24

| **DIFERENCIACIÓN SEXUAL** | |
| --- | --- |
| **DEFINICIÓN** | **ETAPAS DE LA DIFERENCIACIÓN** |
| Es el proceso por el cual el **embrión desarrolla sus órganos genitales** Masculino o femenino, involucra:   * Cadena de eventos moleculares * Influjo Hormonal y no hormonal desde la etapa cigoto hasta la edad avanzada intrauterina   Y la **aceptación de su identidad sexual** | | **2. SEXO GONADAL DE LOS GENITALES INTERNOS Y EXTERNOS** | | --- | | * In Útero, el desarrollo inicia en  **5 sem**, por interacción de:   + **Cresta Genital**   + **Células germinales o gonocitos** * **Esbozo gonadal** se inicia por:   + Modificaciones en el epitelio celómico interno   + *Engrosamiento bilateral y simétrico* que abarca longitudinalmente desde la mitad caudal de la futura región torácica hasta la región sacra.   + Solo la zona central dará lugar a la gónada * Migración de células proliferativas desde el epitelio hasta el mesénquima, formando **cordones genitales** * La células germinales migran desde la ***vesícula vitelina por el mesenterio posterior hasta la cresta genital***, mediastino y glándula pineal(Si esto no ocurre no se produce el desarrollo de la gónada, no estimulan directamente)   + **Si la células no desaparecen fisiológicamente dan lugar a tumores (TERATOMAS)** * **6 sem de gestación:** ***Medida por SRY***    + Embrión en estado bipotencial   + Gónadas indiferenciadas   + **Células germinales epitelio especial**      - Se diferenciará en células de la granulosa o de Sertoli     - mesénquima: células de la teca o de Leydig   + Conductos de Wolff y Müller y los genitales externos, aún indiferenciados | |
| **ETAPAS DE LA DIFERENCIACIÓN** |
| | 1. **SEXO CROMOSOMICO** | | --- | | Depende de ***la características cromosómicas sexuales*** o contenido de la gónadas, en el momento de la fecundación   * XX o XY * **Ovocitos** →presentan X * **Espermatozoide** → presenta X o Y | | **GENES IMPLICADOS:** | | | **SRY** | **Encargado diferenciación gonadal masculina (Testiculo)**  La mujer como carece de este se forma ovario | | --- | --- | | **SOX - 9** | **Mutación →** Reversión sexual en el XY y displasia campomélica | | **SF- 1** | Se expresa en suprarrenal, cresta gonadal, hipofisis e hipotalamo  **Mutación →** Reversión sexual en el XY e insuficiencia suprarrenal | | **WT1** | **Mutación →** disgenesia gonadal XY, tumor de wilms y alteración renal  En el tumor de Wilms, por la presencia de los andrógenos, estos producen manifestaciones de hirsutismo, hipertricosis, HTA, taquicardia, obesidad, trastornos del desarrollo puberal (como ginecomastia) | | **WnT4** | **Responsable de la diferenciación ovárica.**  Mutación → Mujer con signos de virilizacion: cliteromegalia, labios mayores con piel gruesa, corrugada | | **DAX-1** | Sobre expresión inhibe a SRY  **Mutaciones →** Hipoplasia suprarrenal precoz con hipogonadismo hipogonadotrópico | | |

| **ETAPAS DE LA DIFERENCIACIÓN** | |
| --- | --- |
| | **3. SEXO FENOTIPICO** | | --- | | Diferenciación de conductos internos y genitales externos del embrión que inicia en **7 sem**  Depende del sexo cromosomico y gonadal:   * XY → Tendrá testiculo y produccion de **hormona antimülleriana (MAH)** en la **octava semana** a partir de las células de Sertoli.   + **MAH →** Involución del conducto de Müller, impidiendo así el desarrollo de las estructuras femeninas   + **Células de leydig** → Testosterona, hormona que potenciará los conductos de Wolff   + **Conducto de Wolff** → Origen epidídimo, el conducto deferente y las vesículas seminales.   + **La enzima 5-alfa-reductasa** es clave en este desarrollo masculino ya que al transformar la testosterona en **dihidrotestosterona (DHT)**      - DHT producirá el desarrollo de genitales externos.   + **La acción de la testosterona y de la HAM en el varón está limitada en tiempo y espacio.**     - **Tiempo:** receptividad tisual en los últimos días     - **Espacio:** acción autocrina y paracrina, por tanto el desarrollo depende de la cercanía a la gónada * **XX →** **Día 60 (Sem 8) tendrá ovarios en formación**    + **Ausencia de células de sertoli, no se produce MAH**, *las estructuras derivadas del conducto de Müller darán lugar al* ***útero, las trompas y el tercio superior de la vagina****.*   + **No hay testosterona o DHT:** se desarrollan genitales femeninos externos | | | **4. SEXO ADOPTADO O INDENTIFICACIÓN SEXUAL** | | --- | | Sexo social con el que un individuo se relaciona con otros, que resultarán en una identificación de género con un comportamiento típico del sexo y una dirección de interés erótico determinada que pude ser distinta a su sexo genetico, gonadal o fenotipico.  Depende de:   * La fases ya nombradas * Sistema limbico/Hipotalamo * Circunstancias sociales * Dinámica familiar   **En colombia se incluye casos de DISFORIA DE GÉNERO**  ​​ |   \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  | **DEFINICIÓN** | **CAUSAS** | **EXAMEN FÍSICO** |
| --- | --- | --- | --- |
| **Intersexualidad**  **46 XX** | Resultado de un feto femenino tenga exceso de hormonas masculinas antes de su nacimiento | * Hiperplasia suprarrenal congénita (Pedir electrolitos séricos) * Consumo materno de hormonas (Anticonceptivos) * Tumores productores de testosterona, entre los cuales los más comunes son los tumores ováricos * Deficiencia de aromatasa | Labios mayores se fusionan (Escroto) y forman un clitorix de mayor tamaño.  Pedir ECO |
| **Intersexualidad**  **46 XY** | Resultado de un feto masculino que tenga exceso de hormona femenina o mala producción masculina antes de nacer | * Insensibilidad periférica * Problemas con la formación de testosterona * Anorquia congénita o testículos evanescentes | Se presentan labios y mamás  Internamente, los testículos pueden ser normales, estar malformados o ausentes |
| **INTERSEXUALIDAD GONADAL VERDADERA** | Hay gónadas femeninas y masculinas a la vez  hermafroditismo verdadero | **Carga genética quimeras:** 2 cargas en una sola persona  46 XX  46 XY | Genitales ambiguos  Solo femenino  Solo másculino |
| **Trastornos de intersexualidad compleja:** | **TURNER 46 X0**   * Pedir eco renal * Pubertad retrasada * Estrabismo | Carga genética XO  Desarrollo neurológico y mental normal | Infantilismo sexual  Talla baja  Hipertelorismo mamario  Cubitus valgus  Paladar ojival  Malformaciones renales |
| **Klinefelter 47 XXY**   * Pubertad retrasada | Trastornos del aprendizaje  Pliegue cómo down | Ginecomastia  Infantilismo sexual (Testículos y pene pequeños)  Talla normal  Disfunción sexual |
| **47 XXX** | No hay cambios aprendizaje, lenguaje o memoria | Aumento de la talla para la familia.  Mayor riesgo cardiovascular |

**EXÁMENES A PEDIR:**

1. Cariotipo
2. Electrolitos
3. Perfil hormonal: Estrógenos testosterona, FSH, LH
4. Ecografía Abdominal total o Resonancia magnética
5. Endoscopia vaginal