

# DESARROLLO SEXUAL DIFERENTE/ANOMALÍAS DEL DESARROLLO SEXUAL (DSD/ADS)

Gilberto Pérez López. Especialista en Endocrinología y Nutrición, y Pediatría y sus áreas específicas. Gerencia de Atención Primaria. Servicio Madrileño de Salud (SERMAS). Madrid.

## Introducción

El desarrollo sexual humano es un proceso secuencial y complejo. La determinación del sexo genético ocurre en la fecundación, pero la diferenciación gonadal y genital sucede durante períodos críticos de la vida fetal. Cualquier alteración en esta cascada genética o en la posterior síntesis/acción hormonal determina un desarrollo sexual diferente (DSD) o anomalía de la diferenciación sexual (ADS). El manejo debe ser multidisciplinar. La asignación de género es una decisión crítica que actualmente tiende a diferir la cirugía irreversible hasta que el paciente pueda participar en la toma de decisiones. El tratamiento médico incluye terapia hormonal sustitutiva y gonadectomía en casos seleccionados.

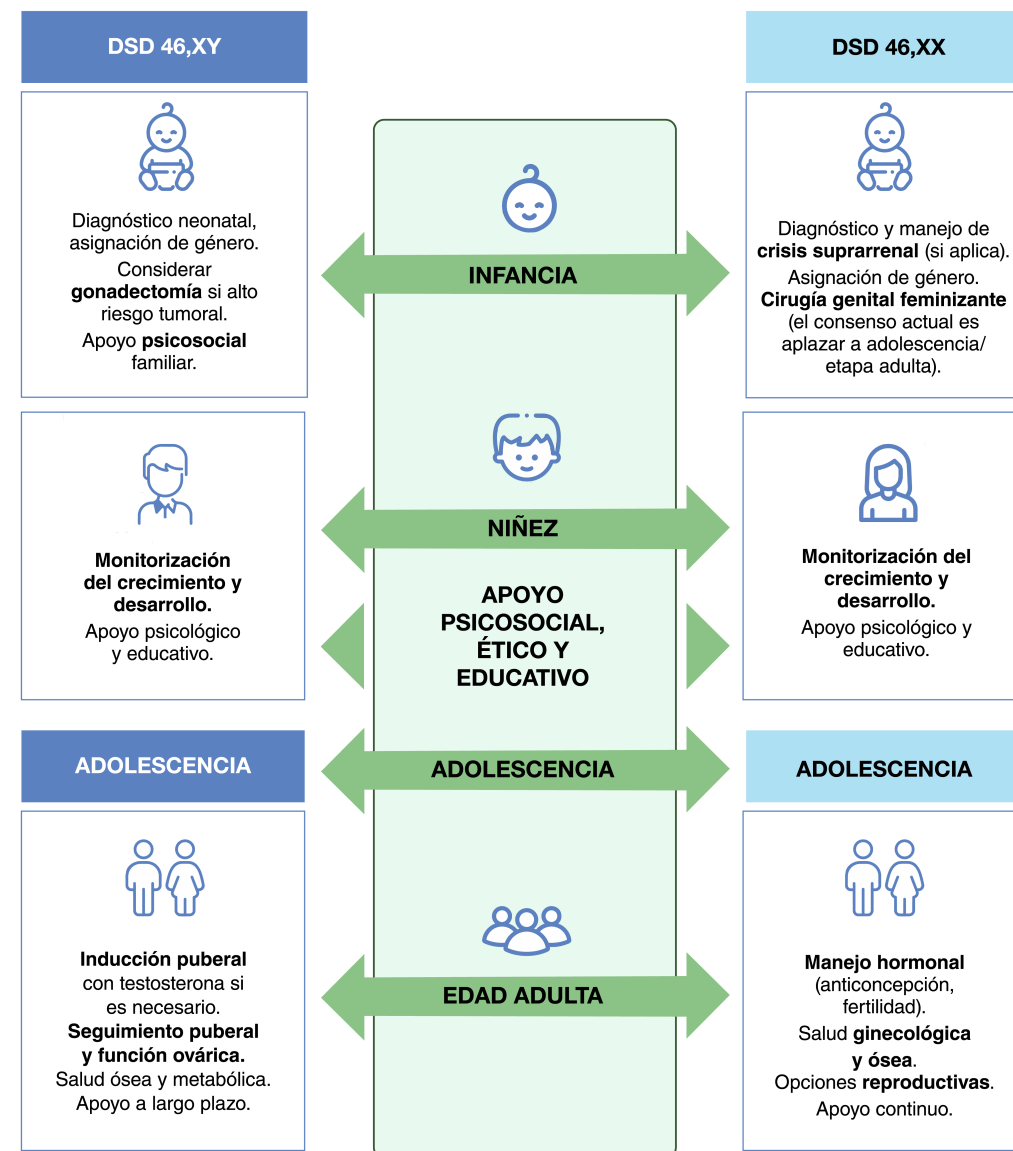
## Diagnóstico



## Enfoque terapéutico

Los casos que asocian déficit adrenal (glucocorticoide ± mineralocorticoide) requieren de terapia sustitutiva de inmediato con hidrocortisona. En lo que respecta a la terapia sustitutiva con esteroides sexuales para la inducción puberal, no existe un acuerdo generalizado acerca del mejor momento para iniciarla, de las dosis iniciales ni tampoco del ritmo de aumento de las mismas.

### Seguimiento de individuos con desarrollo sexual diferente (DSD)



## No olvides...

- La diferenciación sexual es un proceso secuencial complejo regulado por genes y hormonas, cuya alteración determina los DSD.
- La clasificación actual (Chicago, 2006) agrupa los trastornos según el cariotipo: DSD de cromosomas sexuales, 46,XY y 46,XX.
- El diagnóstico requiere un abordaje multidisciplinar inmediato con exploración física, cariotipo y estudio hormonal basal.
- La tendencia terapéutica actual prioriza diferir la cirugía genital irreversible para facilitar la participación futura del paciente.
- La decisión de gonadectomía debe individualizarse, equilibrando el riesgo tumoral real con la preservación de la función hormonal.