

HOJA DE INFORMACIÓN DEL REGISTRO NACIONAL e INTERNACIONAL DE ADS/DSD PARA ADOLESCENTES DE 12-16 AÑOS

¿Qué es una ADS o DSD?

Son las letras que designan una **Anomalia/Alteración de la Diferenciación Sexual (ADS)** o **Desarrollo Sexual Diferente (DSD)** (en inglés **DSD**). Se produce durante el desarrollo del feto afectando a la formación de gónadas y genitales internos (testes y ovarios, epidídimo y deferentes o vagina, útero y trompas) y/o de los genitales externos (pene, y labios mayores-menores y clítoris).

El desarrollo de estas gónadas y genitales (internos y externos) está determinado inicialmente por el **sexo genético**. Es decir, los varones tendrán unos cromosomas sexuales XY (46,XY) y las mujeres XX (46,XX).

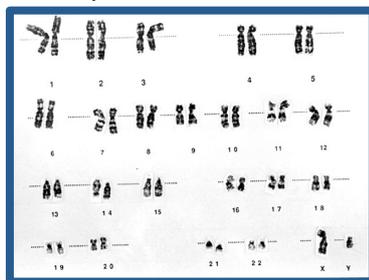
¿Cómo es el desarrollo de los genitales en el feto si no se produce ninguna alteración durante el mismo?

Es importante entenderlo para comprender por qué se producen las ADS/DSD.

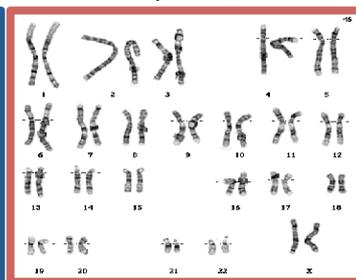
Cuando hablamos de sexo debemos diferenciar 3 tipos de sexos, que generalmente coinciden (si no se existe una ADS/DSD) en el varón y en la mujer:

1. **Sexo Genético:** sería 46,XY (en varón) o 46,XX (en mujer)

Cariotipo 46,XY



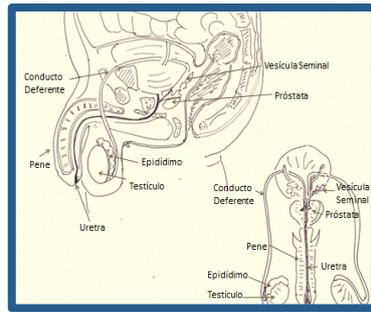
Cariotipo 46,XX



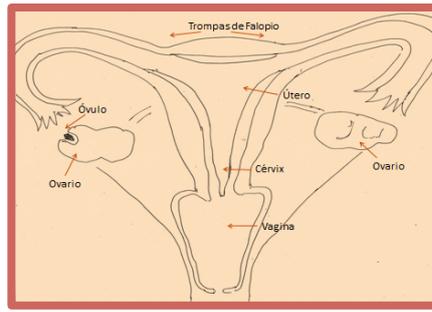
2. **Sexo Gonadal (y Genitales Internos):** Las gónadas (**testes** en el varón y **ovarios** en la mujer) van a producir las hormonas sexuales del varón (testosterona...) y de la mujer (estrógenos...).

En el feto varón la testosterona producida por los testes (y otras hormonas que se producen a partir de ella) van a hacer que se desarrollen los genitales externos del hombre: pene, bolsa escrotal.

En el feto mujer, si por error se formara testosterona en exceso para una mujer, los genitales externos también se parecerían a los de un varón. Esto sucede en una enfermedad denominada Hiperplasia Suprarrenal Congénita.



Genitales Internos Masculinos



Genitales Internos Femeninos

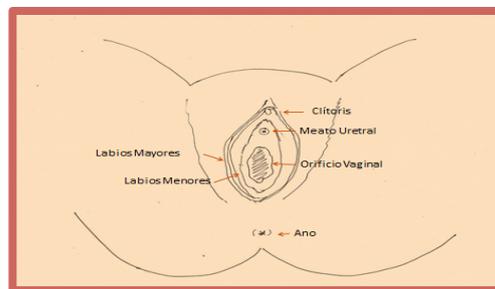
Cuando desarrollamos la pubertad, estas gónadas (testes y ovarios) comenzarán a producir hormonas en cantidades mayores a las del niño (testosterona y estrógenos) provocando los cambios típicos de la pubertad (aumento de pene y del vello... en varones, o desarrollo de las mamas - pechos- en las mujeres).

Estas gónadas, además de producir hormonas, son las que hacen posible la fertilidad (capacidad de tener hijos). Los testes para ello fabrican los espermatozoides y los ovarios los óvulos.

3. **Sexo Genital (Genitales Externos):** Las hormonas que producen las gónadas durante la vida del feto hacen que los genitales de éste se conviertan en masculinos (pene, bolsa escrotal –lugar donde están guardados los testes- ...) o femeninos (labios mayores y menores, clítoris).



Genitales Externos Masculinos



Genitales Externos Femeninos

En general, y si no sucede ningún problema durante el desarrollo del feto, los 3 sexos coincidirán:

- A. Varón: 46,XY//Testes// Pene y bolsa escrotal cerrada
- B. Mujer: 46,XX//Ovarios//Labios mayores y menores abiertos y clítoris

¿Qué son y Cuáles son las causas de las ADS/DSD?

Las ADS/DSD son un grupo de anomalías/diferencias en las que los órganos de la reproducción (gónadas: testes y ovarios) y/o los genitales internos y/o externos no se desarrollan de forma adecuada. El desarrollo de los órganos sexuales es un proceso

muy complicado, y puede sufrir ocasionalmente alteraciones durante el desarrollo del feto.

Aunque no se conoce con certeza, se estima que 1 de cada 250 recién nacidos pueden presentarlo.

Hay diferentes tipos de ADS/DSD:

1. **Sexo genético de mujer (46,XX) con genitales externos de apariencia masculina** (clítoris grande que parece un pene, labios mayores cerrados que semejan una bolsa escrotal...). La causa más frecuente de esta alteración es la Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC).
2. **Sexo genético de varón (46,XY) con genitales externos de apariencia femenina parcial o completa.** Las causas son varias: a.- que los testes no se formen del todo (disgenesia gonadal); b.-que los testes no funcionen de forma adecuada (no producen bien las hormonas masculinas); c.-los testes producen hormonas masculinas de forma adecuada, pero éstas no son reconocidas por el cuerpo, en concreto por los genitales externos que no adquieren aspecto masculino (resistencia o insensibilidad a andrógenos).
3. **Características de ambos sexos (varón y mujer) al mismo tiempo.** Pueden tener cromosomas de varón (46,XY), de mujer (46,XX) o de ambos (46,XX/46,XY...). Además tienen gónadas y genitales internos de ambos sexos (testes y ovarios, por ejemplo un teste en un lado y un ovario en el otro). Y por último, los genitales externos pueden ser de mujer, de varón o de ambos.
4. **Genitales externos normales pero que no se desarrollan adecuadamente en pubertad.** La causa es una anomalía en los cromosomas sexuales (sexo genético). En mujeres suele deberse a la ausencia de un cromosoma X (45,X); en los varones, por el contrario, a un exceso de cromosomas X (47,XXY).

¿Cuáles son los signos y síntomas de ADS/DSD?

1. Apariencia anómala (no típica o diferente) de los genitales externos de un niño o niña al nacimiento.
2. Ausencia o desarrollo incompleto de la pubertad, vello escaso, poco desarrollo de las mamas (pechos).
3. Ausencia de menstruación (regla) en la mujer.
4. Testes no descendidos (no palpables en bolsa escrotal), testes pequeños.
5. Desarrollo de mamas en el varón en pubertad.
6. Algunas características físicas especiales no relacionadas con los genitales externos: talla baja, cuello "alado", tumores (renales-Wilms-, de gónadas – Gonadoblastoma-), retraso psicomotor...

¿Cuál es el tratamiento de una ADS/DSD?

En el tratamiento deben intervenir diferentes profesionales, requiriendo tratamiento médico (fármacos), cirugía, apoyo psicológico...

Se debe animar al paciente y a su familia a manifestar sus preocupaciones y temores.

En ocasiones pueden ser aconsejables cirugías (operaciones) para adecuar el aspecto de los genitales externos al sexo deseado.

Es necesario explicar con claridad (si se conoce) la causa de estas anomalías/diferencias para poder comprender si es un problema genético el que produce estas alteraciones, y debe hablarse abiertamente con la familia y la persona afectada sobre los posibles tratamientos.

¿Cuál es el objetivo del Registro de ADS/DSD?

Las ADS/DSD son alteraciones/diferencias poco frecuentes. Las causas posibles son muy variadas. Es difícil aclarar la causa (genética) que la origina, y no siempre es posible conocerla.

Dado que es un problema poco frecuente, es importante conocer su evolución en función de la causa, así como en relación a los tratamientos médicos (farmacológicos) y a la cirugía recibida.

Los datos que se recogerán en estos Registros serán anónimos, sólo tu médico conocerá la identidad (persona a la que se refieren) de estos datos. Éstos se guardarán en un ordenador localizado en los Registros Nacional (Instituto de Salud Carlos III en Madrid) e Internacional (I-DSD Registry en Glasgow), que serán los responsables de salvaguardar la confidencialidad de tus datos.

El objetivo de este Registro es conocer la situación actual de las ADS/DSD tanto a nivel nacional como europeo; conocer los Centros de Referencia de estas Anomalías/Diferencias y los resultados de los diagnósticos y tratamientos en estos centros.

Al estudiar esta información y colaborar con otros médicos y científicos de todo el mundo, podremos, en el futuro, mejorar la atención y cuidados de los niños/as con estas anomalías/diferencias.

Por ello solicitamos tu Consentimiento (aceptación) para introducir tus informes médicos (anónimos, es decir sin poder identificarte) en el Registro Nacional y/o Internacional de ADS/DSD.

Por supuesto, tu médico no va a hacer nada sin hablar antes con tus padres. Tanto ellos como tú deberéis dar vuestra conformidad para registrar tus datos médicos de forma anónima.

Si piensas en cualquier motivo por el cual no deseas que la información sea introducida en el Registro, por favor, explícaselo a tus padres. Díselo también a tu médico.

Los médicos te tratarán igual, tanto si nos permites utilizar tu información como si no.

NOMBRE Y DIRECCIÓN DEL MÉDICO DEL HOSPITAL QUE HA PROPORCIONADO ESTA INFORMACIÓN:

- NOMBRE DEL MÉDICO:

- DIRECCIÓN DEL HOSPITAL: