

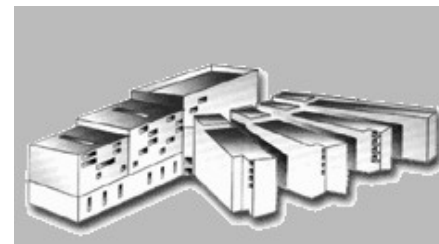
Aproximación al Síndrome de Insensibilidad a Andrógenos (SIA): Tratamiento médico

VII Encuentro de personas afectas de SIA
Barcelona, 6-7 de octubre 2007

Dr Joaquin Calaf
Director Servicio
Ginecología y Obstetricia

Dra. Gemma Carreras
Endocrinología Pediátrica

Hospital Sant Pau



Madre:
Cariotipo 46, XX

Padre:
Cariotipo 46, XY

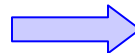


**Cr. X materno +
Cr. X Paterno**



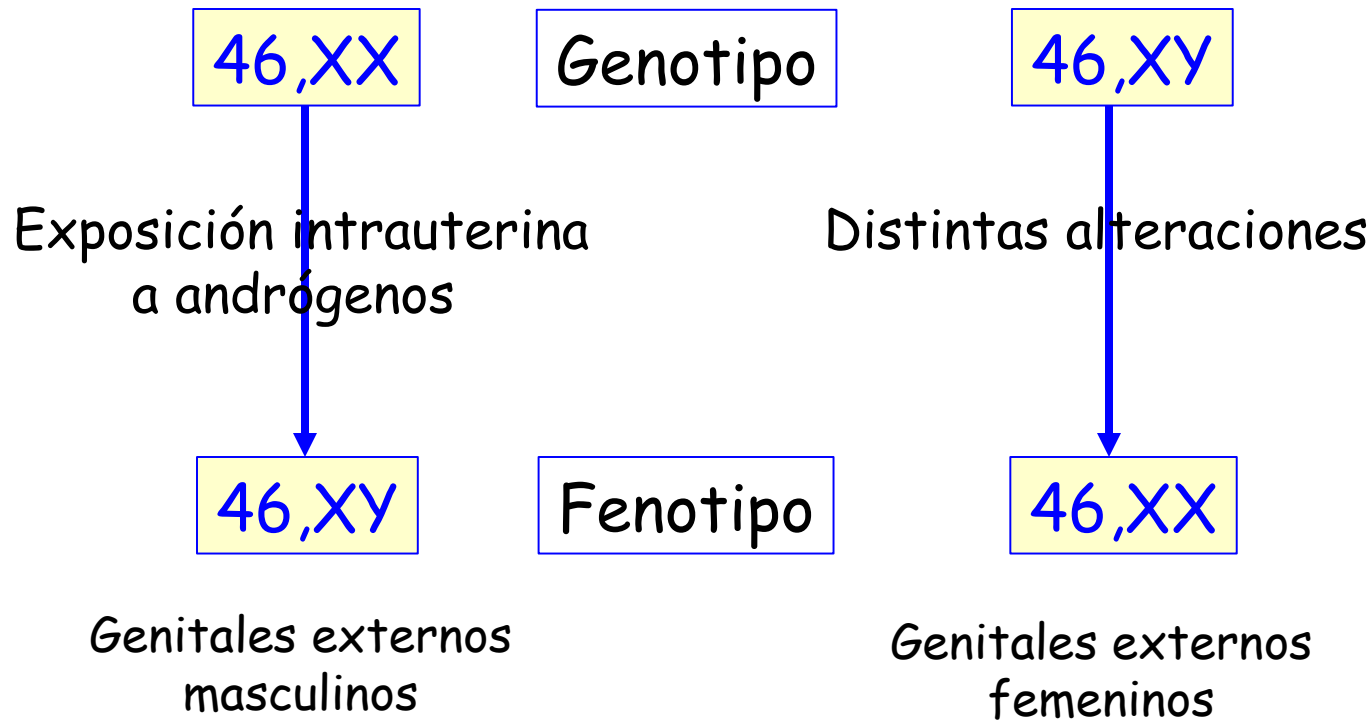
**Hijo genéticamente
femenino: 46XX**

**Cr. X materno +
Cr. Y Paterno**



**Hijo genéticamente
masculino: 46XY**

Discordancia sexo genético- aspecto físico (sexo fenotípico)



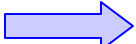
Diferenciación sexual masculina (1)

Hasta día 40, gónada bipotencial (testículo u ovario)

d 43-50 Gen SRY (región cr. Y determinante del sexo)
(+) **TESTÍCULO**

Producción HAM  Regresión Conductos de Müller

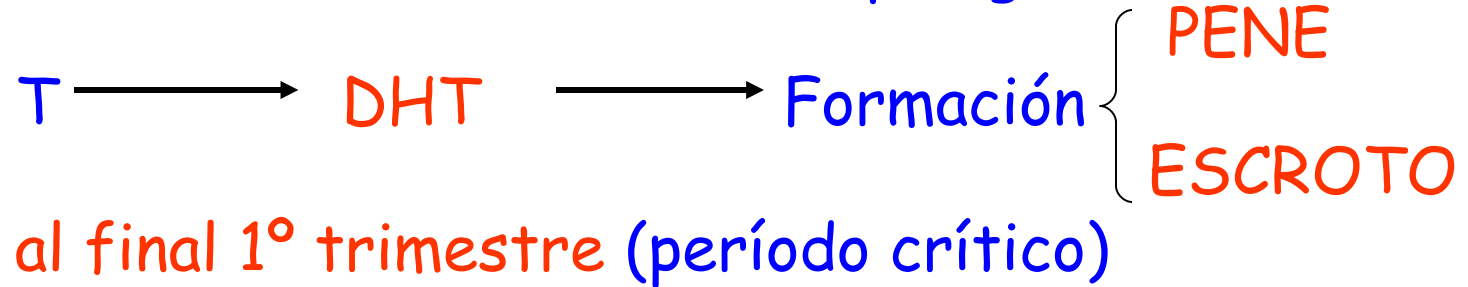
Producción Testosterona

 Diferenciación Conductos de Wolf:

- Vasos deferentes
- Epidídimo
- Vesículas seminales

Diferenciación sexual masculina (2)

Producción 5 alfa reductasa en la piel genital:



Receptores para andrógenos en los órganos terminales

Diferenciación sexual femenina

d 43-50 ausencia Gen SRY (cr Y)
(+) **OVARIO**

Ausencia HAM

→ Regresión Conductos de Wolf

→ Diferenciación Ctos Müller: {
TROMPAS
ÚTERO
1/3 superior VAGINA

Ausencia testosterona (y DHT):

→ Genitales externos femeninos: {
labios mayores
clítoris
2/3 inferiores vagina

SIA y Condiciones relacionadas

Conjunto de alteraciones que hacen que un feto genética-mente masculino no desarrolle genitales masculinos

- Aspecto externo absolutamente femenino:
 - { Labios mayores
 - { Clítoris
 - { Vagina
- Mayoría de veces no hay útero ni 1/3 superior de la vagina (en algunos casos sí, pero no hay ovario)
- Hay testículos:
 - Se localizan en labios mayores, canal inguinal o intrabdominales
 - Producen testosterona, pero ésta no hace efecto.

Diagnóstico (1)

- Recién nacido con aspecto absolutamente femenino:

ASIGNACIÓN DE SEXO FEMENINO

- >90% hernia inguinal (poco frecuente en sexo femenino): Al operarla, se localiza un teste dentro de la hernia.
 - Ecografía abdominal: Ausencia de útero y ovarios
 - Cariotipo: 46 XY

Diagnóstico (2)

- **Pubertad:** Testículo produce testosterona
 - No actúa como hormona masculina
 - Se convierten periféricamente en estrógenos:
FEMINIZACIÓN NORMAL: Pecho y curvas femeninas;
escaso vello pubiano y axilar

No hay útero  No hay menstruación: **AMENORREA 1ª**

No hay 1/3 superior vagina  vagina pequeña
RELACIONES SEXUALES DIFICULTOSAS

Diagnóstico (3)

Enfermedad genética: alteración en el cromosoma X

- Mutación nueva: 1º caso en la familia
- Madre portadora (y 50% hijas genéticamente femeninas)

→ Posibilidad de un hijo anterior afecto

→ Posible diagnóstico precoz

Tratamiento (1)

Asignación de sexo

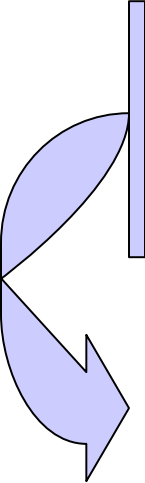
Criterio fundamental :
capacidad funcional genitales externos

- Genitales ambiguos: Depende
- Formas completas: **FEMENINO** al nacer de manera automática

Tratamiento (2)

Extirpación testes:

Pueden degenerar → deben extirparse

- 
- Su producción hormonal conlleva la feminización espontánea y normal durante la pubertad
 - La degeneración antes de la pubertad es rara

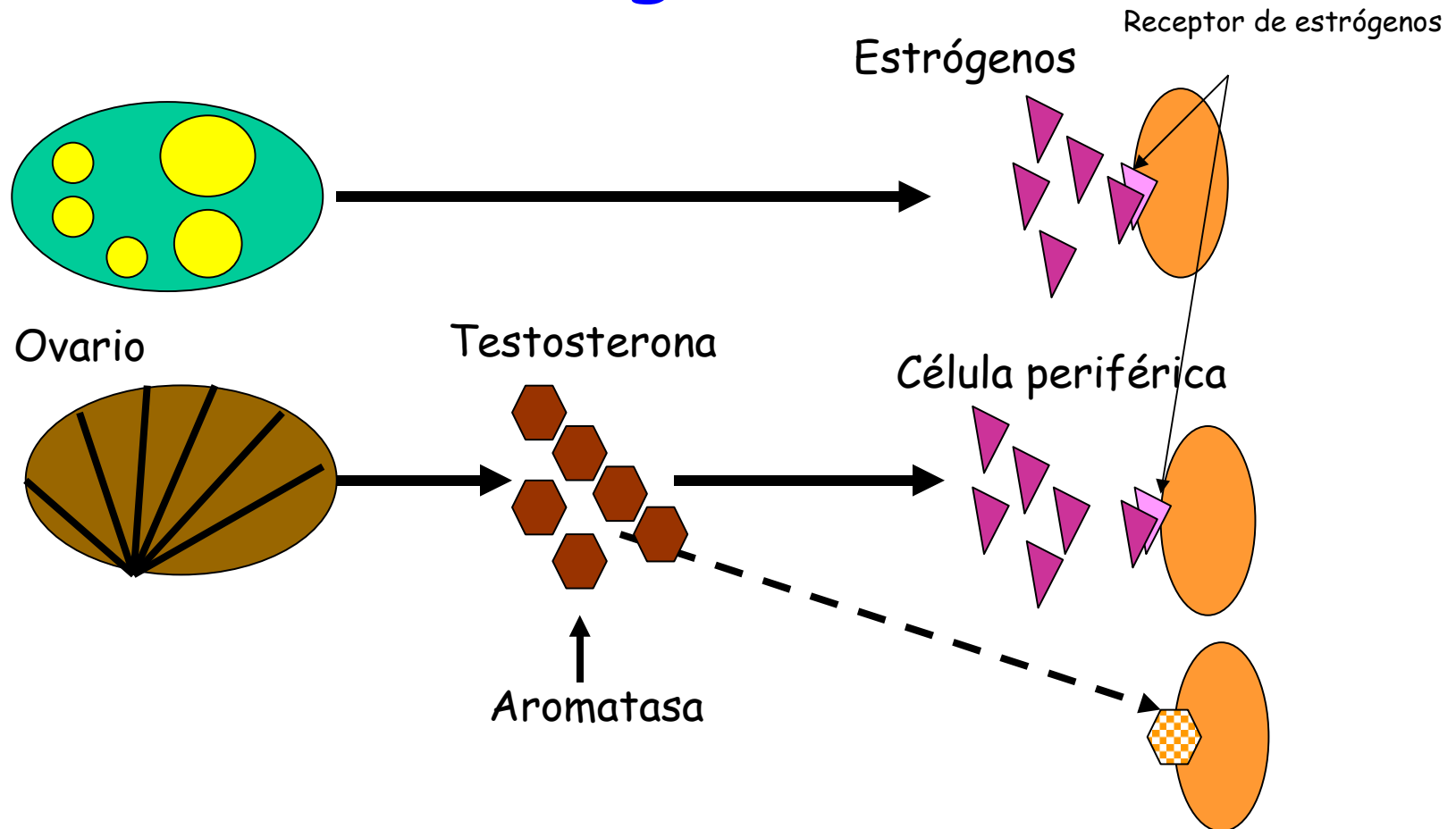
Puede retrasarse la extirpación hasta pasada la pubertad.

Tratamiento (3)

Ampliación vaginal

- Variaciones interindividuales
 - Dilataciones
 - Cirugía
- Motivación principal: Deseo personal de mantener relaciones sexuales activas
- No conveniente las intervenciones "profilácticas"
- Retrasar actuación hasta este momento

Mecanismos de producción de estrógenos



Tratamiento despues de la pubertad

- Comprobar gonadectomia
 - Informe de la intervención
 - Estudio del tejido extirpado
- Valorar sustitución hormonal
- Comprobar buena capacidad funcional para las relaciones sexuales

Características de la gonadectomía

- Operación de hernia no es igual a gonadectomía
- Tener información sobre el resultado ayuda a asesorar sobre el manejo clínico
- El momento de la gonadectomía permite valorar los efectos a largo plazo

Objetivos del tratamiento hormonal

- Prevenir el "envejecimiento" hipoestrogénico
 - Evitar la osteoporosis
 - Mantener la calidad cutánea
 - Conservar la salud cardiovascular.

Ventajas del TH en el SIA

- Mantiene los efectos de la secreción endógena previa a la gonadectomía
- NO tiene los problemas de la sustitución hormonal clásica (cànceres de mama y endometrio, trombosis, etc..)

¿Porqué una encuesta?

- Hay muy poca información de calidad
- El problema mas importante es tener un número suficiente de afectas tratadas homogeneamente.
- Para los clínicos parece que todo acaba en el diagnóstico....pero para las afectas queda toda una vida ...y quizás una forma distinta de enfermar.

Datos antropométricos

- Edad
- Peso
- Talla
- Forma completa o incompleta
 - Vello pubiano o axilar
 - Cierta grado de masculinización genital externa

Diagnóstico

- ¿A que edad tomaste conciencia de que algo no iba bien
- ¿A que edad tuviste el diagnóstico?
- ¿Qué tipo de médico hizo el diagnóstico? (M.General, pediatra, ginecologo, otro...)
- ¿Te explicaron o descubriste lo que era la enfermedad?

Tratamiento inicial

- ¿Ha sido operada?
- ¿A que edad?
- ¿Recibiste tratamiento despues de la operación?
- ¿Precisaste cirugia genital externa de corrección?
- ¿Tienes problemas mecánicos en las relaciones sexuales?

Tratamiento actual

- ¿Se te ha realizado alguna densitometria?
- ¿Tienes problemas de densidad ósea?
- ¿Realizas ahora algun tratamiento?
 - Estrógenos
 - Estrógenos + progesterona
 - Bisfosfonatos
 - Otros

Utilización de los resultados

- Presentación comentada en www.grapsia.org
- Ampliar con nuevas aportaciones de personas no presentes
- Publicación en revistas científicas para incrementar el conocimiento de los clínicos

Muchas gracias por
vuestra colaboración