



Endocrinología y Nutrición



26 - ANÁLISIS GENÉTICO DE LOS RECEPTORES DE ESTRÓGENOS ALFA Y BETA EN UNA POBLACIÓN CON DISFORIA DE GÉNERO

J. Cortés Cortés^a, N. Teijeiro Martínez^a, R.M. Fernández García^a, E. Gómez Gil^b, I. Esteva Soriguer^c, M.C. Almaraz^c, A. Guillamón Fernández^d y E. Pásaro Fernández^a

^aLaboratorio de Psicobiología. UDC. A Coruña. España. ^bUnidad de Identidad de Género. Hospital Clínic. Barcelona. España. ^cUnidad de Transexualidad e Identidad de Género. Hospital Carlos Haya. Málaga. España. ^dDepartamento de Psicobiología. UNED. Madrid. España.

Resumen

Introducción: La disforia de género (DG) en adolescentes o adultos (302.85) (DSM-V) se caracteriza por una marcada incongruencia entre el género y el sexo biológico. Su etiología es compleja pero cada día hay más evidencias de una base genética. Así se ha demostrado la implicación del receptor de estrógenos β (ER β) en la DG en mujeres que se sienten varones (FtM). Dado que 1) el ER β está implicado en la DG; 2) el ER α juega un papel en la masculinización del SNC; 3) el ER β ejerce un papel inhibitorio de la actividad transcripcional del ER α , hipotetizamos la implicación del ER α en la DG. El objetivo de este trabajo fue investigar la implicación del ER α a través del análisis molecular de tres polimorfismos: (TA)_n-rs3138774 (situado a 2,1 kb de la región promotora del gen), y PvuII-rs2234693 y XbaI-rs9340799 (localizados en el primer exón del gen). El genotipo fue analizado en 183 FtMs, 184 MtFs, 192 mujeres control y 202 varones control.

Resultados: Las frecuencias alélicas y genotípicas para el polimorfismo XbaI mostró diferencias estadísticamente significativas en FtM vs Control XX ($p = 0,021$ y $p = 0,020$). En mujeres el genotipo A/G está asociado a un bajo riesgo de DG ($p = 0,011$) y en varones el genotipo A/A implica un bajo riesgo de DG ($p = 0,008$). Los tres polimorfismos están en desequilibrio genético: un bajo número de repeticiones (TA)_n está ligado a la presencia de las dianas de restricción de PvuII y XbaI (haplotipo S-T-A) y un alto número de repetición (TA)_n está ligado a la ausencia de ambas dianas de restricción (haplotipo L-C-G). En mujeres el haplotipo L-C-G está asociado a un bajo riesgo de DG (OR: 0,66; $p = 0,046$) mientras que el haplotipo L-C-A implica una mayor susceptibilidad (OR: 3,96; $p = 0,044$).

Conclusiones: Los ERs α y β están implicados en la DG en el grupo FtM. Un polimorfismo más largo del ER β promueve un proceso de desfeminización, mientras que el ER α juega un papel en la masculinización cerebral a través de los polimorfismos rs3138774, rs2234693 y rs9340799.