

El pseudohermafroditisme

Més enllà de ser home o dona

Celia Martínez Serra · Alumna de 3r curs del Grau de Bioquímica i Ciències Biomèdiques

Hermafrodita era un personatge de la mitologia grega, filla d'**Hermes** i **Afrodita**, que presentava tant cos de dona com d'home. Els organismes hermafrodites són aquells capaços de produir gàmetes corresponents a ambdós sexes, com per exemple els caragols o molts cucs i plantes amb flor. Tanmateix, en els humans no es pot parlar d'hermafroditisme, sinó de *pseudohermafroditisme*, intersexualitat o *Desordre del Desenvolupament Sexual* (DSD), que es caracteritza per la presència de gònades del sexe determinat pels seus cromosomes (XX o XY) però genitals externs de l'altre sexe o ambigus. Hi ha molts tipus de DSD causats per mutacions en gens implicats en el desenvolupament del sexe o en la regulació hormonal. Tot seguit presentem els tipus més usuais.

La *hiperplàsia suprarrenal congènita* (HSC), pot ser deguda a alteracions en diferents enzims que participen en el metabolisme de les hormones esteroidees com els estrògens o la progesterona. La HSC es caracteritza per una virilització d'individus XX i producció excessiva d'andrògens i deficient de cortisol que pot estar acompanyada per pèrdues salines greus. Existeixen dos formes que se solen diagnosticar durant l'infantesa: la clàssica, més greu i la no clàssica, més lleu.

La *síndrome de Morris* o *Síndrome d'Insensibilitat als Andrògens* (AIS) es dona en individus XY i està originada per una mutació en el gen que codifica el receptor dels andrògens (testosterona i dihidrotestosterona) o AR. Depenent del grau de resistència a aquesta, la qual depèn d'on es localitza la mutació, es classifica en tres tipus, amb diferents nivells de feminització i trets com ara amenorrea, vagina cega, major alçada i desenvolupament de pits.

La *síndrome de Swyer* també causa feminització en individus XY, però en aquesta ocasió es deu a mutacions en gens implicats en la diferenciació sexual, com per exemple SRY (primer commutador pel sexe, encara que només responsable d'entre un 10% i 20% dels casos), NR5A1, MAP3K1, SOX9, etc. Els pacients amb síndrome de Swyer no poden produir estrògens, per la qual cosa són estèrils. Tanmateix, l'embaràs s'ha aconseguit en algun cas mitjançant donació d'òvuls a pesar de la xicoteta mida de l'úter. Una de les persones més conegudes amb aquesta alteració és l'atleta Caster Semenya. Recentment, a la medallista



Figura 2. L'atleta Caster Semenya.

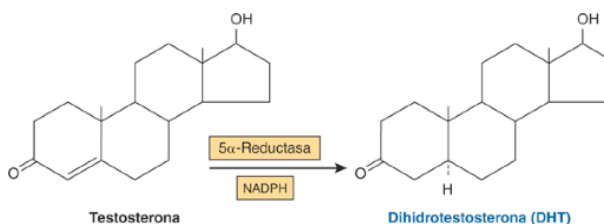


Figura 3. Reacció catalitzada per la 5- α -reductasa.

se li ha exigint medicar-se per reduir les seues concentracions de testosterona per tal de continuar en les competicions femenines, a la qual cosa ella s'ha negat.

La *hipoplàsia de les cèl·lules de Leydig* està produïda en individus XY per mutacions en el LHCGR (receptor de la hormona luteïnitzant i de la gonadotropina coriònica), que provoquen una manca de desenvolupament dels testicles. Depenent de la severitat canvia el grau de dificultat en el diagnòstic. Es classifiquen en dos tipus: 1, si presenten insensibilitat completa al HCG i LH amb vagina cega, no desenvolupament de les mames i amenorrea; i 2, quan únicament posseeixen genitals externs incomplets.

El *dèficit de la 5- α -reductasa* apareix en dones XY per una mutació que codifica l'enzim 5- α -reductasa. Aquest catalitza la conversió de testosterona a dihidrotestosterona. Ambdues s'uneixen al receptor AR i estan involucrats en la diferenciació sexual. La dihidrotestosterona és la responsable del desenvolupament dels genitals externs masculins, pròstata, uretra i caràcters sexuals secundaris. Una característica distintiva és que en la pubertat ocorre una virilització: la veu es fa més greu, es desenvolupa el penis i no hi ha creixement de les mames.

Un dels tractaments més importants en la major part d'aquestes síndromes és la gonadectomia o eliminació de les gònades. Aquesta pràctica té com a principal objectiu evitar el desenvolupament de tumors malignes que podrien aparèixer, però també ha sigut objecte de crítiques per certs col·lectius per l'impacte psicològic i social que pot generar en el pacient i en la tria del sexe. La presa d'hormones també ha generat debat, com en el cas de Caster Semenya. En qualsevol cas, el suport psicològic és essencial per al correcte tractament dels afectats.

Tot plegat, els desordres de desenvolupament sexual es consideren malalties rares amb múltiples causes. La normalització i visibilització d'aquests casos és necessària per eliminar prejudicis en la gent.

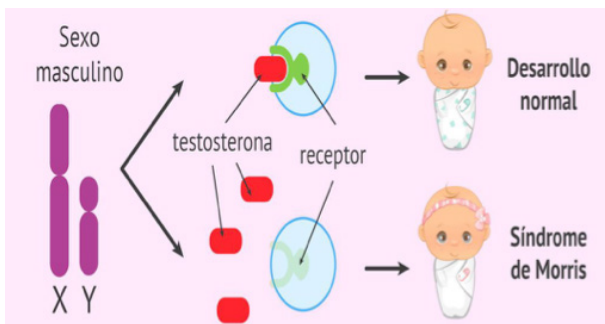


Figura 1. Paper del receptor dels andrògens en el desenvolupament del sexe. La testosterona i dihidrotestosterona s'uneixen a aquest i inicien una cascada de senyalització que té com a resultat el desenvolupament dels caràcters sexuals masculins.

