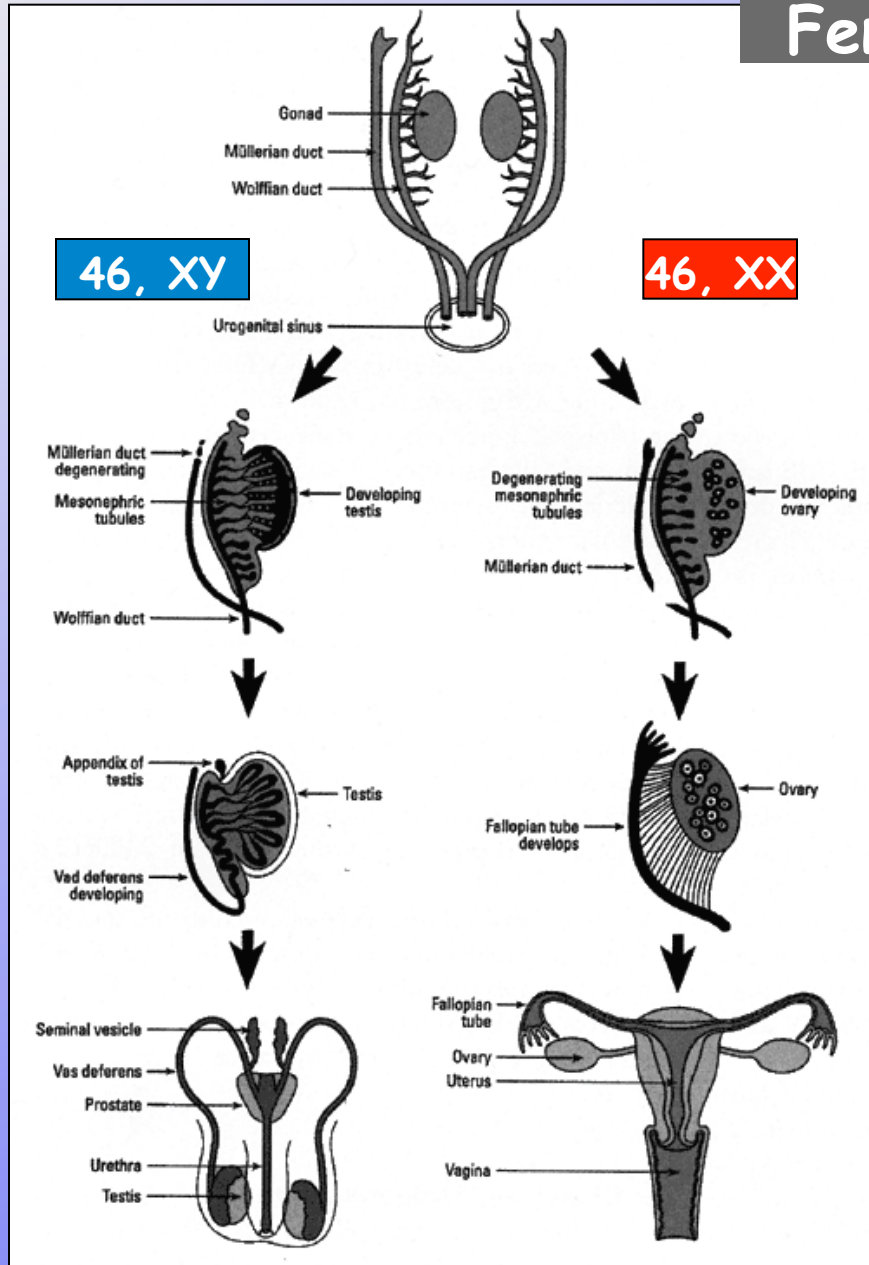
Prostata

Genitales Internos
Mascullinos

Epididimo
Vasos defer.
Vesic. seminales

Diferenciación Sexual

Fenotipo

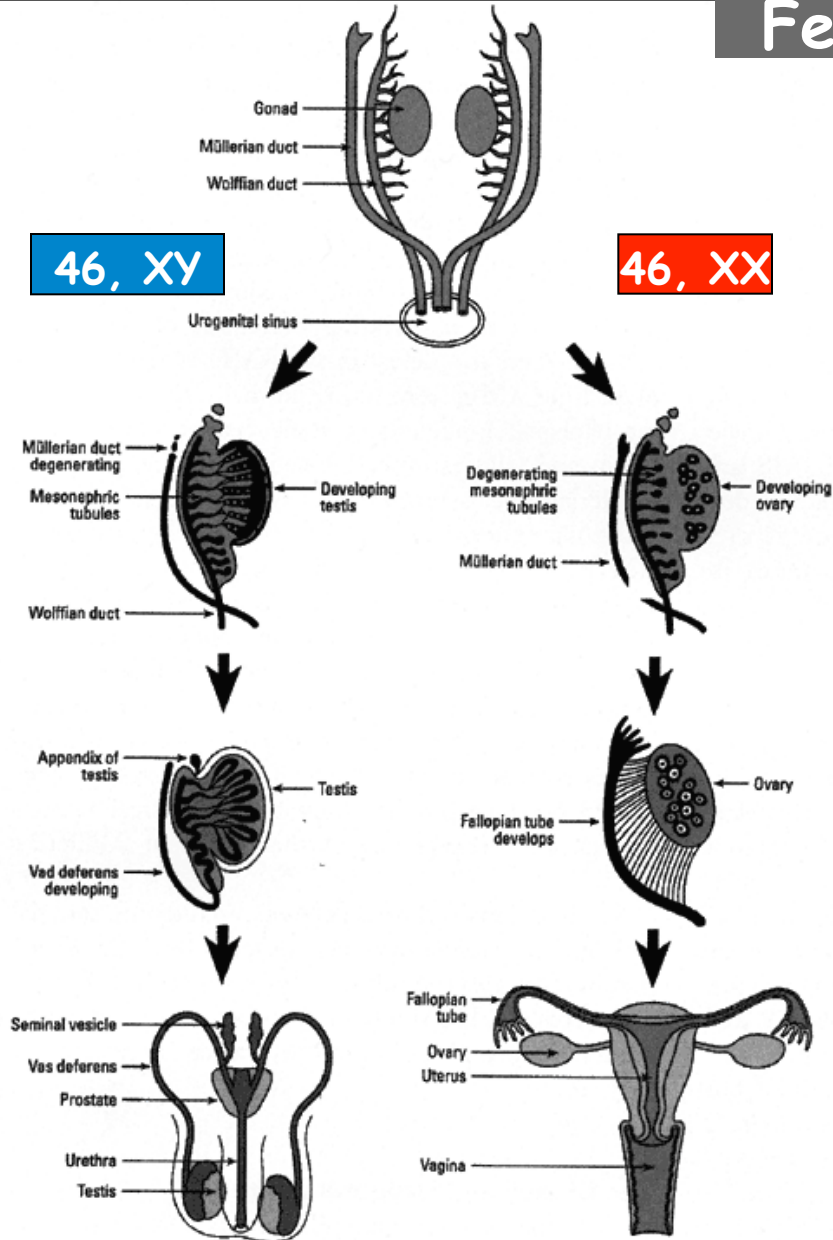


Diferenciación Sexual

Fenotipo

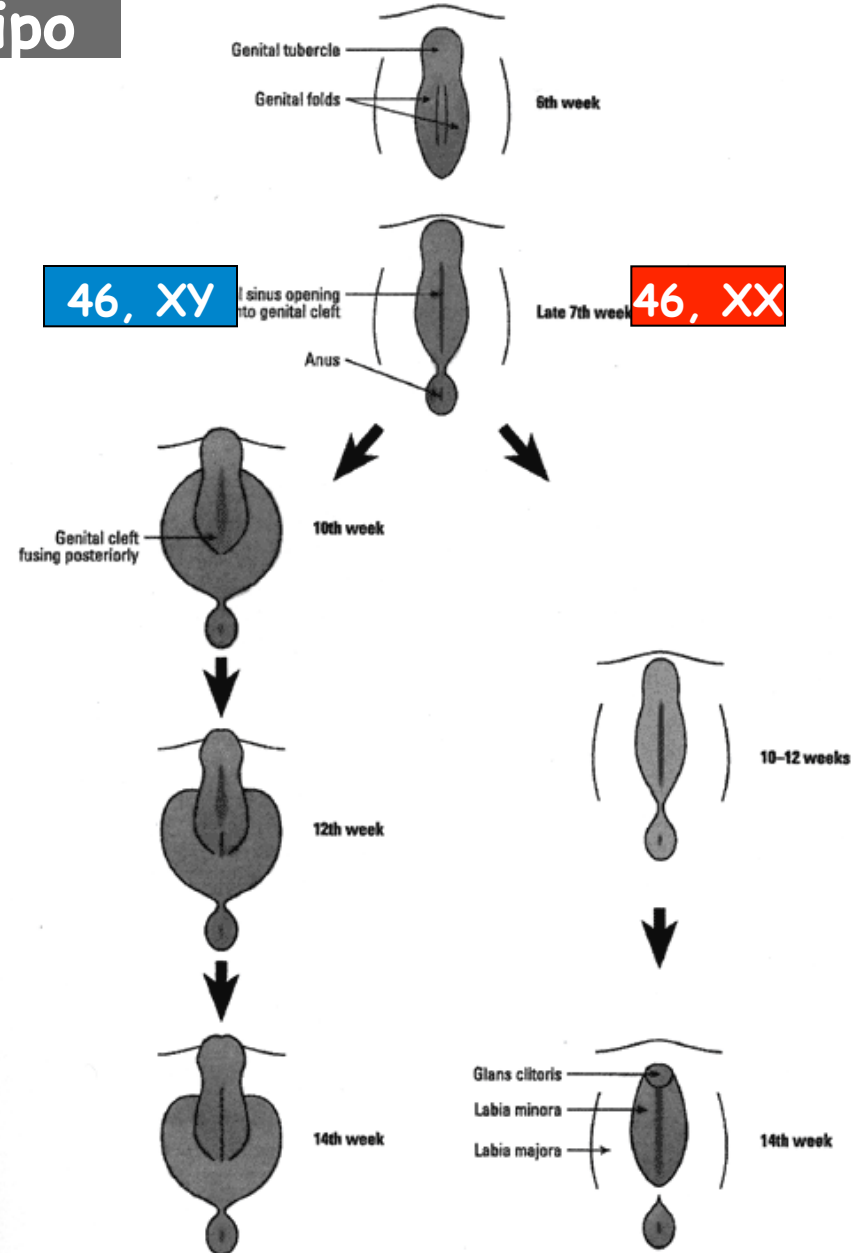
46, XY

46, XX



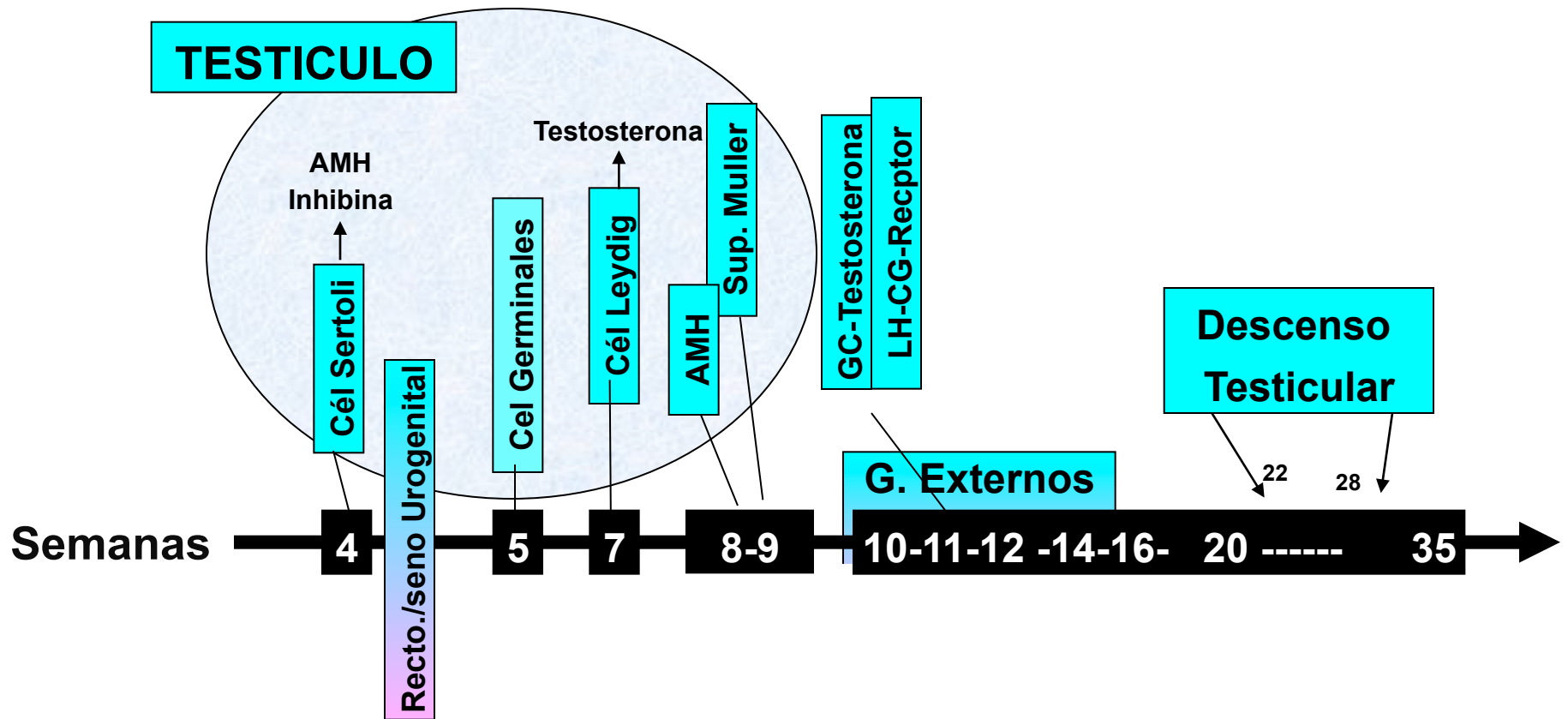
46, XY

46, XX



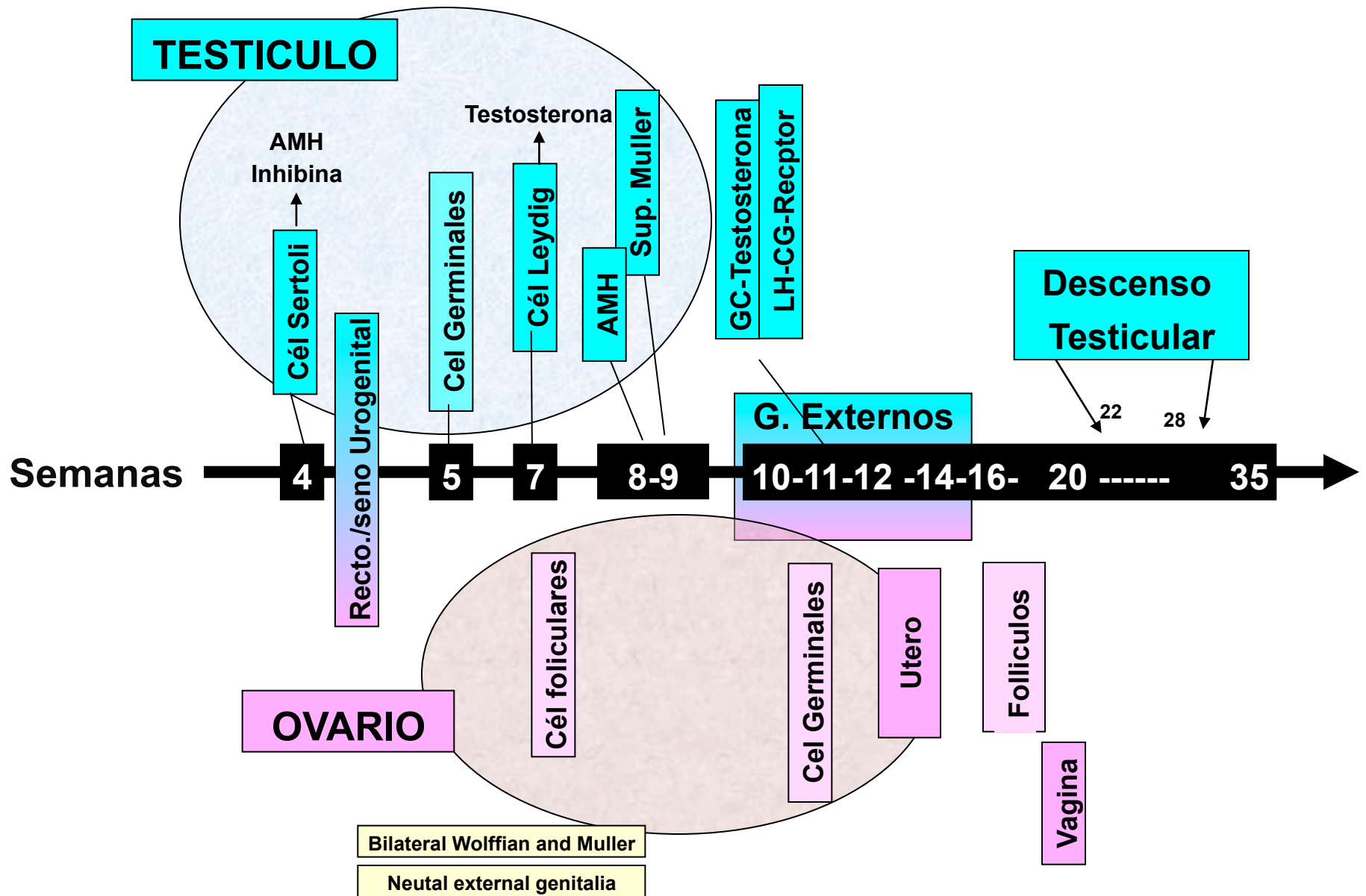
Diferenciación Gonadal y Genital

Cronología



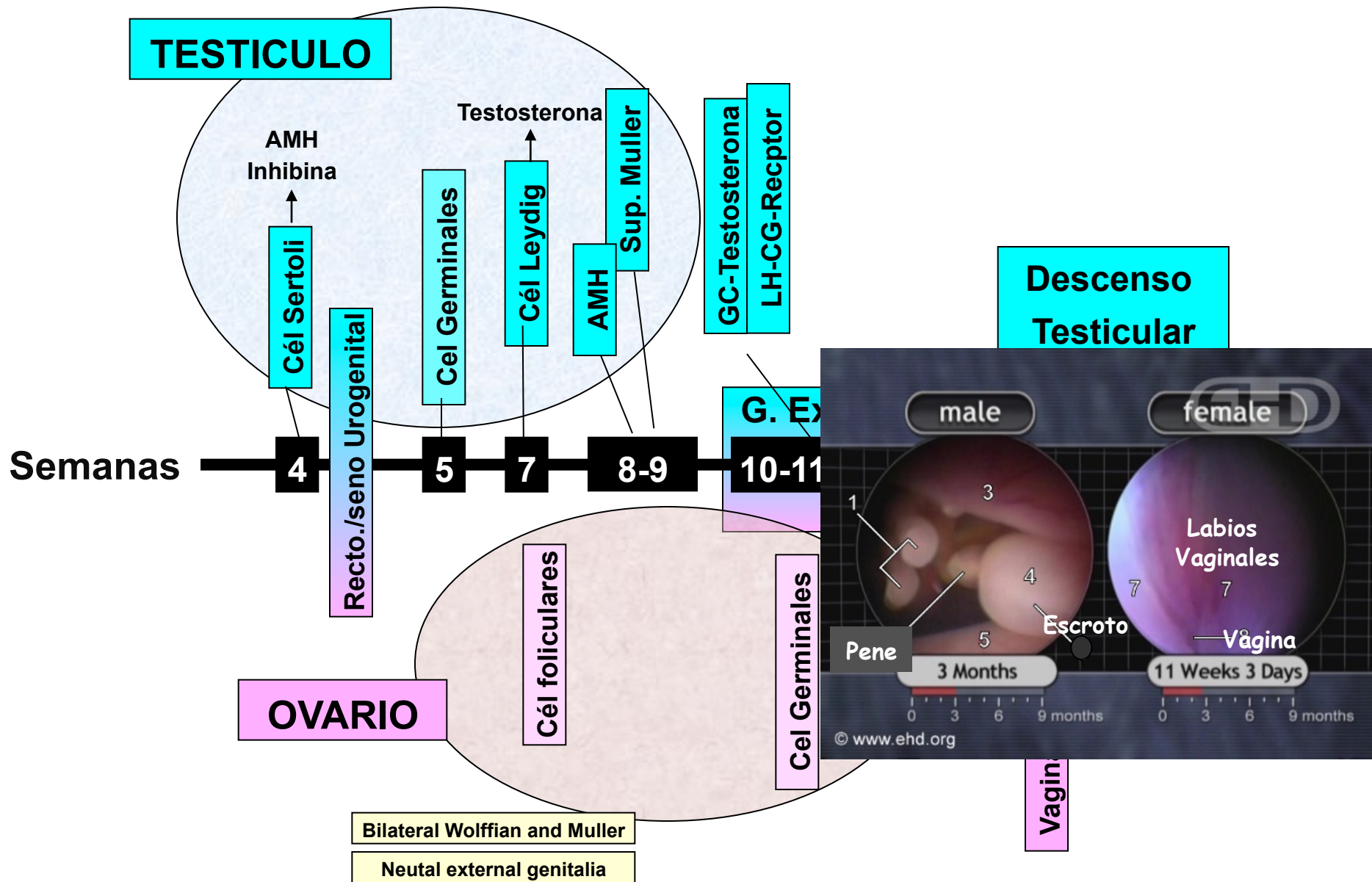
Diferenciación Gonadal y Genital

Cronología



Diferenciación Gonadal y Genital

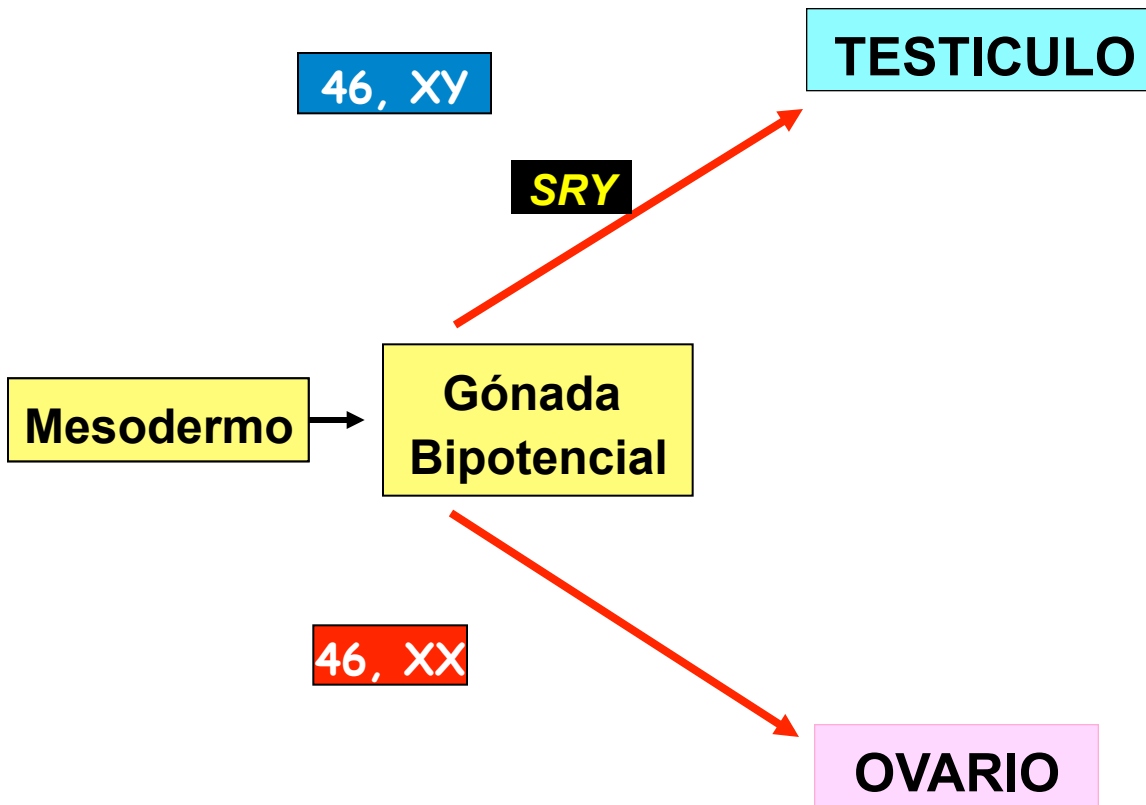
Cronología



Diferenciación Sexual

Bases moleculares

Diferenciación del Testículo

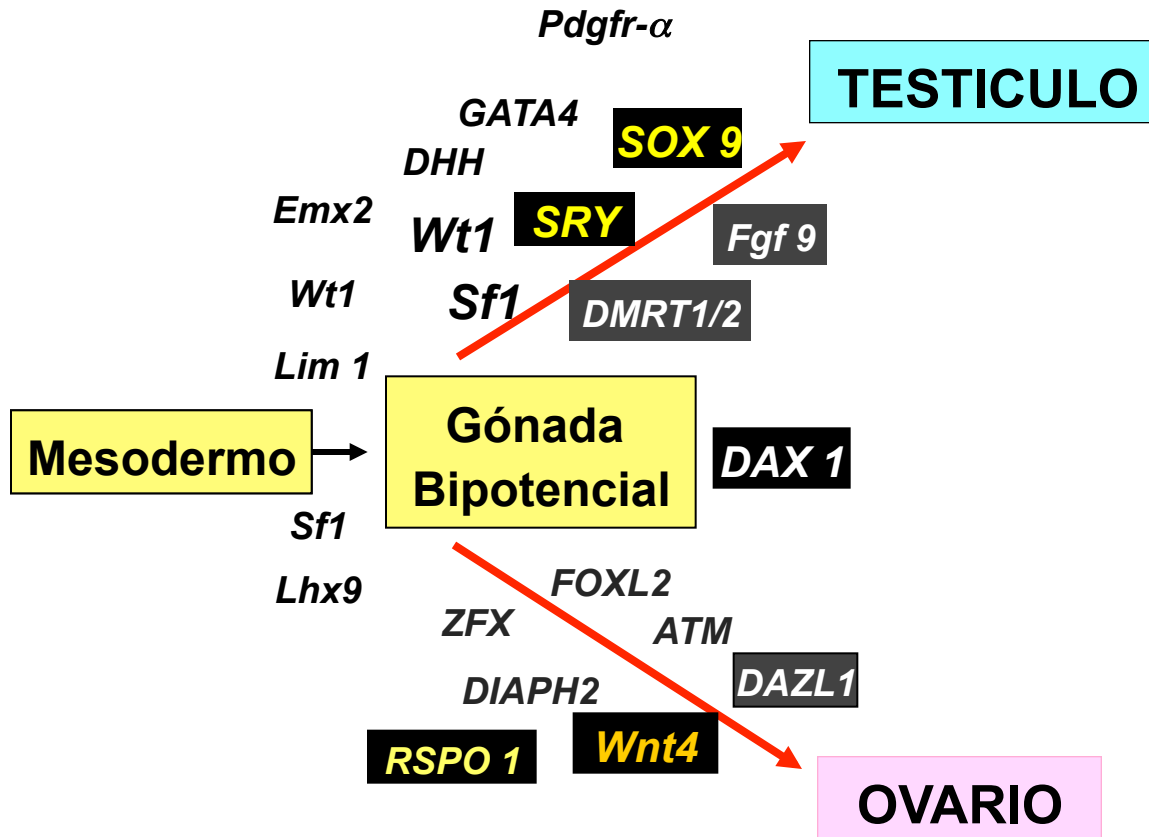


Diferenciación de Ovario

Diferenciación Sexual

Bases moleculares

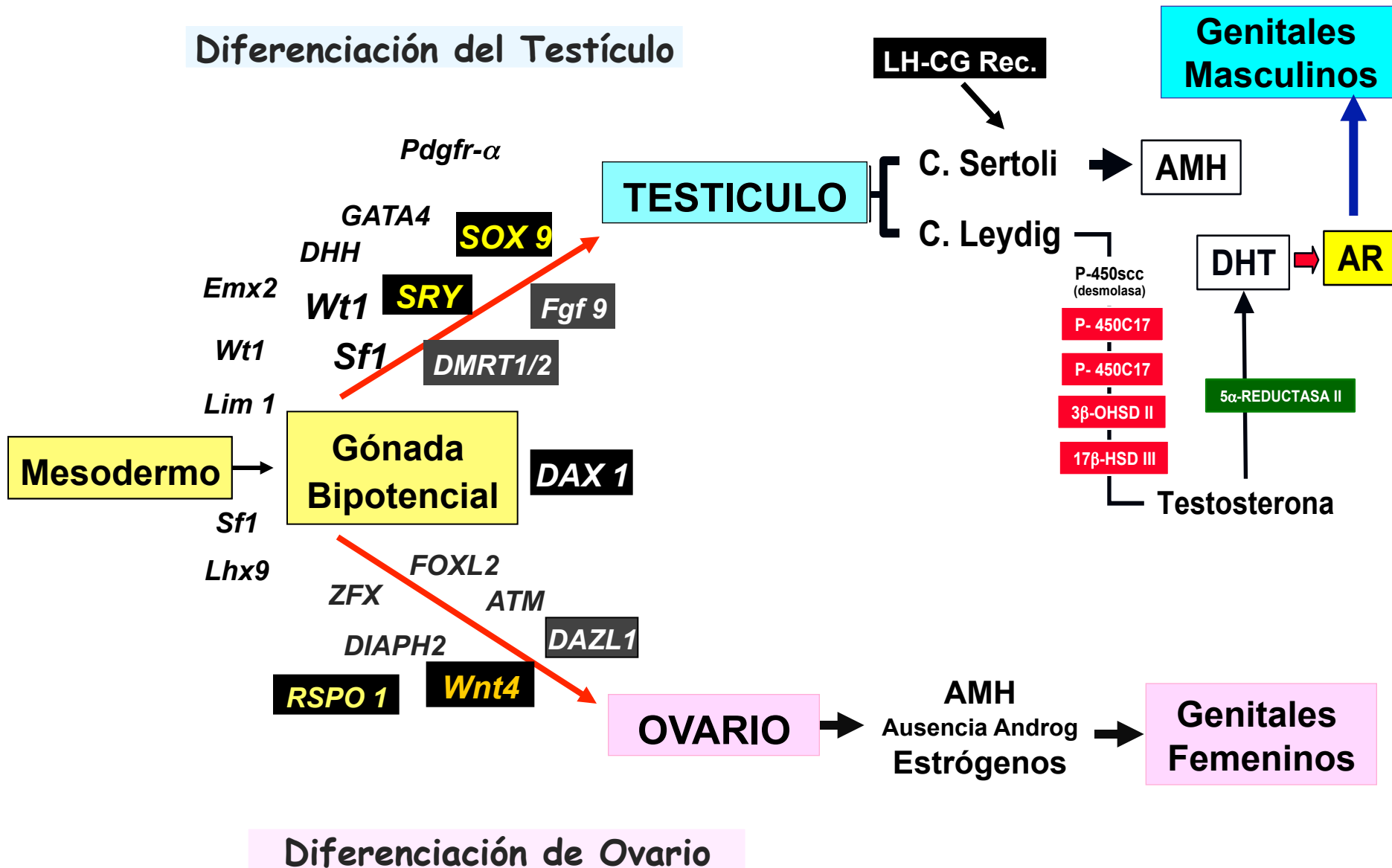
Diferenciación del Testículo



Diferenciación de Ovario

Bases moleculares

Diferenciación del Testículo



Estadíos de Prader

Niña

I

II

III

IV

V

Niño



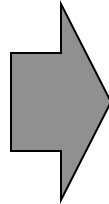
Nomenclatura y Clasificación



Hermes

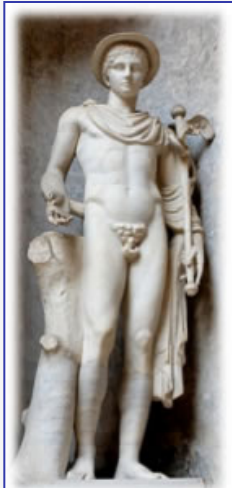


Afroditá



Hermafrodito

Nomenclatura y Clasificación



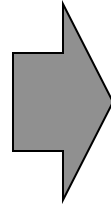
Hermes



Afrodita



Hermafrodito



“HERMAFRODITISMO”
“PSEUDOHERMAFRODITISMO”
“SEXO INVERTIDO”
“INTERSEXO”



Nomenclatura y Clasificación

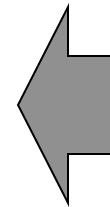
ESPE

2005 Chicago Consensus Statements

LWPES

DSD

Disorders of Sex Development



“HERMAFRODITISMO”

“PSEUDOHERMAFRODITISMO”

“SEXO INVERTIDO”

“INTERSEXO”



Houk C, et al., Pediatrics 2006; 118: 753-7

Lee P. et al., Pediatrics Online 2006; 118: 488-500

Nomenclatura y Clasificación

ESPE

LWPES

2005 Chicago Consensus Statements

DSD

Disorders of Sex Development

Sex Chromosome DSD

46, XY DSD

46, XX DSD

Disg. Gona. Pura o Parcial

Alt. Síntesis Andrógenos

Alt. Rec. Andrógenos

Def. 5 α reductasa

Alt. Receptor LH

Alt AMH y AMH receptor

.....

Disg. Gonadal
Exceso Andrógenos
.....

S. Turner

S. Klinefelter

Mosaicismos (45X0/46/XY)

.....

“HERMAFRODITISMO”
“PSEUDOHERMAFRODITISMO”
“SEXO INVERTIDO”
“INTERSEXO”



Houk C, et al., Pediatrics 2006; 118: 753-7

Lee P. et al., Pediatrics Online 2006; 118: 488-500

Nomenclatura y Clasificación

ESPE

2005 Chicago Consensus Statements

LWPES

DSD

Disorders of Sex Development



Equipo multidisciplinar de Expertos



Pediatra Endocrino
Endocrinólogo
Cirujano / Urólogo
Psicólogo
Genetista
Trabajador Social
Neonatólogo
Ginecólogo
.....

Houk C, et al., Pediatrics 2006; 118: 753-7

Lee P. et al., Pediatrics Online 2006; 118: 488-500

Nomenclatura y Clasificación

ESPE

2005 Chicago Consensus Statements

LWPES

DSD

Disorders of Sex Development



Equipo multidisciplinar de Expertos

Equipo (Cirujano, ..) experimentado

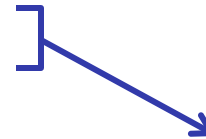
Cirugía “funcional” sobre la estética

Apoyo Psicosocial

Participación individuo y familia en las decisiones



Pediatra Endocrino
Endocrinólogo
Cirujano / Urólogo
Psicólogo
Genetista
Trabajador Social
Neonatólogo
Ginecólogo
.....



Buena Comunicación
Médico / Familia

Houk C, et al., Pediatrics 2006; 118: 753-7

Lee P. et al., Pediatrics Online 2006; 118: 488-500

DSD

Disorders of Sex Development

Forma de presentación

- ***Neonato con genitales ambiguos o diferentes a lo esperado***
- ***Pubertad alterada***
- ***Amenorrea o infertilidad***
- ***Tumores Gonadales***
- ***.....***



DSD

Disorders of Sex Development

Forma de presentación

- **Neonato con genitales ambiguos o diferentes a lo esperado**
- **Pubertad alterada**
- **Amenorrea o infertilidad**
- **Tumores Gonadales**
- **.....**



46, XY



**Insensibilidad
a Andr6genos**



**Testículo
No Utero
Feminización**

46, XX



**Hiperplasia
Suprarrenal Congénita**

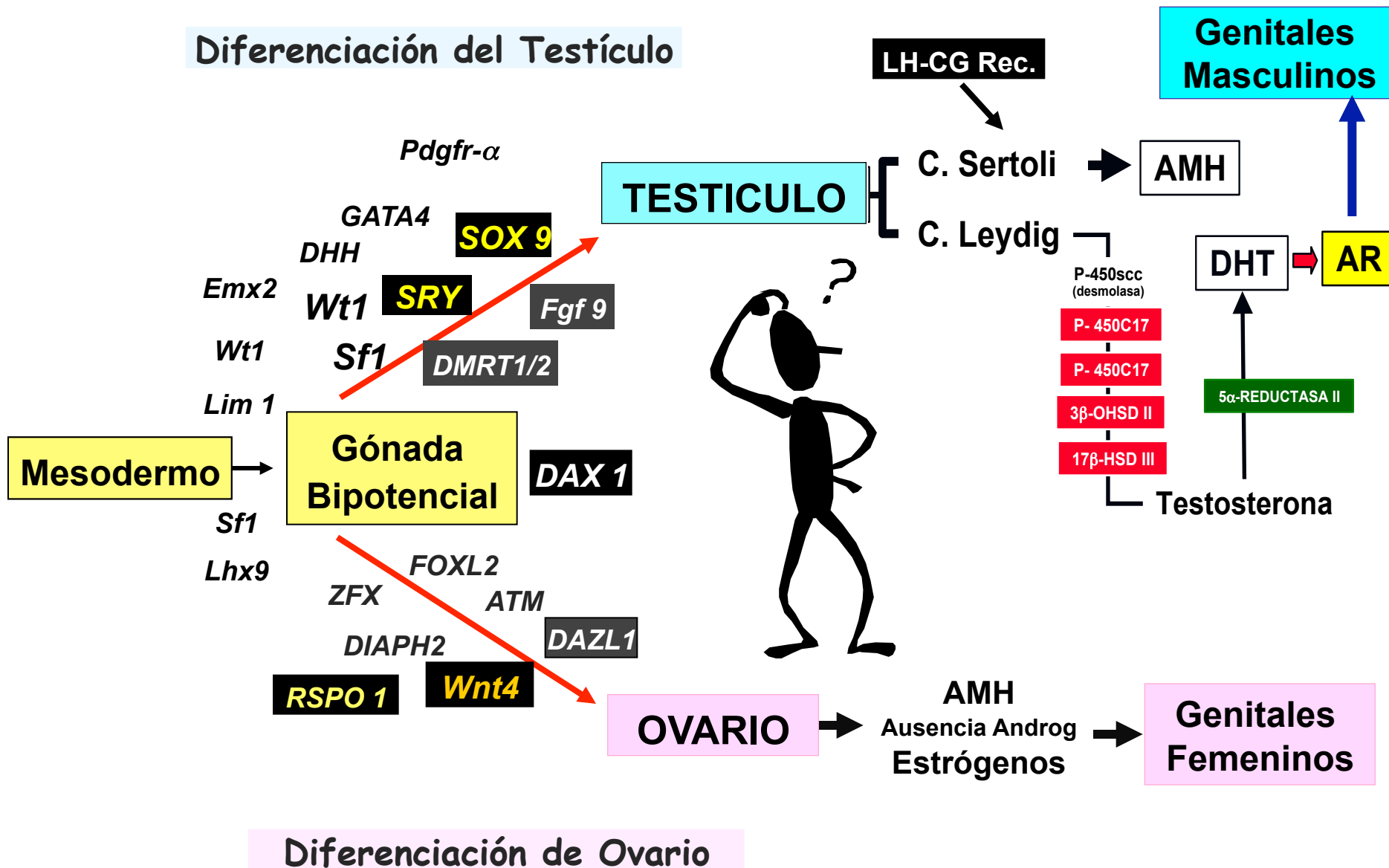


**Ovario
Utero
Virilización por andrógenos**

Diferenciación Sexual

Bases moleculares

Diferenciación del Testículo



DSD

Disorders of Sex Development

Tratamiento

- ***Preventivo***
- ***Hormonal Sustitutivo***
- ***Quirúrgico***
- ***Apoyo Social***



DSD

Disorders of Sex Development

Tratamiento

- ***Preventivo***
- ***Hormonal Sustitutivo***
- ***Quirúrgico***
- ***Apoyo Social***



Asignación Sexo

- ***Urgencia Médica***
- ***Diagnóstico***
- ***Forma de los Genitales***
- ***Opciones Terapéuticas Endocrinas***
- ***Fertilidad Potencial***
- ***Aspectos culturales***
- ***Familia***

DSD

Disorders of Sex Development

Temas a Debate

- ***Elección de Sexo: ¿Por Quién?***
- ***¿Cuándo hacer la Cirugía?***
- ***¿Gonadectomía? ¿Cuándo?***



DSD - Trastornos en la diferenciación sexual

Riesgo de MALIGNIZACION en función del Diagnóstico



Riesgo Malignización

Alto

- *Disgenesia Gonadal (+Y) intraabdominal* 15-25 %
- *Insensibilidad Andrógenica parcial no escrotal* 50 %
- *S. Frasier* 60 %
- *S. Denish-Drash* 40 %

Medio

- *S. Turner (+Y)* 12 %
- *Def. 17 β HSD* 28 %
- *Disgenesia Gonadal (+Y) Escrotal* ? %
- *Insensibilidad Andrógenica parcial escrotal* ? %

Bajo

- *Insensibilidad Andrógenica completa* 2 %
- *S. Turner (-Y)* 1 %
- *Ovotesticular DSD* 3%

No

- *Def. 5 α - Reductasa* 0%
- *Hipoplasia Cel. Leydig* 0%

DSD

Disorders of Sex Development

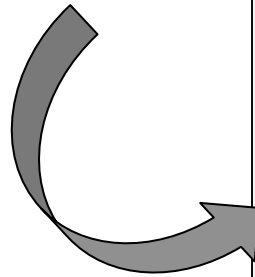


Temas a Debate

➤ ***Elección de Sexo: ¿Por Quién?***

➤ ***¿Cuando hacer la Cirugía?***

➤ ***¿Gonadectomía? ¿Cuándo?***



- ***Centros de Referencia***
- ***Grupos de Trabajo de Profesionales Nacionales e Internacionales (p ej.: SEEP)***
- ***Registros de personas con la alteración***
- ***.....***





.....Gracias por su Atención