

Reporte de Casos**Reporte de paciente con síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos****Report of a patient with complete androgen insensitivity syndrome****Autores:** Marcos A. Vázquez,¹ Victoria Malvetti Maffei²

Artículo recibido: 1 febrero 2014

Artículo aceptado: 22 febrero 2014

Resumen: se presenta caso de mujer con fenotipo femenino pero con cariotipo 46XY, que genera una insensibilidad completa a los andrógenos**Palabras claves:** síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos, cariotipo 46XY, amenorrea primaria**Abstract:** we report the case of a woman with a female phenotype, but with a 46, XY karyotype, that generates complete androgen insensitivity.**Keywords:** complete androgen insensitivity, 46, XY karyotype, primary amenorrhea**Introducción:** el síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos es también conocido como feminización testicular o síndrome de Morris.¹⁻³ Se presenta en personas que son genéticamente hombres (XY). Es una enfermedad recesiva ligada al sexo.^{4,5} Se describió en 1817 cuando en la autopsia de una mujer normal con amenorrea primaria se encontraron testículos intra-abdominales. Morris reportó 82 casos de este síndrome en 1953. Se presenta en 1 de cada 20.000 nacidos vivos.

Las hormonas se producen de forma regular en los testículos, circulan en la sangre, pero no pueden ser captadas por los receptores androgénicos de las células, por lo tanto, impiden el desarrollo de las características físicas masculinas. Este trastorno ocurre por una mutación en el gen codificador del receptor intracelular de andrógenos que se localiza en el cromosoma X. Las mutaciones pueden alterar la afinidad para ligar el andrógeno y la especificidad con otras hormonas esteroides, produciendo pérdida total de la función y la necesidad de concentraciones más altas de andrógenos. Las mutaciones son en su mayoría puntuales (82%), aunque pueden ocurrir deleciones parciales (4%) y completas (1%). Dado que este síndrome es un trastorno de carácter recesivo ligado al cromosoma X, en el hombre un solo alelo produce un fenotipo alterado. Las mujeres portadoras tienen un fenotipo normal aunque se ha visto algún tipo de retraso puberal, disminución del vello púbico y axilar.

¹ Especialista en Medicina Interna. Servicio de Urgencias del Hospital de Clínicas. F.C.M. – U.N.A.² Especialista en Endocrinología. Primera Cátedra de Clínica Médica. F.C.M. – U.N.A.**Autor correspondiente:**

Dr. Marcos A. Vázquez

Dirección: Hospital de Clínicas. San Lorenzo, Paraguay

Teléfono: 595971947590

Correo electrónico: proyectosss2000@yahoo.com.ar

En la pubertad, la amenorrea primaria es la presentación más común, con masas labiales o inguinales presentes, genitales femeninos internos ausentes o diminutos.^{4,6,7} El desarrollo mamario es aparentemente normal, pero con poco desarrollo de la areola y el pezón, ausencia de pubarquia.⁴ La ausencia de menarquia constituye el principal motivo de consulta.⁵ Los genitales externos se presentan de aspecto normal, aunque los labios menores pueden encontrarse poco desarrollados y la vagina se muestra corta y finaliza en fondo de saco ciego con ausencia del tercio superior.^{1,4,6}

Los criterios para el diagnóstico son: depósitos grasos femeninos normales, desarrollo mamario normal, ausencia de vello púbico y axilar, genitales externos femeninos con labios menores poco desarrollados, clítoris normal o pequeño y vagina pequeña, ausencia de genitales internos femeninos, gónadas con túbulos seminíferos sin espermatogénesis y estudio hormonal que sugiera la presencia de testículos.⁴

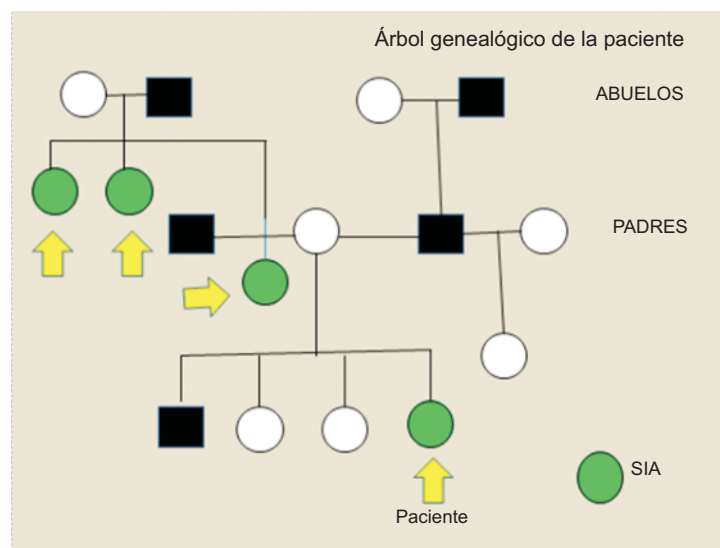
El tratamiento consiste en extirpar los testículos para evitar el cáncer testicular, utilizar estrógenos para desarrollo normal de las características femeninas y apoyo psicológico.^{4,5,6}

Caso clínico

Mujer de 25 años, proveniente de Capiatá, que consulta para estudio de amenorrea primaria. Refiere 2 primas y una sobrina con amenorrea primaria (figura 1).

FIGURA 1

Árbol genealógico



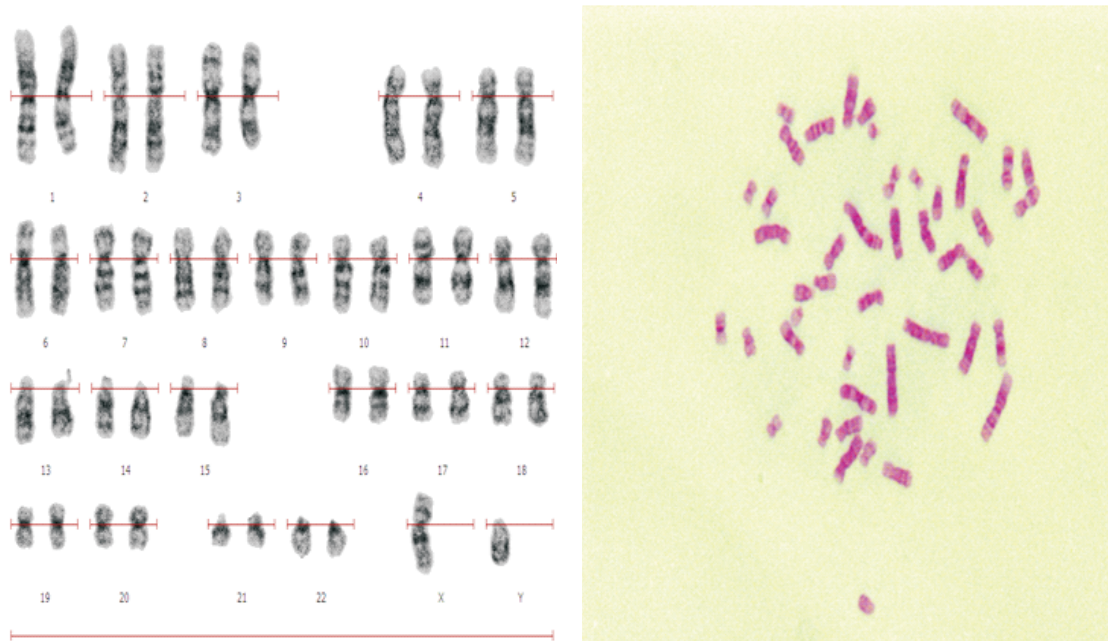
En la exploración física destaca fenotipo femenino, atractiva, contextura atlética, peso 73 kg, talla 1,60 m, IMC 27 kg/m², hipoplasia de pabellón auricular izquierdo, desarrollo mamario estadio 2 (Tanner), vello pubiano estadio 2 (Tanner), clítoris normal, himen no perforado, resto del examen normal (fotografía 1).

Laboratorio muestra: FSH 43,9 mUI/mL, LH 19,2 mUI/mL, prolactina 15,4 mg/mL, estradiol 20 pg/mL, progesterona 0,2 ng/mL, TSH 2,61 uUI/mL, cortisol 11,4 UI/mL.

La ecografía ginecológica suprapúbica mostró útero de tamaño pequeño. En la densitometría se hallaron los sgtes. score Z: columna -2,5%, cuello de fémur -1,2%, fémur proximal -1,3%, antebrazo 1,7%. Ante la sospecha de un componente genético de su afección por los antecedentes referidos, se solicitó un cariotipo que informa 46XY (figura 2).

FIGURA 2

Cariotipo con 46XY



Fue remitida a Ginecología, en plan de cirugía de gónadas.

En conclusión, se debe sospechar el síndrome de insensibilidad completa a andrógenos en pacientes que consultan por amenorrea primaria y presentan antecedentes familiares similares.

FOTOGRAFÍA 1

Desarrollo mamario estadio 2 (Tanner)





Referencias bibliográficas

1. Balasch Cortina J. Amenorrea primaria. Amenorrea secundaria. En: Obstetricia y Ginecología. Madrid : Salvat; 1990. p. 28-42
2. Baird DT. Amenorrhoea. Lancet. 1997; 350(9073): 275-9
3. Cecil A. Long amenorrea. En: Jacobs A, Gast M. Manuales clínicos: ginecología práctica. Buenos Aires: Médica Panamericana;1995. p. 271-81.
4. Fariña P, Lorenzo C, Novoa G, Garrido M, Quintero C. Síndrome de Morris. An Pediatr (Barc). 2003; 59(4): 403-4
5. Harrison TR, Fauci A, Braunwald E. En: Principios de medicina interna. 16ª ed. México: Mc Graw-Hill; 2006. p.2412
6. Kiningham RB, Apgar BS, Schwenk TL. Evaluation of amenorrhea. Am Fam Physician. 1996 Mar; 53(4): 1185-94.
7. Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki D T, Lewontin RC, Gelbart WM. Herencia ligada al X. En: Introducción al análisis genético. 5ª ed. Madrid : Interamericana; Mc Graw- Hill; 1993. p.72-4