



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

30/01/2013

* 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 (LINK: www.ct-csgp.org -> <http://www.ct-csgp.org>).

**Referencia bibliográfica:**

Androgen insensitivity syndrome

Mendoza, N., Motos, M.A.

Department of Obstetrics and Gynecology, University of Granada.

Gynecological Endocrinology

Volume 29, Issue 1, January 2013, Pages 1-5

Contacto: Nicolás Mendoza. Miguel Ángel Motos. Departamento de Obstetricia y Ginecología de la [Universidad de Granada](#). Teléfono: 958 120 206 Correo electrónico:

LINK: --LOGIN--42628f246331a775d4cb8fe912cfa4abtelefonica[dot]net -> --LOGIN--42628f246331a775d4cb8fe912cfa4abtelefonica%5Bdot%5Dnet -

LINK: --LOGIN--48aaa1b4ec4d899f71d3001c44c63ecfUGR[dot]ES -> --LOGIN--48aaa1b4ec4d899f71d3001c44c63ecfUGR%5Bdot%5DES

- LINK: PROPUESTA DE ACTIVIDADES CANAL UGR -> <http://canal.ugr.es/prensa-y-comunicacion/item/54050>
- [CANALUGR: RECURSOS DE COMUNICACIÓN E INFORMACIÓN](#)
- [VER MÁS NOTICIAS DE LA UGR](#)
- [BUSCAR OTRAS NOTICIAS E INFORMACIONES DE LA UGR PUBLICADAS Y/O RECOGIDAS POR EL GABINETE DE COMUNICACIÓN](#)
- [RESUMEN DE MEDIOS IMPRESOS DE LA UGR](#)
- [RESUMEN DE MEDIOS DIGITALES DE LA UGR](#)
- [Perfiles oficiales institucionales de la UGR en las redes sociales virtuales Tuenti, Facebook, Twitter y YouTube](#)

Gabinete de Comunicación - Secretaría General

UNIVERSIDAD DE GRANADA

Acera de San Ildefonso, s/n. 18071. Granada (España)

Tel. 958 243063 - 958 244278

Correo e. LINK: --LOGIN--188cfbafd6a362889803460d6498ef41ugr[dot]es -> --

LOGIN--188cfbafd6a362889803460d6498ef41ugr%5Bdot%5Des

Web: <http://canal.ugr.es>