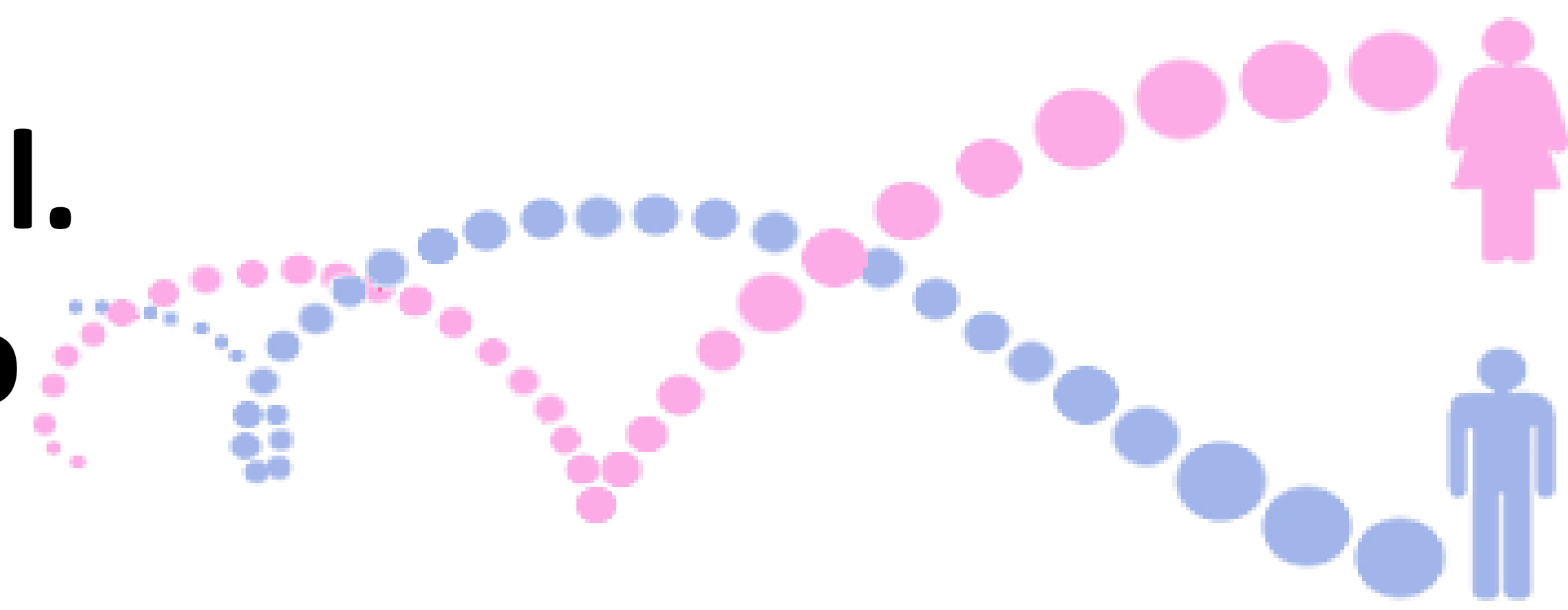


Trastornos de la Diferenciación Sexual. Importancia del Diagnóstico Genético y el Abordaje Interdisciplinario



Silvia Benasayag¹, Sebastián Menazzi¹, Lorena Matilla Mendez¹, Diego G. Jones², Julieta Laiseca¹, Ana Corominas¹, Silvia Copelli³, Maria Silvia Perez⁴

¹Fundagen (CABA), ²Lab. Bioscreen (Rosario), ³UCAECE-FFYB-UBA (CABA), ⁴Lab. de Medicina genómica-MANLAB (CABA)

Introducción

En los trastornos de la diferenciación sexual (DSD) existe discordancia entre sexo cromosómico, gonadal y/o genital. La insensibilidad completa a los andrógenos (SICA), trastorno con una incidencia de 1/20.000 - 60.000 mujeres, cursa con niveles de testosterona altos pero existen mutaciones en el gen que codifica los receptores para andrógenos que generan la falta de desarrollo genital masculino. Generalmente se presenta con genitales externos femeninos, ausencia de útero y amenorrea primaria en la pubertad.

Objetivo

Presentar una mujer con cariotipo 46, XY con DSD y fenotipo compatible con SICA

Materiales y métodos

Paciente femenina de 23 años con amenorrea primaria consulta para realizar cirugía plástica mamaria, con antecedentes familiares de prima hermana con el mismo fenotipo. Se realizaron estudios clínicos, RMN y ecografía abdominal y estudios genéticos.

Resultados

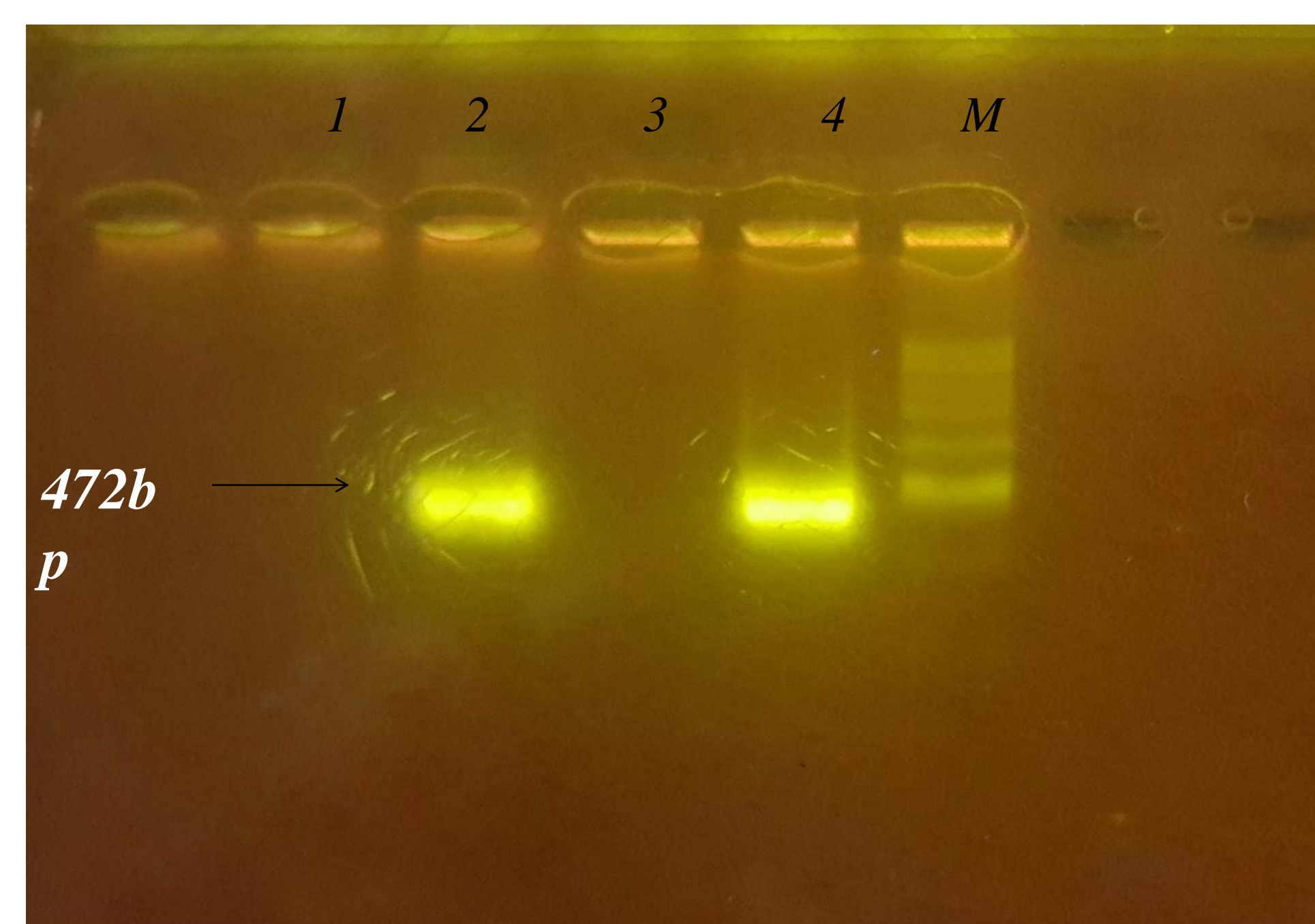
Laboratorio hormonal	Paciente	Valor normal
Cortisol plasmático 8hs	17,2 µg/dl	7-25 µg/dl
ACTH	10 pg/ml	< 46 pg/ml
Testosterona total	0,90 ng/ml	0,06- 0,82 ng/ml
Testosterona libre	2,9 ng/ml	< 3,8 ng/ml
TSH	1,72 µUI/ml	0,25-4,20 µUI/ml
FSH	4,2 mUI/ml	Fase ovulatoria 5,2-20,4 mUI/ml Fase lútea 1,8-8,2 mUI/ml Postmenopausia 25,8-134,8 mUI/ml
LH	10,3 mUI/ml	Fase folicular 2,4-12,6 mUI/ml
Estradiol	48,6 pg/ml	5-134 pg/ml
Prl	6,13 ng/ml	2-29 ng/ml



RMN abdominal: formaciones compatibles con posible tejido gonadal ectópico y ausencia de útero y anexos. Hallazgo similar en ecografía.



Cariotipo 46,XY



1. Control Negativo, 2. Control Masculino, 3. Control femenino, 4. Paciente

PCR para SRY: Detectable Pendiente secuenciación del gen AR

Conclusiones

Es fundamental la intervención de un equipo interdisciplinario para evaluar globalmente el fenotipo clínico, bioquímico y genético de la paciente con el objetivo de confirmar diagnóstico, analizar riesgos y brindar asistencia psicológica a la afectada y su familia. Se remarca la importancia de los estudios citogenéticos en pacientes adolescentes con amenorrea primaria como una herramienta para lograr un diagnóstico preciso de la etiología de la misma y de esta forma permitir un adecuado asesoramiento genético.

La paciente firmó un consentimiento permitiendo la utilización de los datos para fines científicos.

Agradecimientos: a la Dra Norma Blanco y a Yamila Trincherro por sus valiosos aportes al trabajo.

Bibliografía:

- 1- 47,XXY Karyotype and Normal SRY in a patient with a female phenotype S. Benasayag Et Al. Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism (2001).Vol14, 797-801.
- 2- Androgen insensitivity syndrome Ahughes MD John Davies et Al.The lancetVolume 380, No. 9851, p1419-1428, 20 October 2012
- 3- Complete Androgen Insensitivity Syndrome—A Review . Meghan B. Oakes, et Al 305-310.Journal of pediatric & adolescent Gynecology. Dec 2008Volume 21, Issue 6, Pages 305-310.
- 4-Androgen insensitivity syndrome. Mongan NP1, et al . Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2015 Aug;29(4):569-80.