# **TEMA 3:**

# **ABORDAJE INICIAL ANTE LA SOSPECHA DE DSD DESDE ATENCIÓN PRIMARIA**

**ÍNDICE:**

1. **Factores de riesgo y antecedentes familiares o prenatales que orientan la sospecha de DSD**
2. **Algoritmo de decisión inicial: cómo proceder ante hallazgos sospechosos en consulta de AP**
	* Cuándo derivar directamente.
	* Cuándo solicitar pruebas básicas desde AP (y cuáles).
	* Cuándo mantener vigilancia sin alarmar.
3. **Pruebas complementarias iniciales en el ámbito de Atención Primaria: qué puede solicitarse y cómo interpretarlo**
4. **Coordinación con el nivel hospitalario y unidades de referencia: circuitos y tiempos recomendados**
	* Derivación preferente vs urgente.
	* Papel de AP tras la derivación (seguimiento y apoyo a la familia).
5. **Errores frecuentes en la atención inicial de un posible DSD desde AP: cómo evitarlos**

## 1. Factores de riesgo y antecedentes familiares o prenatales que orientan la sospecha de DSD

Si bien en muchos casos de **trastornos del desarrollo sexual (DSD)** los hallazgos son inesperados y se detectan por primera vez en la exploración neonatal o en el desarrollo puberal, existen ciertos **antecedentes familiares, prenatales y perinatales** que deberían activar en el médico de **atención primaria** un alto índice de sospecha, incluso antes de la aparición de signos clínicos evidentes.

### Factores familiares

* **Antecedentes de DSD o genitales ambiguos** en familiares directos.
* **Historial de hipospadias severas o criptorquidia bilateral** en hermanos.
* **Consanguinidad**, especialmente en familias con antecedentes de hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).
* **Antecedentes de amenorrea primaria o infertilidad en familiares directos**, especialmente en mujeres de talla alta o con fenotipo androgénico leve.

### Factores prenatales

* **Hallazgos ecográficos prenatales**:
	+ Ambigüedad genital detectada en ecografía prenatal.
	+ Discrepancia entre el **sexo fetal informado en ecografías previas** y el sexo aparente al nacimiento.
	+ Masa abdominal en el feto (puede corresponder a gónadas disgenéticas o suprarrenales hiperplásicas).
* **Alteraciones hormonales maternas durante el embarazo**:
	+ **Exposición a andrógenos exógenos** (tratamientos hormonales, tumores virilizantes maternos).
	+ Diabetes gestacional o enfermedades maternas que alteren la producción placentaria de hormonas sexuales.
	+ Exposición a disruptores endocrinos (muy controvertido, pero a considerar en algunos casos).

### Factores perinatales

* **Pequeño para la edad gestacional (PEG)** con genitales atípicos.
* **Ambigüedad genital en la primera exploración hospitalaria o duda diagnóstica documentada al alta**.
* **Criptorquidia bilateral** o testículos no palpables.
* **Colapso hemodinámico en el periodo neonatal precoz** (posible crisis suprarrenal en una hiperplasia suprarrenal congénita no diagnosticada).

### Relevancia para atención primaria

Un pediatra de AP o médico de familia debe ser especialmente **proactivo** en explorar, registrar y contextualizar estos factores. En muchos casos, **el primer profesional que puede detectar una pauta familiar de DSD** es el médico de AP al integrar la historia familiar y perinatal. La **coordinación con el hospital y la matrona** es clave en casos de hallazgos prenatales sospechosos o alta neonatal con dudas.

## 2. Algoritmo de decisión inicial: cómo proceder ante hallazgos sospechosos en consulta de AP

El papel de atención primaria ante la **sospecha de un DSD** es el de **filtro inicial y coordinador de la derivación precoz**. Para facilitar esta labor, es clave disponer de un **algoritmo claro de actuación**, adaptado al nivel asistencial.

### Paso 1: Confirmar y documentar el hallazgo

* **Exploración sistemática** (si no ha sido realizada previamente o hay dudas).
* **Registro claro en historia clínica** de los hallazgos: tamaño clitoriano, posición uretral, palpación testicular, etc.
* **En caso de ambigüedad evidente o criptorquidia bilateral**, no repetir exploraciones excesivas para evitar ansiedad familiar.

### Paso 2: Valorar necesidad de pruebas inmediatas en AP

En función del hallazgo y de la accesibilidad local, el pediatra de AP puede solicitar **pruebas básicas** antes de derivar, siempre y cuando esto **no retrase** la evaluación por el nivel hospitalario. Las pruebas que puede iniciar AP, si el circuito lo permite, incluyen:

* **Analítica urgente** (si hay posibilidad de gestión rápida):
	+ 17-hidroxiprogesterona (17-OHP): cribado inicial de hiperplasia suprarrenal congénita.
	+ Perfil hormonal básico: FSH, LH, testosterona.
	+ Función suprarrenal: cortisol, ACTH.
	+ Ionograma (Na, K): detección de pérdida de sal.
* **Cariotipo urgente (en centros con acceso directo desde AP)**:
	+ No siempre disponible, pero en algunos hospitales o áreas de salud, AP puede solicitarlo directamente en casos bien justificados (genitales ambiguos o criptorquidia bilateral).
* **Ecografía abdominopélvica**
	+ Valorar presencia de útero.
	+ Localizar gónadas abdominales o inguinales.
	+ Detectar estructuras testiculares displásicas o quistes gonadales.

### Paso 3: Clasificar el caso según gravedad y priorizar la derivación

| **Gravedad** | **Hallazgos** | **Actuación** |
| --- | --- | --- |
| **Urgente** | Genitales ambiguos evidentes al nacimiento, crisis suprarrenal, deshidratación severa | Contacto inmediato con neonatología o endocrinología pediátrica, derivación hospitalaria urgente |
| **Preferente** | Criptorquidia bilateral, hipospadias severo, clitoromegalia aislada sin signos de virilización | Derivación preferente a endocrinología pediátrica / CSUR |
| **Diferible** | Asimetría genital leve, hipospadias distal sin otros hallazgos | Seguimiento en AP y derivación a urología pediátrica si persiste |

### Paso 4: Comunicación inicial y preparación de la derivación

* Explicar a los padres que se trata de una posible **variación del desarrollo genital**, sin anticipar diagnósticos.
* Evitar términos como **anomalía, malformación o enfermedad**.
* Tranquilizar sin minimizar, destacando que **la mayoría de los DSD tienen tratamiento y buen pronóstico**.
* En la **derivación hospitalaria o al CSUR**, incluir:
	+ Resumen de antecedentes familiares y prenatales.
	+ Descripción detallada de la exploración física.
	+ Pruebas complementarias (si las hay) y sus resultados.
	+ Motivo claro de derivación y grado de prioridad.

## 3. Pruebas complementarias iniciales en el ámbito de Atención Primaria: qué puede solicitarse y cómo interpretarlo

### Enfoque práctico para AP

En la mayoría de los casos, el papel de **Atención Primaria** ante un posible DSD es **detectar la sospecha, documentar el hallazgo y derivar de forma preferente o urgente**. Sin embargo, en ciertas situaciones —especialmente en áreas con mayor acceso a pruebas básicas o donde el circuito de derivación puede demorarse— puede ser útil **solicitar pruebas iniciales**. Estas pruebas deben ser pocas, orientativas y no retrasar la valoración especializada.

### Pruebas iniciales accesibles desde AP

| **Prueba** | **Indicaciones** | **Observaciones** |
| --- | --- | --- |
| **17-hidroxiprogesterona (17-OHP)** | Sospecha de hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) | Idealmente antes de 48h de vida en neonatos |
| **Ionograma (Na, K)** | Recién nacidos con sospecha de pérdida de sal | HSC clásica o formas virilizantes |
| **Perfil hormonal básico** (FSH, LH, testosterona) | Criptorquidia bilateral o pubertad discordante | Interpretar según edad y desarrollo puberal |
| **Ecografía abdominal/genital** | Criptorquidia bilateral o genitales atípicos | Permite valorar útero y ubicación gonadal |
| **Cariotipo urgente** (si disponible en AP) | Genitales ambiguos o discordancia fenotípica | No siempre accesible desde primaria |

### Importante

* Si la **derivación puede ser inmediata (menos de 24 horas)**, no es necesario solicitar todas estas pruebas en AP.
* El **cariotipo urgente** suele ser gestionado directamente por el hospital en la mayoría de los circuitos.
* En centros con **cribado neonatal ampliado**, la 17-OHP ya puede haber sido detectada en el cribado de HSC, por lo que conviene consultarlo antes de repetirla.

### Cómo interpretar los resultados iniciales

| **Resultado** | **Orientación diagnóstica inicial** |
| --- | --- |
| **17-OHP elevada (>30 ng/mL en RN)** | Alta sospecha de HSC clásica |
| **Na bajo, K alto** | Insuficiencia suprarrenal congénita (HSC o disgenesia gonadal) |
| **Testosterona elevada en RN XX** | Exposición prenatal a andrógenos |
| **FSH y LH elevadas en RN XY con genitales ambiguos** | Disgenesia gonadal (testículos disgenéticos) |
| **Útero visible en ecografía** | Fenotipo femenino o 46,XX (con excepciones en quimerismos) |
| **Gónadas no visibles o atípicas** | Disgenesia gonadal o anorquia |

### Claves para AP

* No intentar **confirmar el diagnóstico completo** en AP.
* Interpretar las pruebas con **cautela**, ya que la mayoría son solo orientativas.
* Si hay **discordancia entre pruebas y fenotipo**, priorizar siempre la **derivación precoz**.

## 4. Coordinación con el nivel hospitalario y unidades de referencia: circuitos y tiempos recomendados

### Derivación: el papel clave de AP

El médico de atención primaria es, en muchos casos, el primer eslabón del circuito asistencial en los **DSD**, por lo que debe garantizar una **derivación adecuada**:

### Cuándo derivar

| **Situación** | **Prioridad de derivación** | **Destino recomendado** |
| --- | --- | --- |
| **Genitales ambiguos evidentes al nacimiento** | Urgente (primeras 24h) | Neonatología / Endocrinología pediátrica |
| **Criptorquidia bilateral** | Preferente | Endocrinología pediátrica o CSUR |
| **Hipospadias severo con gónadas no palpables** | Preferente | Endocrinología y Cirugía Pediátrica |
| **Amenorrea primaria con talla alta** | Preferente | Endocrinología pediátrica/adolescencia |
| **Pubertad discordante** | Preferente | Endocrinología pediátrica/adolescencia |

### Comunicación directa

Si hay una **sospecha alta de DSD complejo**, es recomendable que el pediatra de AP contacte directamente con el hospital receptor, especialmente si el niño está sintomático (crisis suprarrenal, hiponatremia). Esta coordinación directa mejora la continuidad asistencial y evita pérdidas de información.

## 5. Errores frecuentes en la atención inicial de un posible DSD desde AP: cómo evitarlos

### 1. Minimizar hallazgos iniciales

* Pensar que una **hipospadias severa** o una **clitoromegalia leve** son "normales".
* Consecuencia: diagnóstico tardío y retraso en la atención adecuada.

### 2. Uso de términos inapropiados o alarmantes

* Evitar palabras como "malformación" o "anomalía sexual".
* Consecuencia: genera ansiedad innecesaria en la familia.

### 3. Exceso de pruebas en AP

* Realizar **baterías hormonales o genéticas innecesarias** antes de derivar.
* Consecuencia: pérdida de tiempo y resultados mal interpretados.

### 4. Derivaciones incompletas o mal justificadas

* Enviar solo con "genitales raros" o "sospecha de algo".
* Consecuencia: aumento de tiempos de valoración en hospital.

### 5. No realizar seguimiento tras la derivación

* No comprobar si el paciente ha sido atendido.
* Consecuencia: riesgo de pérdida en el circuito asistencial.

### Claves para AP

* Mejor **derivar de más que de menos**, ante la mínima duda.
* **Documentar todo** correctamente.
* Mantener **comunicación fluida** con el equipo hospitalario.
* Actuar como **apoyo y referencia** para la familia, ayudando a resolver dudas y gestionar la ansiedad durante la espera diagnóstica.

Autores: C. Tordable Ojeda, D. Cabezalí Barbancho

## BIBLIOGRAFÍA

1. Hughes IA, Nihoul-Fekete C, Thomas B, Cohen-Kettenis PT. Consequences of the ESPE/LWPES guidelines for diagnosis and treatment of disorders of sex development. **Best Pract Res Clin Endocrinol Metab**. 2007;21(3):351-65.
2. Ahmed SF, Achermann JC, Arlt W, Balen AH, Conway G, et al. Society for Endocrinology UK Guidance on the initial evaluation of a suspected difference or disorder of sex development (DSD). **Clin Endocrinol (Oxf)**. 2016;84(5):771-88.
3. Pasterski V, Prentice P, Hughes IA. Impact of the consensus statement and the new DSD classification system. **Best Pract Res Clin Endocrinol Metab**. 2010;24(2):187-95.
4. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Documento de consenso sobre el abordaje clínico-asistencial de las personas con diferencias del desarrollo sexual (DSD). Madrid: Ministerio de Sanidad; 2015. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/TrastornosDesarrolloSexual.pdf>
5. Montero Campos M, Pérez Pastor E, Esquivel A, García AM. Evaluación clínica inicial de genitales ambiguos en el recién nacido. **An Pediatr (Barc)**. 2018;89(2):133.e1-133.e9.
6. Grupo de Trabajo de Pediatría Basada en la Evidencia de la AEPap. Trastornos del desarrollo sexual: manejo inicial en atención primaria. **Evid Pediatr**. 2017;13(3):e13010.
7. Corrales Campos R, González Martín C, Martín Espín I, Galán González T, Díaz Martín JJ. Manejo práctico de los trastornos del desarrollo sexual en atención primaria. **Pediatr Integral**. 2019;23(6):305-15.
8. Cools M, Nordenström A, Robeva R, Hall J, Westerveld P, Flück C, et al. Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a consensus statement. **Nat Rev Endocrinol**. 2018;14(7):415-29.
9. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; LWPES Consensus Group; ESPE Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. **Arch Dis Child**. 2006;91(7):554-63.
10. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, Baskin LS, Conway GS, Merke DP, et al. Congenital Adrenal Hyperplasia due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. **J Clin Endocrinol Metab**. 2018;103(11):4043-88.