

Autores: Cristina Plaza Sánchez, Julia Araujo de Castro, José María Martos Tello, Aránzazu Escribano Muñoz, María Josefa Romero Egea.

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

¿QUÉ SON LOS TRASTORNOS DE DIFERENCIACION SEXUAL?

Amplio espectro de alteraciones donde los **criterios cromosómicos, gonadales y fenotípicos** que definen al sexo son disconformes.

Pueden clasificarse en:

1. Anomalías del desarrollo gonadal
2. Anomalías en la acción o producción hormonal

El trastorno por **deficiencia 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa** (HSD17) se incluye dentro del grupo de producción hormonal.

CASO CLÍNICO

Paciente de 2 años y 5 meses en seguimiento por neuropediatría por **retraso en la adquisición del lenguaje y parámetros de riesgo para el desarrollo de Trastorno del Espectro Autista**.

AP: Desarrollo psicomotor inicial normal con posterior retraso en la maduración. Ecolalias frecuentes. M-CHAT con alto riesgo de TEA. Refieren que dice algunas palabras sin realizar frases o contar historias.

AF: Padres marroquí, primos hermanos. GAV: 6-2-4. 2 abortos espontáneos de etiología no filiada en primer trimestre. Hermanas de 20, 14 y 10 años, sanas.

EF: No discromías ni rasgos dismórficos. Colaboradora durante la exploración, sin emitir lenguaje.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- **Analítica completa:** Hemograma, bioquímica, perfil lipídico, normal.
- **Estudio molecular:** S. X-frágil, muestra un único alelo X, el cariotipo resulta 46 XY normal, SRY presente.
- **Ecografía abdominal:** Testes criptorquídicos con localización en origen del canal inguinal (derecho) e intraabdominal (izquierdo) sin identificarse útero ni ovarios.

Ante el trastorno de diferenciación sexual se realiza interconsulta a **genética**, identificándose variante homocigota patogénica c.625T>C en gen HSD17B3.

CONCLUSIÓN

El HSD17 es una causa poco frecuente de trastorno de diferenciación sexual. En concreto, la isoenzima 3 de la HSD17 cataliza la conversión de androstenediona a testosterona en los testículos lo que conduce al nacimiento de individuos con cariotipo XY y genitales externos femeninos secundarios. A la hora de identificar la alteración, es característico un cociente androstenediona/testosterona elevado, patente tras la estimulación con gonadotropina coriónica humana.

Fenotipo:

- Genitales externos femeninos o ambiguos con testículos en situación inguinal o en pliegues labioescrotales
- Tracto genitourinario bien desarrollado
- Próstata y estructuras Müllerianas se encuentran ausentes

DHEA



3b-HSD

ANDROSTENEDIONA



17b-HSD

TESTOSTERONA