



ANOMALÍAS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL (ADS).



Montoya Martínez, C.; Gómez Melero, R.; Delgado González, JL.; Pérez Rocamora, F.; Pina Montoya, MA.; Paredes Martínez, R.; Mas Ruiz, SP. Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Universitario Rafael Méndez de Lorca.

INTRODUCCIÓN

- Las anomalías de la diferenciación sexual son un amplio abanico de patologías originadas por anomalías en alguna de las etapas del desarrollo fetal imprescindibles para el desarrollo normal del sexo genético, gonadal y/o del sexo genital interno y/o externo.
- Prevalencia <1/2000 recién nacidos.
- Su etiología es genética (monogénica), aunque algunos casos pueden ser secundarios a factores maternos o medioambientales.

CASO CLÍNICO

Mujer de 29 años, gestante de 20 semanas, que acude a ecografía morfológica.

Ecografía de primer trimestre dentro de la normalidad. CC1T bajo riesgo. Alto riesgo de preeclampsia, en tratamiento con Tromalyt 150 mg.

Rastreo morfológico dentro de la normalidad. A nivel genital parecen visualizarse unos labios mayores con protrusión de labios menores y clítoris.



Imagen 1: Genitales ambiguos.

Actualmente, gestación de 32 semanas en seguimiento únicamente con controles ecográficos por deseo de los progenitores.

CONCLUSIONES

- El diagnóstico es multidisciplinar, con estudios clínicos (antecedentes personales y familiares, exploración y pruebas de imagen) y bioquímicos (bioquímica general y análisis hormonales) más el cariotipo.
- El tratamiento comienza por la asignación del género. A continuación se establecerá el tratamiento médico hormonal según las deficiencias hormonales y la etapa de desarrollo, el posible tratamiento quirúrgico y la transición clínica a adultos.

Bibliografía:

- Audí L. Anomalías de la diferenciación sexual. An Pediatr Contin. 2011;9(1):15-30.
- Parera LA, Julián CAS, Conde JB, de la Vega JAB, Urquí AC, González LAC, et al. Anomalías del desarrollo sexual. Desarrollo sexual diferente.