redvertisment

yoigo Pórtate bien y llévate uno de estos teléfonos www.yoigo.com

tuenti móvil El servicio móvil de Tuenti. La mejor oferta de smartphones de tarjeta y contrato. www.tuenti.com

¡VENDE AHORA! >> gana dinero con tu móvil Top Dollar Mobile, pagamos el precio más alto por su müvil www.topdollarmobile.es

Published On: Mie, ene 30th, 2013
Universidad | By **redaccion**

Investigan una enfermedad rara que provoca que la persona tenga una apariencia externa de mujer, pero genitales masculinos

Me gusta 0 Twittear 1 1

- ***Científicos de la UGR desarrollan la primera guía clínica para médicos y pacientes sobre el Síndrome de Insensibilidad Androgénica (SIA), una enfermedad que afecta a una de cada 2.000 personas***
- ***El modo de herencia de este problema es recesivo ligado al sexo, es decir, lo transmiten las mujeres y***

lo padecen los varones

Investigadores de la Universidad de Granada han desarrollado la primera Guía Clínica dirigida a médicos y pacientes sobre el Síndrome de Insensibilidad Androgénica (SIA), una enfermedad rara capaz de provocar un tipo de sexo reverso, situación que se da cuando la persona tiene una apariencia externa de mujer pero una dotación genética masculina.

El SIA tiene una baja prevalencia (afecta a una de cada 2.000 personas), y se caracteriza por la resistencia de los tejidos diana a la acción de las hormonas masculinas, lo que impide en individuos cromosómicamente varones (esto es, 46,XY) el desarrollo masculino normal de sus genitales internos y externos. Se trata de un trastorno causado por una mutación en el gen que codifica el receptor de andrógenos, y el diagnóstico se confirma con la determinación de esta mutación. 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 sobresalientes 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.

Manifestaciones muy variables

El SIA se manifiesta clínicamente de forma muy variable, pudiendo encontrarse con varones con rasgos normales pero con alteraciones espermáticas que producen esterilidad, o en 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.

Como explica **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 SIA se fundamenta en tres pilares.

“El primero 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), ya que tienen alto riesgo de malignizarse. Finalmente, es necesario administrar un tratamiento hormonal sustitutivo en caso de que se le haya asignado el sexo femenino.

Mendoza advierte que, “médicamente hablando, el pronóstico para estos pacientes es bueno si se extirpa el tejido testicular en el momento apropiado”.

La Guía Clínica para médicos y pacientes sobre el Síndrome de Insensibilidad Androgénica (SIA) está disponible en las páginas web del Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) (www.ciberer.es), la Asociación Española de Genética Humana (www.aegh.org) y en la del Grupo de trabajo sobre cáncer en síndromes genéticos polimalformativos (www.ct-csgp.org).