

PEDIATRÍA SAILA
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA



PRÁCTICA DE AULA 11: ALTERACIONES DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL. DISFORIA DE GÉNERO

Las anomalías del desarrollo sexual (ADS) o desarrollo sexual diferente (DSD) constituyen un amplio grupo de patologías originadas por anomalías en alguna de las etapas del desarrollo fetal del sexo genético (cromosomas sexuales), del sexo gonadal (ovarios o testículos) o del sexo genital interno o externo (masculino o femenino). Su frecuencia es baja e inferior a 1/2000 recién nacidos, por lo que se incluyen dentro de las “enfermedades raras”.

El diagnóstico y el tratamiento de los DSD debe ser multidisciplinar (a cargo de pediatras, endocrinólogos, bioquímicos, genetistas, cirujanos, radiólogos, anatopatólogos, psicólogos y psiquiatras). Las asociaciones de personas afectadas proporcionan apoyo a las familias e interaccionan con los medios profesionales y sociales. La utilización de registros y la colaboración entre profesionales en grupos de trabajo de sociedades médicas es fundamental para avanzar en mejorar los medios diagnósticos y terapéuticos que precisan los DSD.

Contenido del tema:

1. Generalidades: Conceptos, epidemiología, etiología
2. Patogenia
 - a. Anomalías del desarrollo gonadal
 - b. Anomalías en la producción hormonal por exceso o por defecto
 - c. Clasificación de las Anomalías de la Diferenciación Sexual (ADS/DSD) - TABLA
3. Diagnóstico - metodología
 - a. Escala de Prader
 - b. Escala de masculinización

PEDIATRÍA SAILA
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA



4. Repaso breve de las principales patologías en
ADS/DSD con alteraciones cromosómicas
ADS/DSD con cariotipo 46,XY
ADS/DSD con cariotipo 46,XX
5. Actitud terapéutica
Asignación de género
Tratamiento médico
Tratamiento quirúrgico
Transición clínica a adultos
6. Disforia de género
Concepto, epidemiología
Tratamiento médico
Tratamiento quirúrgico
Transición clínica a adultos