



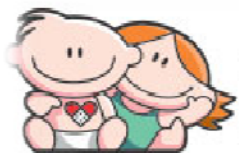
SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRÍA
Dirección de Congresos y Eventos

3° Congreso Argentino de Neonatología
9° Jornadas Interdisciplinarias de Seguimiento del Recién Nacido de Alto Riesgo
3° Jornada Nacional de Perinatología
3° Jornadas Argentinas de Enfermería Neonatal
29 y 30 de Junio y 1° de Julio de 2016



Por un niño sano
en un mundo mejor

Conceptos básicos para el abordaje de pacientes con DSD



Hospital de Pediatría
Garrahan

Mariana Costanzo
mcostanzo@garrahan.gov.ar
Servicio de Endocrinología



Consensus statement on management of intersex disorders

I A Hughes, C Houk, S F Ahmed, P A Lee,
LWPE1/ESPE2 Consensus Group



Management of intersex disorders *Arch Dis Child* 2006,91:554-563

Consensus Statement

HORMONE
RESEARCH IN
PÆDIATRICS

Horm Res Paediatr
DOI: 10.1159/000442975

Received: October 13, 2015
Accepted: December 1, 2015
Published online: January 28, 2016

Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care

Peter A. Lee^a Anna Nordenström^b Christopher P. Houk^c S. Faisal Ahmed^d
Richard Auchus^e Arlene Baratz^f Katharine Baratz Dalke^g Lih-Mei Liao^h Karen Lin-Suⁱ
Leendert H.J. Looijenga 3rd^j Tom Mazur^k Heino F.L. Meyer-Bahlburg^l Pierre Mouriquand^m
Charmian A. Quigley^{f,n} David E. Sandberg^o Eric Vilain^p Selma Witchel^q
and the Global DSD Update Consortium

European Society of
Pediatric Endocrinology,
Pediatric Endocrine Society
NA, Australian Pediatric
Endocrine Group, Asian
Pacific Pediatric Endocrine
Society, Japanese Society of
Pediatric Endocrinology,
Sociedad Latinoamericana
de Endocrinología
Pediátrica y la Chinese
Society of Pediatric
Endocrinology and
Metabolism

Definición de DSD

Desarrollo sexual diferente

Condiciones **congénitas**
Sexo cromosómico/gonadal/anatómico
Desarrollo **atípico**

Arch Dis Child 91:554-563, 2006
Horm Res Pediatr 85:158-180, 2016

Diferenciación sexual

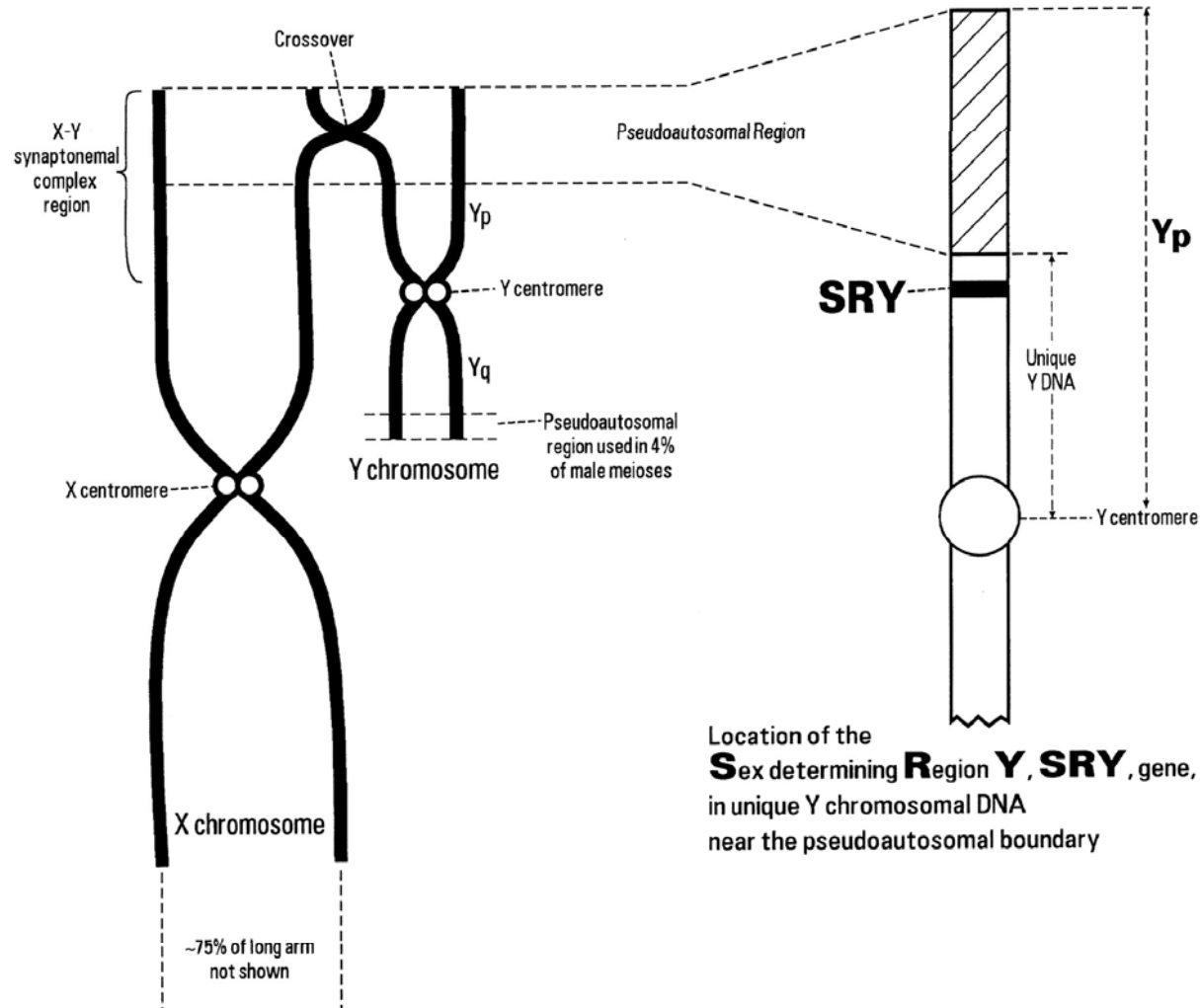
Human sex chromosomes



Females: XX

Males: XY

Schema of the X and Y chromosomes is shown during meiosis, featuring a crossover between X and Y DNA in the short-arm pseudoautosomal pairing region



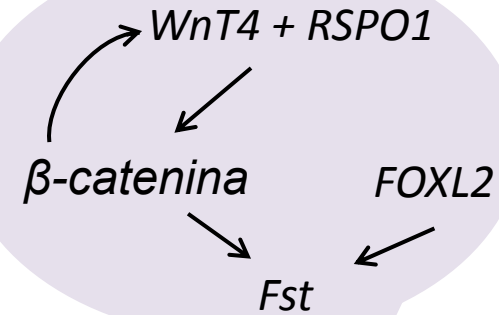
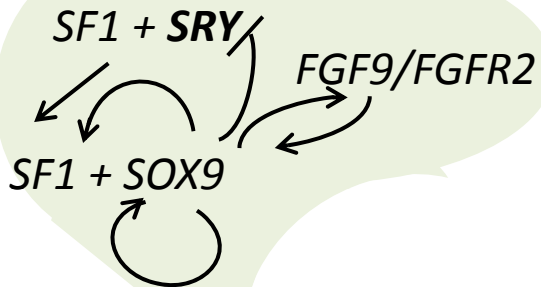
Fisiología

Fecundación

46,XY

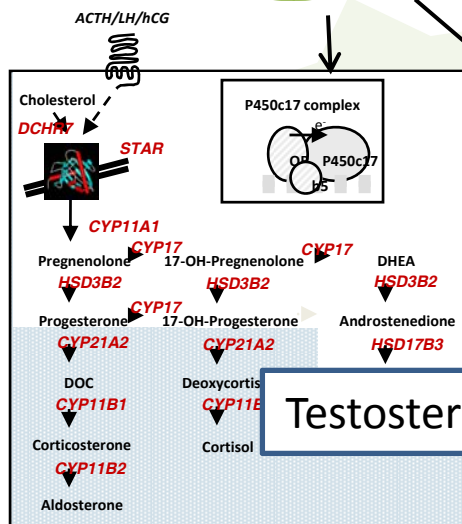
46,XX

Cresta gonadal bipotencial



Testículo

Ovario



AMH

Ductos de Müller

Ductos de Wolf

Genitales externos

DHT

Testosterona

Fenotipo femenino

Fenotipo masculino

Clasificación

Constitución cromosómica

DSD cromosómicos

DSD 46,XY

DSD 46,XX

Arch Dis Child 91:554-563, 2006
Horm Res Pediatr 85: 158-180, 2016

Clasificación

DSD cromosómicos

DSD 46,XY

DSD 46,XX

45,X y variantes (Sme de Turner)

47,XXY y variantes (Sme de Klinefelter)

45,X/46,XY (mosaicismos)

46,XX/46,XY (quimera)

Arch Dis Child 91:554-563, 2006
Horm Res Pediatr 85: 158-180, 2016

Clasificación

DSD cromosómicos

DSD 46,XY

DSD 46,XX

Desorden del desarrollo gonadal

- Disgenesia parcial/completa
- DSD Ovotesticular
- Regresión testicular

Desordenes de la biosíntesis o acción de los andrógenos

- Mutaciones RLH
- Defectos enzimáticos
- Mutaciones RA

Otros

Arch Dis Child 91:554-563, 2006
Horm Res Pediatr 85: 158-180, 2016

Clasificación

DSD cromosómicos

DSD 46,XY

DSD 46,XX

Desorden del desarrollo gonadal

- Disgenesia gonadal
- DSD ovotesticular
- DSD testicular

Exceso de andrógenos de origen extragonadal

- Hiperplasia suprarrenal congénita (21OHD)
- Otros déficits enzimáticos
- Andrógenos maternos

Otros

Arch Dis Child 91:554-563, 2006
Horm Res Pediatr 85: 158-180, 2016



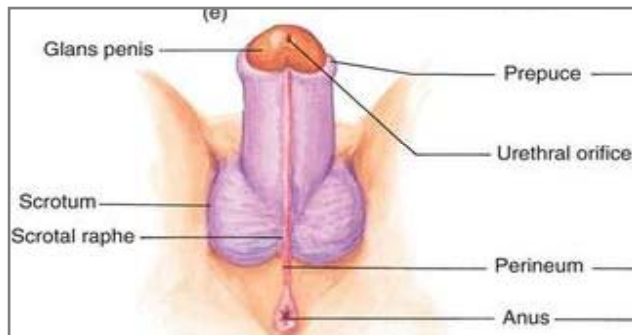
Abordaje de un recién nacido con DSD

1. Detección
2. Comunicación inicial con la familia
3. Primeros pasos en la evaluación

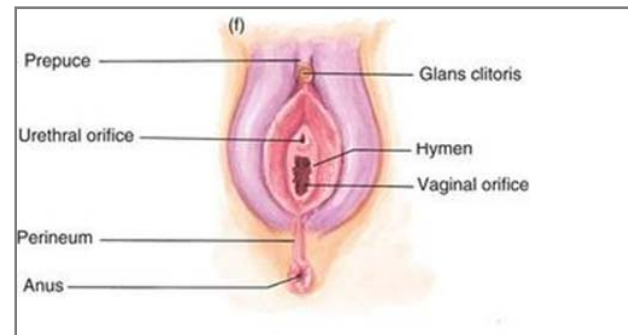


Detección

Masculino



Femenino



Detección

Hallazgos que sugieren un DSD

Período neonatal

- Clara ambigüedad
- Genital impresiona femenino: hipertrofia de clítoris, fusión de labios mayores, hernia inguinal, gonada palpable
- Genital impresiona masculino: criptorquidia (T no palpables bilateral), micropene, hipospadias moderada o severa (incluso si es aislada), hipospadia leve acompañada de micropene y/o criptorquidia
- Discordancia entre el aspecto genital y el cariotipo
- Antecedentes familiares

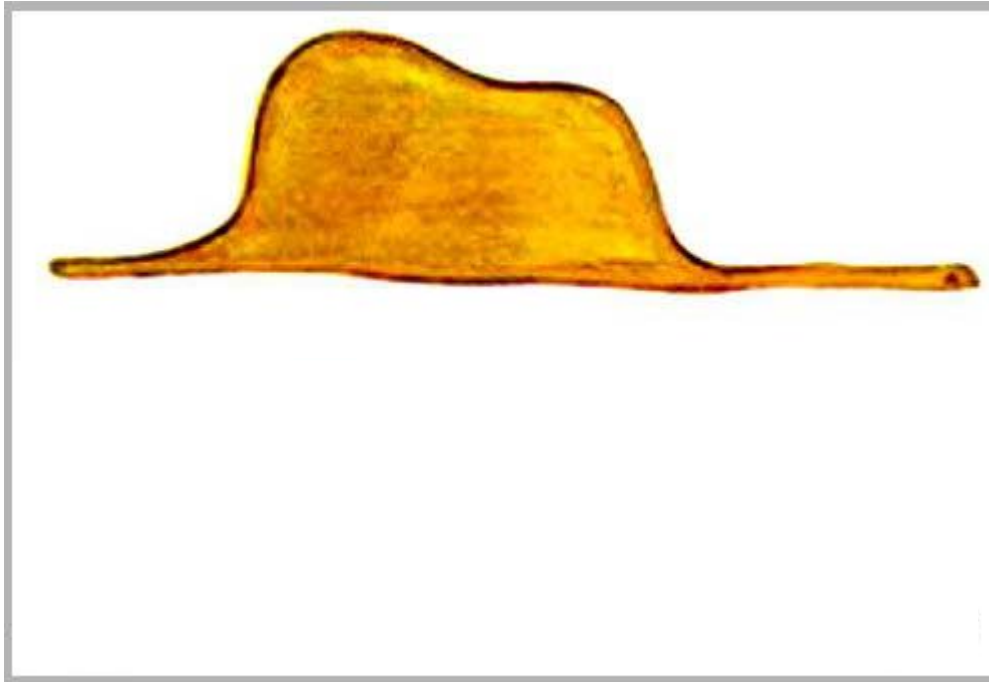
Arch Dis Child 91:554-563, 2006
Horm Res Pediatr 85:158-180, 2016

Comunicación inicial

Favorecer el apego

No apurar la Asignación

Acompañamiento de la familia



Evaluación inicial

Riesgos

Insuficiencia hormonales

Malformaciones asociadas

Diagnóstico de certeza

Evaluación diagnóstica con sospecha de DSD

Valorar el estado general (insuficiencia adrenal, síndromes genéticos que asocian malformaciones con riesgo de vida, insuficiencias hormonales múltiples)
Realizar un examen físico detallado general y genital
Anamnesis minuciosa

Hallazgos sugestivos
de un diagnóstico específico
(HSC)

Valor de 17OHP4 en la
Pesquisa neonatal

**Estudios
orientados**

Cariotipo

Determinaciones Hormonales
(basales, Test de ACTH y hCG)
Imágenes (ecografía, CUGM)

Equipo Multidisciplinario

Servicio de Endocrinología
Servicio de Salud Mental
Servicio Social
Servicio de Urología
Servicio de Cirugía
Servicio de Neonatología
Servicio de Pediatría
Servicio de Adolescencia
Comité de Ética
Servicio de Genética
Laboratorio de Endocrinología
Laboratorio de Citogenética
Laboratorio de Biología Molecular y Cultivo Celular
Servicio de Imágenes
Servicio de Anatomía Patológica



Servicio de Endocrinología

Jefa

Belgorosky Alicia

Medicos de planta

Ciaccio Marta

Herzovich Viviana

Warman Mónica

Guercio Gabriela

Vaiani Elisa

Gil Silvia

Di Palma Isabel

Dujovne Noelia

Viterbo Gisela

Lab Endocrinología

Maceiras Mercedes

Lazzati Juan Manuel

Zeidman Veronica

Biología Molecular

Marino Roxana

Ramirez Pablo

Perez Garrido Natalia

Saraco Nora

Baquadano Sonia

Cultivo celular

Berenzstein Esperanza

Consultor

Rivarola Marco

