

SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD ANDROGÉNICA (SIA)  
GÓMEZ C., REUS A., DEL REAL G., SARASA N., OJEDA F.  
Servei de Ginecologia i Obstetria HOSPITAL GENERAL DE  
GRANOLLERS. Universitat Internacional de Catalunya

## Introducción

El Síndrome de Morris es la forma más frecuente de pseudohermafroditismo masculino.

Es un trastorno de origen recesivo ligado al cromosoma X que altera la afinidad del receptor por el andrógeno.

Los individuos son fenotípicamente femeninos pero genéticamente masculinos.

Las mutaciones del receptor puede presentarse como insensibilidad androgénica completa (genitales externos femeninos) o parcial (genitales externos ambiguos). Su incidencia es del 1/20000.

## Caso Clínico

Paciente de 44 años que consulta para extirpación de "cintillas".

Diagnosticada en la adolescencia de cariotipo XY, a raíz de amenorrea primaria, sin ampliación de estudios. Su hermana tampoco ha menstruado nunca.

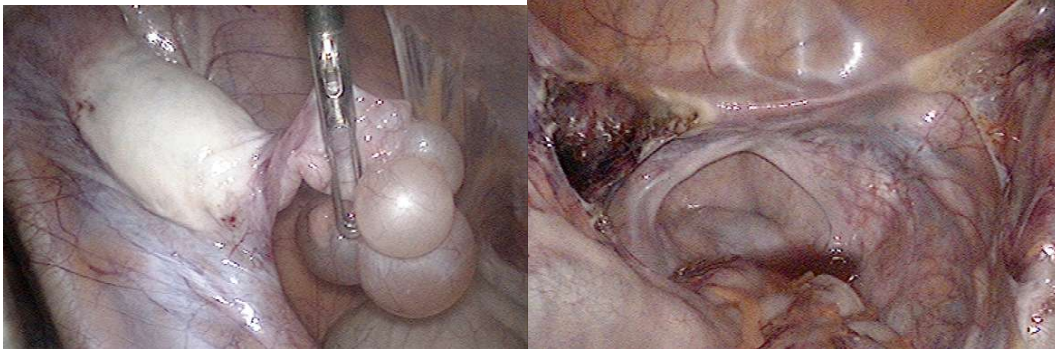
Exploración física: desarrollo mamario normal, vello de distribución y cantidad normal, genitales externos femeninos con vagina ciega, sin masas ni herniaciones en trayectos inguinales.

Eco TV: imágenes nodulares en zonas anexiales, ausencia de útero.

RMN: ausencia de genitales internos y mismas imágenes nodulares, compatibles con anejos.

Analítica: Testosterona (15 ng/ml), FSH, LH, estradiol y PRL normal. Cariotipo 46XY con mutación (P892L) del gen receptor androgénico.

Se realiza gonadectomía, con resultados histológicos de: hiperplasia nodular de células de Leydig y atrofia de túbulos seminíferos.



Actualmente en terapia estrogénica sustitutiva.

### Discusión

En el S.I.A. completo la diferenciación testicular normal permite la producción de hormona antimülleriana, que produce ausencia de trompas, útero y una vagina ciega. El fallo de la acción androgénica produce regresión de las estructuras wolffianas y testes mal descendidos.

La feminización mamaria se debe a niveles elevados de estrógenos producidos por la aromatización periférica de la testosterona y la producción testicular de estrógenos.

El potencial neoplásico de las gónadas disgenéticas (25%) obliga a su exéresis, retrasándola tras la pubertad para permitir una correcta feminización.

### Conclusión

El S.I.A. completo debe tenerse en cuenta en pacientes con amenorrea primaria o lactantes con hernias inguinales.

El diagnóstico precoz es importante tanto por el manejo psicológico como por el control gonadal.