

## Fundamentos básicos del SIA

Ya tenga cromosomas sexuales XX o XY, todo feto tiene la capacidad de desarrollar tanto un sistema reproductor masculino como femenino. El SIA interrumpe el desarrollo del sistema reproductor de un niño que ha sido concebido con cromosomas sexuales masculinos (XY). Los andrógenos no tienen la capacidad de generar el desarrollo genital masculino debido a una rara insensibilidad de los tejidos fetales. El desarrollo genital externo continúa dentro de patrones femeninos, pero el desarrollo de los órganos reproductores internos femeninos se ve suprimido por la acción de una sustancia inhibidora mülleriana procedente de los testículos del feto.

El SIA es una condición recesiva ligada al cromosoma X que ha sido heredada por línea materna, o bien, tal como ocurre en una tercera parte de los casos, es el resultado de un cambio cromosómico espontáneo. Una madre portadora de un gen alterado tiene un 50% de posibilidades de tener un niño XY con SIA y un 50% de posibilidades de que tener un niño XX que sea portador al igual que ella. Hoy en día, se encuentra disponible un test destinado a identificar a los potenciales portadores. El SIA es un ejemplo de un Desorden del Desarrollo Sexual (DDS) [DSD, en inglés], que a veces es denominado como una condición intersexual. Los órganos reproductores, o genitales, no corresponden parcialmente con el sexo genético de la persona. Esto no es lo mismo que la transexualidad ni se trata de un desorden de la identidad de género.

De acuerdo con los cálculos realizados, entre 1 de cada 13,000 y 1 de cada 65,000 niños nacidos con cromosomas XY tiene el SIA. De éstos, sólo una décima parte tiene SIPA (Síndrome de Insensibilidad Parcial a los Andrógenos) [PAIS, en inglés] y el resto SITA (Síndrome de Insensibilidad Total a los Andrógenos) [CAIS, en inglés]. Si nos basamos en las cifras demográficas del año 2005, se calcula que hay 7,400 mujeres con SIA en los Estados Unidos y 900 en Canadá.

## Total (SITA) y Parcial (SIPA)

En el SITA, los tejidos corporales son completamente insensibles a los andrógenos. En el SIPA, los tejidos son insensibles de manera parcial, y en grado variable. Por ello, la apariencia de los genitales de una persona con SIA abarca un amplio abanico de posibilidades. En las personas con SIA de grado 6 y 7, los genitales externos son femeninos y el sexo con que se cría al niño es invariablemente femenino. En lo que se refiere a la apariencia de sus genitales, las personas con SIPA se ubican dentro de un espectro que va desde ser completamente femenina (Grado 6) hasta completamente masculina (Grado 1, en el cual los hombres, además de ser infértiles, son completamente normales), pasando por contener una combinación de rasgos de ambos. Algunos

bebés con SIPA son criados como varones. Si bien el SIPA puede variar entre los hermanos afectados, las formas total y parcial de la condición no se dan en la misma familia extensa.

## Condiciones asociadas con el SIA

En el pasado, el SIA ha recibido, manteniendo su calidad de síndrome, las siguientes denominaciones: resistencia a los andrógenos, feminización testicular, pseudohermafroditismo masculino, Golberg-Maxwell, Morris, Lubs, Reifenstein, y Gilbert, Dreyfus y Rosewater. Otras condiciones XY asociadas con el desarrollo genital femenino son la hipoplasia celular Leydig, la disgénesis gonadal pura (Swyer), la deficiencia de dehidrogenasa hidroxisteroide 17 beta, deficiencia de reductasa 5-alfa, Denys-Drash, Smith-Lemli-Opitz y regresión testicular embrionaria. Algunas condiciones XX que dan origen a una interrupción del desarrollo de los genitales internos femeninos son las siguientes: MRKH [siglas en inglés], atresia vaginal y disgénesis mülleriana. Hoy en día, los términos pseudohermafroditismo masculino y feminización testicular son considerados peyorativos y científicamente inexactos. El grupo de apoyo a personas con SIA [AISSG, en inglés] brinda apoyo a aquellas mujeres y familias afectadas por el SIA y por una amplia gama de condiciones similares.

## Consecuencias del SITA

Una persona con SIA no tiene ovarios, trompas de Falopio, útero y su vagina es estrecha, muy corta o inexistente. Los testículos, que no han descendido, pueden tener como resultado una hernia inguinal en la infancia. En aproximadamente el 50% de los casos, esto es lo que hace manifiesta la condición del SITA de la niña. En muchos casos el SITA no es descubierto sino hasta la pubertad, debido a que la persona no menstrúa (amenorrea primaria). La pubertad femenina se da en la medida en que los testículos producen estrógeno y la testosterona producida es convertida en estrógeno en un proceso denominado “aromatización”. Sin embargo, la persona no menstruará ni podrá tener hijos. Puede aparecer un poco de vello púbico y axilar (SIA de grado 6) pero esto no se da en los casos de SITA (grado 7), pues es necesaria la acción del andrógeno para que crezcan. Lo mismo ocurre con respecto al acné. Los pezones pueden seguir sin desarrollarse y mantener un color pálido.

## Tiempo óptimo para la gonadectomía

Existe el riesgo de cambios cancerígenos en las gónadas (testículos) después de la edad de 20 años. Después que ya ha ocurrido la feminización espontánea propia de la pubertad, usualmente se recomienda la extracción de las gónadas. Postergar la extracción de los testículos (operación referida como gonadectomía u orquidectomía) tiene claras ventajas físicas y psicológicas con respecto a la pubertad

inducida por medio de hormonas exógenas (administradas en forma de pastilla). Aunque el riesgo de cáncer antes de la adultez es demasiado reducido para justificarla, a veces se realiza la gonadectomía en bebés y niños con la intención de evitar una crisis psicológica cuando tenga que explicarse más tarde la necesidad de una operación posterior. Sin duda alguna, esto viola tanto los derechos del paciente a un consentimiento informado como a un tratamiento óptimo.

## Hormonas & Osteoporosis

Después que se han extraído los testículos, se requiere de inmediato una terapia de sustitución hormonal (TRH) [HRT, en inglés] para lidiar con los síntomas menopáusicos y la osteoporosis. Cuando la gonadectomía se realiza en la infancia o la niñez, la TRH con frecuencia empieza a la edad de 10 u 11 años con miras a inducir la pubertad.

Las mujeres con SIA tienen un mayor riesgo de osteoporosis, sobre todo si la TRH no se ha dado de manera continua después de la gonadectomía. La ausencia de TRH es un factor de riesgo, aunque algunos adultos con SIA tienen una baja densidad ósea a pesar de una TRH regular. Esto se debe probablemente al hecho de que las niñas XY con testículos tienen niveles más bajos de estrógeno que las niñas XX con ovarios durante los años en que los huesos deben solidificarse. Las niñas XX empiezan a producir estrógeno aproximadamente a la edad de ocho años, por ello es recomendable administrar dosis reducidas de estrógeno a partir de esta edad, se haya o no realizado la extracción de las gónadas.

Consulte con su médico sobre la mejor manera de combatir la osteoporosis, incluyendo suplementos de calcio y vitamina D combinados con ejercicios de levantamiento de pesas.

## Salud vaginal

En el SIA y otras condiciones similares puede darse el caso de la hipoplasia vaginal, es decir la carencia del tercio superior de la vagina. En algunos casos la vagina es poco profunda o incluso puede ser sólo un pequeño orificio. Se aconseja a los padres y a los médicos que hablen de ello de manera directa con las pacientes púberes con SIA, pues algunas de ellas lo descubren examinándose a sí mismas. Si esto se posterga, las pacientes pueden tener traumas físicos y psicológicos debido a sus intentos fallidos de tener relaciones sexuales sin una preparación apropiada, que incluye la dilatación.

La hipoplasia vaginal puede ser tratada mediante presión no quirúrgica destinada a dilatar la vagina. Es mejor que este procedimiento se postergue hasta la

pubertad, y sólo cuando la niña está suficientemente motivada. La dilatación tiene usualmente buenos resultados e implica riesgos y costos mínimos. En ciertos casos, el procedimiento Vecchietti (una manera semi-quirúrgica de acelerar la dilatación) tiene algunas ventajas.

Hay varios métodos quirúrgicos para alargar la vagina (vaginoplastia) utilizando injertos de piel, partes del intestino, etc. Todos tienen desventajas y deben ser utilizados sólo cuando otros tratamientos menos invasores han sido descartados. No debería practicarse la vaginoplastia durante la niñez pues tiene con frecuencia pobres resultados. A veces los cirujanos no enfatizan lo suficiente la importancia de realizar la dilatación con miras a mantener la nueva vagina. Si la vaginoplastia no recibe el mantenimiento adecuado mediante el uso de un dilatador o por medio de la cópula frecuente, ocurrirá de manera inevitable una estenosis (estrechamiento originado por el tejido de la cicatriz).

## La realidad del SIA

En una tentativa equivocada de ahorrarle conflictos internos a la niña con SIA, con frecuencia se le oculta información gonadal y genética. Hoy la mayoría de profesionales de la salud recomienda decirle la verdad a la paciente proporcionándole apoyo y ayuda psicológicos. Si no reciben apoyo, las pacientes de SIA buscarán información en bibliotecas médicas o Internet, teniendo que soportar la carga solas y en silencio. Muchas se enfrentarán a medias verdades confusas o llegarán a inquietantes falsas conclusiones.

Si se tratan primero las necesidades y preocupaciones de los padres (a través de apoyo y ayuda psicológicos proporcionados por un equipo de profesionales entrenados) será más fácil para ellos brindar un apoyo efectivo a su hija. Es importante que los padres estimulen la discusión con la niña y que, de manera activa, busquen información que le sea útil.

Para algunos padres, mantener el secreto puede convertirse en algo más importante que reconocer la necesidad de su hija de apoyo emocional y de una intervención clínica apropiada. Esto constituye un desperdicio de energía tanto mental como emocional, energía que sería mejor utilizada ayudando a la niña a lidiar con la verdad.

Debe considerarse el derecho de la paciente de darle significado a su condición por medio de un diagnóstico, así como de buscar un grupo de apoyo. Encontrar a otros que tienen la misma condición es vital y es quizá la medida terapéutica más útil. Darle énfasis excesivo a la femineidad de la paciente de SITA, sin permitirle explorar sus –muy reales– deficiencias (infertilidad, pequeña longitud de la vagina, falta de órganos femeninos internos, de vello púbico y de menstruación) le indicará que hay una gran incomodidad y ansiedad por parte de los

doctores/padres. Preparar a la joven hacia las relaciones personales íntimas propias del adulto debe constituir una primera prioridad, por tentador que sea orientar su atención hacia metas que puedan sustituirlas.

En el SITA, la persona tendrá la apariencia de una niña y es poco probable que haya problemas de identidad psicosexual como un rasgo biológicamente determinado de la condición. Las tendencias al lesbianismo o la bisexualidad no parecen diferir de las de las mujeres en la población general.

## Nuestras metas

- Reducir el secreto, el estigma y el tabú en torno al SIA y a otros DDS, exhortando a los doctores, los padres y a la sociedad a ser más abiertos
- Promover apoyo psicológico para los jóvenes con SIA y sus padres
- Estrechar la relación entre los padres de mujeres con SIA y sus hijas
- Aumentar el acceso a la información sobre el SIA y otras condiciones similares

## ¡Podemos ayudar!

- Podemos enviarle nuestro boletín trimestral *Orchid Press [en inglés]*
- Reuniones anuales en los Estados Unidos desde 1996
- Solicite información acerca de reuniones regionales en su área
- Para más detalles, escriba o envíe un correo electrónico al grupo adecuado que aparece en la lista siguiente

## AISSG-USA

PO Box 2148  
Duncan OK 73534-2148  
E-mail: [aissgusa@hotmail.com](mailto:aissgusa@hotmail.com)

## AISSG-Canada

206-115 The Esplanade  
Toronto ON M5E 1Y7  
E-mail: [sallie@ican.net](mailto:sallie@ican.net)

## SIA Apoyo en Internet

Grupo en Estados Unidos: [www.aissgusa.org](http://www.aissgusa.org)

Grupo en Gran Bretaña: [www.medhelp.org/www/ais](http://www.medhelp.org/www/ais)

Agradecemos el trabajo pionero de AISSG-UK. Este folleto ha sido adaptado para su uso en Norteamérica a partir de su texto original. Las fotos de mujeres con SIA en este folleto y en nuestro portal de Internet han sido utilizadas con permiso con el propósito específico de ayudar y educar a los demás.

Copyright AISSG-UK 1997-2006. Todos los derechos reservados. El contenido no puede ser reproducido total o parcialmente sin la autorización expresa y por escrito de AIS Support Group (Grupo de Apoyo SIA).

## Enfrentando los hechos del SIA

[AIS, en inglés]

### Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos



**Un grupo de ayuda que suministra información, contactos y apoyo a personas adultas, padres y niños afectados por el SIA así como por muchas otras condiciones similares**