



397 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE PACIENTES CON SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD ANDROGÉNICA ATENDIDOS EN DOS CENTROS DE TERCER NIVEL

L.F. de Miguel Rodríguez¹, M. Gómez Balaguer¹, K. García Malpartida¹, O. Rubio Puchol², S. García Torres¹, E. Cuñat Navarro¹, P. Fernández Collazo¹, E. Tadeo Morant¹, J.T. Real Collado² y C. Morillas Ariño¹

¹Sección de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia. ²Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Clínico Universitario de Valencia.

Resumen

Introducción: El síndrome de insensibilidad androgénica (SIA) es un proceso de herencia recesiva ligada a X por mutación del gen del receptor de andrógenos con pérdida de su función. Su expresión clínica es variable, si es completa o parcial (SIAC o SIAP), desde fenotipo femenino hasta masculino. Tras gonadectomía, las personas asignadas como mujer se tratan con E2, pudiendo asociar testosterona. Muchas mujeres con SIAC o SIAP refieren síntomas de deseo sexual hipoactivo (DSHA) y es común la osteopenia/osteoporosis.

Objetivos: Exponer nuestra experiencia con personas con SIA tanto SIAC como SIAP.

Métodos: Estudio descriptivo de 10 personas con SIA atendidos en los Servicios de Endocrinología de 2 hospitales de tercer nivel. Revisión de historias clínicas, recolección de variables demográficas, identitarias y de tratamiento médico-quirúrgico.

Resultados: Se describen 10 casos de SIA, con edad 35 (\pm 12,5) años y la edad al diagnóstico 14 (\pm 13,9) años. 7 presentaban SIAC y 3 SIAP, fenotípicamente 9 mujeres y 1 hombre (todos con identidad de género acorde), 2 casos de SIAP y 2 de SIAC poseían familiares afectos. Se les realizó gonadectomía a 7, 4 de ellas prepuberales (18 ± 5 meses) y 3 pospuberales (15 ± 3 años). Otras cirugías: 4 vaginoplastias, 1 uretroplastia peneana, 1 orquidopexia. En 2 mujeres y en 1 hombre se realizan seguimientos de la gónada con RM/Eco. 7 de las 9 mujeres reciben estrógenos y 2 están sin tratamiento al mantener su gónada. De ellas, 6 llevan E2 transdérmico y 1 valerato E2; 4 mujeres asocian testosterona por DSHA. Un hombre con SIAP sin gonadectomía recibe testosterona. El 50% presenta una DMO patológica con t-score $-1,6 (\pm 0,6)$ en columna lumbar y $-1,56 (\pm 0,8)$ en cuello femoral.

Conclusiones: SIA es un proceso infrecuente donde la gonadectomía puede ocasionar comúnmente DSHA, pudiendo ser la testosterona una opción de tratamiento.