radiogranada.es
http://www.radiogranada.es/2013/01/investigan-una-enfermedad-de-personas-con-aspecto-de-mujer-y-genitales-masculinos/

Investigan una enfermedad de personas con aspecto de mujer y genitales masculinos

Investigadores de la Universidad de Granada han desarrollado la primera guía clínica dirigida a médicos y pacientes sobre el Síndrome de Insensibilidad Androgénica, una enfermedad rara que se da cuando la persona tiene una apariencia externa de mujer pero una dotación genética masculina.

Este síndrome, que afecta a una de cada 2.000 personas, se caracteriza por la resistencia de los tejidos diana a la acción de las hormonas masculinas, lo que impide en individuos cuyos cromosomas los definen como varón el desarrollo masculino normal de sus genitales internos y externos, ha informado hoy la Universidad de Granada.

Se trata de un trastorno causado por una mutación en el gen que codifica el receptor de andrógenos.

El diagnóstico se confirma con la determinación de esta mutación, y el modo de herencia es recesivo ligado al sexo, es decir, lo transmiten las mujeres y lo padecen los varones.

Los investigadores han estudiado los datos clínicos y epidemiológicos más significativos del Síndrome de Insensibilidad Androgénica en una revisión publicada en el último número de la revista “Gynecological Endocrinology”.

En la guía para pacientes se incluyen los protocolos de seguimiento necesarios desde el nacimiento, la infancia y la adolescencia, hasta el período de adulto, además de hojas informativas para pacientes.

Este síndrome se manifiesta clínicamente de forma muy variable, de modo que puede haber varones con rasgos normales pero con alteraciones espermáticas que producen esterilidad, o individuos con aspecto de mujer pero sin reglas ni órganos internos femeninos.

Otras veces, los pacientes nacen con ambigüedad sexual, lo que requiere de un diagnóstico lo más preciso y precoz posible para asignar el sexo y planificar los tratamientos posibles.

Según Nicolás Mendoza, investigador del departamento de Obstetricia y Ginecología de la Universidad de Granada y uno de los autores del estudio, el tratamiento de cualquier forma de este síndrome se fundamenta en tres pilares.

El primero, explica, es el refuerzo de la identidad sexual, en el que es frecuente la colaboración de otros profesionales, fundamentalmente psicólogos.

En segundo lugar, en los casos de ambigüedad sexual y asignación de sexo femenino, es necesario planificar la gonadectomía (extirpación de los testículos), por el alto riesgo de “malignizarse”, y finalmente, es necesario administrar un tratamiento hormonal sustitutivo en caso de que se le haya asignado el sexo femenino.

“El pronóstico para estos pacientes es bueno si se extirpa el tejido testicular en el momento apropiado”, según Mendoza.