

Introducción

- ✓ El síndrome de insensibilidad a los andrógenos (SIA) o síndrome de Morris, es una condición genética presente en una persona con cromosomas XY, donde los andrógenos no actúan, debido a una disfunción del receptor androgénico.
- ✓ Se estima 1 caso de SIA completo cada 20.000 a 64.000 recién nacidos varones.
- ✓ Se analiza caso clínico con SIA dada su baja prevalencia y el desafío multidisciplinario que implica.

Caso clínico

- ♀9 años, consulta para inducción puberal.
- AP- SIA diagnosticado a los 2 años en contexto de tumoración inguinal derecha, evidenciando en acto quirúrgico, presencia de testículo. Se realiza orquiectomía bilateral, encontrando testículo izquierdo a nivel abdominal. La anatomía patológica obtiene parénquima testicular con túbulos seminíferos y células de sertoli, sin gonias, intersticio con células de Leydig, con ausencia de malignidad. Cariotipo 46 XY.

Del examen actual:

- ✓ Niña con actitud infantil
- ✓ Talla/edad e IMC/edad en P 15
- ✓ Paraclínica compatible con hipogonadismo hipergoadotrópico. Testosterona total 15 ng/dl (varones 2 a 10 años, 7 a 25,9). Ecografía ginecológica no informa útero ni ovarios.

Exploración quirúrgica de genitales: genitales externos femeninos normales, labios mayores y menores, introito vaginal, meato uretral y vaginal sp. Se cateteriza vagina con sonda de alimentación, midiendo 2cm.

Figura 1. Mamas Tanner 1

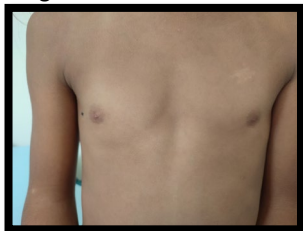
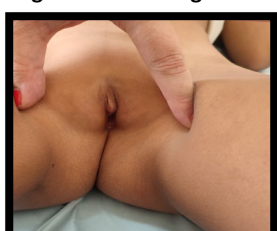


Figura 2. Examen genital

**Tabla 1. Priming puberal con fármacos de Uruguay**

ESTROGENOS	Tiempo
Gel 17-beta estradiol 0.25mg (1/6 regleta)* t.d	6 meses
Gel 17-beta estradiol 0.5mg (1/3 regleta)* t.d	6 meses
Gel 17-beta estradiol 0.75mg (1/2 regleta)* t.d	6 meses
Gel 17-beta estradiol 1.0mg (2/3 regleta)* t.d	
○	
Valerato de estradiol 2mg v.o	

BIBLIOGRAFIA

1. Hiort O. Diagnosis and treatment of disorders of the androgen receptor. En: UpToDate, Martín K (Ed), UpToDate. (Acceso el 22 de abril de 2022.)
2. Barrio R, Roldán B, Martín-Frías M. Inducción de la pubertad. Rev Esp Endocrinol Pediatr 2015;6 Suppl (1):39-44 | Doi:10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2015.Apr.282
3. Dunkel L, Quinton R. Transition in endocrinology: Induction of puberty. Eur J Endocrinol 2014 Jun;170(6): R229-39. doi: 10.1530/EJE-13-0894.

Discusión

- ✓ El SIA es un trastorno de origen recesivo ligado al cromosoma X transmitido de madre a hijo (mutación Xq11-12).
- ✓ Existen dos tipos del SIA, completo o incompleto.

El completo impide el desarrollo de características masculinas. El fenotipo es femenino, con senos y vagina. La única anomalía aparente es la falta de la menarca, por la ausencia de útero y ovarios, por lo cual está imposibilitada para concebir. El examen genético es XY, como es el caso analizado.

Diagnóstico diferencial

-Impuberismo o amenorrea primaria, útero ausente y vagina ciega

-Agnesia mülleriana (también llamado síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser).

Objetivos de la inducción puberal:

- Conseguir un desarrollo puberal completo adecuado con cronología.
- Maximizar la talla adulta.
- Evitar osteoporosis.
- Disminuir el riesgo cardiovascular.
- Evitar problemas psicosociales.
- ☐ Estrogenización entre 24 y 36 meses de duración (tabla 1), En este caso, dado que no presenta útero, no es necesario el uso de progesterona.

Conclusión

El SIA es una enfermedad genética de baja prevalencia. La atención debe ser individualizada y con equipo multidisciplinario, incluyendo, como miembro clave, al endocrinólogo, urólogo, ginecólogo y psicólogo clínico. Siendo mandatario la gonadectomía por el riesgo de malignidad.