# **TEMA 6:**

# **SEGUIMIENTO COMPARTIDO Y SITUACIONES ESPECIALES EN AP**

**ÍNDICE:**

1. **Pacientes con diagnóstico tardío: cómo abordar desde AP el impacto emocional y las necesidades específicas**
2. **Pubertad y desarrollo sexual: vigilancia y detección de problemas evolutivos**
3. **Riesgos oncológicos y cribado en pacientes con gónadas disgenéticas o residuales**
4. **Transición a la vida adulta: cómo preparar al paciente y a su familia desde AP**
5. **Problemas psicosociales o de discriminación en el entorno escolar o social**

## 1. Pacientes con diagnóstico tardío: cómo abordar desde AP el impacto emocional y las necesidades específicas

Aunque muchos pacientes con **Desarrollo Sexual Diverso (DSD)** son diagnosticados en las primeras semanas o meses de vida, una parte relevante no recibe un diagnóstico claro hasta la infancia tardía, la adolescencia o incluso la edad adulta. Esta situación es relativamente frecuente en:

* **Formas leves de hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)**.
* **Disgenesias gonadales parciales**.
* **Mujeres con amenorrea primaria**.
* **Varones con hipospadias leves y fertilidad comprometida**.
* **Casos de mosaicismos o quimerismos descubiertos de forma incidental**.

### El impacto emocional del diagnóstico tardío

Para estos pacientes, recibir un diagnóstico en una etapa más avanzada implica un **impacto psicológico adicional**, ya que muchas veces su desarrollo psicosocial y su autoimagen corporal ya están formados. Con frecuencia, deben **replantearse aspectos esenciales de su identidad**, su salud reproductiva y sus expectativas vitales. En estos casos, el médico de Atención Primaria puede convertirse en un **referente clave**, actuando como:

* **Primer apoyo emocional** tras recibir el diagnóstico.
* **Facilitador de información clara y veraz**, traduciendo el lenguaje especializado.
* **Coordinador de derivaciones hacia recursos psicológicos, sexológicos y reproductivos**.

### Estrategias de abordaje desde Atención Primaria

* **Acoger el impacto inicial sin minimizarlo**: Es normal que el paciente experimente una mezcla de sorpresa, incredulidad y duelo por expectativas vitales no cumplidas.
* **Adaptar la información al momento vital**: No es lo mismo diagnosticar a una adolescente de 14 años con amenorrea y gónadas disgenéticas que a un hombre de 35 años con azoospermia y un cariotipo 46,XX.
* **Abordar las implicaciones en fertilidad y salud sexual**:
	+ En adolescentes, anticipar el impacto sobre la futura maternidad/paternidad, dejando claro que existen opciones reproductivas alternativas (donación, adopción).
	+ En adultos, permitir espacios para abordar la repercusión en la autoestima, la sexualidad y la dinámica de pareja.
* **Detectar signos de malestar emocional**:
	+ Ansiedad o depresión reactiva.
	+ Evitación social o rechazo del cuerpo.
	+ Dudas sobre identidad de género que afloran tras el diagnóstico.

### Coordinación con otros recursos

* **Psicología clínica o sexología sanitaria**: Para el procesamiento emocional, la aceptación corporal y la orientación sobre sexualidad.
* **Unidades de reproducción asistida**: Si el paciente desea explorar opciones reproductivas.
* **Trabajo social sanitario**: En casos de especial vulnerabilidad económica o social.

## 2. Pubertad y desarrollo sexual: vigilancia y detección de problemas evolutivos

### Un periodo crítico en el seguimiento

La pubertad es una **fase clave** en el desarrollo físico, emocional y social de todos los pacientes, pero adquiere una **relevancia especial** en personas con **Desarrollo Sexual Diverso**. En estos casos, la pubertad puede ser:

* **Incompleta o discordante** con el sexo asignado.
* **Dependiente de tratamientos hormonales de sustitución**.
* Un periodo de **especial vulnerabilidad emocional** por el desarrollo corporal y la integración de la identidad de género.

El médico de Atención Primaria debe actuar como **vigilante y acompañante**, detectando precozmente signos de **desarrollo anómalo** o **malestar emocional**, y coordinando las actuaciones con las unidades especializadas.

### Signos de alerta en la pubertad de pacientes con DSD

* **Ausencia de desarrollo puberal** en la edad esperada.
* **Virilización progresiva** en niñas con DSD 46,XX (como HSC).
* **Ginecomastia intensa** o desarrollo mamario discordante en varones con DSD 46,XY.
* **Asimetrías corporales evidentes** (un lado del cuerpo más virilizado o feminizante que el otro).
* **Amenorrea primaria**.
* **Malestar intenso con los cambios corporales**.

### Coordinación con endocrinología pediátrica

La mayoría de los pacientes con **Desarrollo Sexual Diverso** en seguimiento por unidades especializadas ya tienen definido un **esquema de tratamiento hormonal**, si es necesario. Sin embargo, el médico de AP debe:

* **Revisar y reforzar la adherencia** al tratamiento hormonal.
* **Vigilar efectos secundarios** (cefalea, cambios de ánimo, intolerancia digestiva).
* **Asegurar controles analíticos básicos** (perfil lipídico, función hepática, tensión arterial).

### Problemas de imagen corporal y de identidad

La adolescencia es una fase de **construcción de la autoimagen**, y en pacientes con DSD es frecuente que surjan:

* **Inseguridades sobre su aspecto físico**.
* **Comparaciones constantes con compañeros/as**.
* **Preguntas sobre su identidad de género**, especialmente en casos de DSD 46,XY con asignación femenina.

El médico de AP debe ser sensible a estos signos y facilitar:

* **Espacios de consulta individual** sin presencia de familiares, donde el o la adolescente pueda expresarse con libertad.
* **Derivación precoz a psicología o sexología** si hay signos de malestar persistente o disforia.

## 3. Riesgos oncológicos y cribado en pacientes con gónadas disgenéticas o residuales

### Contexto general

En algunos pacientes con **Desarrollo Sexual Diverso**, especialmente en aquellos con **disgenesia gonadal**, **criptorquidia persistente** o **gonadas no funcionales**, existe un **riesgo aumentado de desarrollo de tumores gonadales**. Este riesgo puede oscilar entre el **10% y el 30%** dependiendo de la anomalía genética y la **presencia de tejido germinal aberrante o células germinales malignas in situ (Germinoma o Gonadoblastoma)**.

Aunque el **manejo específico** corresponde a las **unidades especializadas**, el médico de Atención Primaria debe estar **familiarizado** con estas situaciones porque:

* Puede ser el primero en identificar signos de alerta.
* Participa en el seguimiento de pacientes con gónadas conservadas.
* Facilita la **vigilancia postquirúrgica** tras gonadectomías.

### Situaciones con mayor riesgo oncológico

* **Disgenesia gonadal completa (Swyer)**.
* **Mosaicismo 45,X/46,XY**.
* **DSD 46,XY con gonadoblastomas asociados**.
* **Testículos intraabdominales no descendidos o displásicos**.
* **Pacientes con gónadas residuales tras cirugía genital incompleta**.

### Signos de alarma en AP

Aunque el cribado habitual se realiza en el hospital, el médico de AP debe derivar de forma preferente si detecta:

* **Aumento de tamaño gonadal** (en gónadas palpables) o aparición de **masa abdominal**.
* **Dolor abdominal o inguinal persistente**, sobre todo en pacientes con testículos intraabdominales.
* **Desarrollo puberal asimétrico o discordante con el tratamiento hormonal recibido**.
* **Marcadores tumorales alterados** (en analíticas solicitadas por el hospital y revisadas en AP): alfafetoproteína (AFP), β-HCG.

### Cribado desde AP

El médico de AP **no realiza directamente cribado tumoral** en estos pacientes, pero puede:

* **Revisar las recomendaciones específicas** del hospital para cada caso.
* **Recordar y reforzar el cumplimiento de ecografías o resonancias programadas**.
* **Reforzar la importancia del seguimiento periódico**, incluso en pacientes asintomáticos.

### Vigilancia tras gonadectomía

En pacientes que han sido sometidos a **gonadectomía profiláctica** (frecuente en disgenesia gonadal completa o parcial), el papel de AP incluye:

* **Vigilar el bienestar físico y emocional**, especialmente en adolescentes.
* **Asegurar el reemplazo hormonal adecuado**.
* **Reforzar la adherencia al seguimiento oncológico postquirúrgico**.

## 4. Transición a la vida adulta: cómo preparar al paciente y a su familia desde AP

### El reto de la transición

La transición de la **atención pediátrica a la atención de adultos** es un **proceso clave** en el cuidado de pacientes con **Desarrollo Sexual Diverso**. En muchos casos, el **abandono asistencial** durante esta etapa es un problema real, por la falta de circuitos de transición bien estructurados y por las propias dificultades emocionales del paciente para afrontar su condición en un entorno nuevo.

El médico de AP, como figura **estable y de confianza**, juega un papel esencial en:

* **Preparar al paciente y a la familia** para el cambio.
* **Acompañar la transición**, garantizando la continuidad de cuidados.
* **Facilitar la integración en unidades de adultos especializadas**.

### Fases de la transición

#### 1. Preparación temprana (12-14 años)

* Explicar que el seguimiento especializado continuará en la edad adulta.
* Reforzar la idea de que la **información médica** pertenece al propio paciente, fomentando su implicación activa en consultas.
* Iniciar espacios de consulta **sin presencia de los padres** para fomentar la autonomía.

#### 2. Planificación conjunta (14-16 años)

* Coordinar con la unidad de referencia pediátrica y la futura unidad de adultos.
* Proporcionar al paciente y la familia un **resumen clínico estructurado**.
* Informar sobre **asociaciones de pacientes adultas**.

#### 3. Derivación efectiva (16-18 años)

* Realizar una **derivación formal y justificada**, con informe completo.
* Garantizar que el paciente **conoce sus diagnósticos, tratamientos y riesgos**.
* Reforzar la **importancia del seguimiento**, incluso si el paciente es asintomático.

### Educación sanitaria adaptada

El médico de AP debe asegurar que, antes de la transición, el paciente comprende:

* Su **diagnóstico específico** y sus implicaciones.
* La necesidad de **controles periódicos** (hormonales, ginecológicos, urológicos).
* Los **riesgos oncológicos** o reproductivos, si aplican.
* Cómo acceder al sistema sanitario de adultos (circuito de citas, profesionales de referencia).

### Fomentar la autogestión de la salud

* Facilitar herramientas para **gestionar sus citas y tratamientos**.
* Potenciar el uso de **apps de salud o recordatorios**.
* Promover un estilo de vida saludable, especialmente en pacientes con sustitución hormonal.

### Acompañar emocionalmente

* Reconocer que la transición puede generar **ansiedad** por la pérdida de los profesionales pediátricos de confianza.
* Reforzar el mensaje de que es un paso natural y que **la atención continuará adaptada a su edad y necesidades**.
* Detectar posibles signos de **rechazo al sistema sanitario** y trabajar en la motivación.

## 5. Problemas psicosociales o de discriminación en el entorno escolar o social

El impacto de un diagnóstico de **Desarrollo Sexual Diverso (DSD)** no se limita al ámbito médico o familiar. Conforme el niño crece, especialmente en el entorno escolar y social, pueden surgir **situaciones de discriminación, acoso o aislamiento**, en las que la **diferencia corporal** o el simple hecho de tener un historial médico diferente puede ser utilizado como motivo de burla o exclusión. En estas situaciones, el papel del médico de Atención Primaria es crucial, ya que puede actuar como **detector precoz**, facilitador de soluciones y coordinador entre el sistema sanitario, educativo y social.

### Factores de vulnerabilidad específicos

Los pacientes con DSD presentan factores de riesgo añadidos para sufrir discriminación o acoso escolar:

* En el caso de niñas con **virilización** o características físicas atípicas (clitoromegalia, ausencia de menstruación), las diferencias visibles pueden ser motivo de burla directa.
* En varones con **micropene, hipospadias o criptorquidia**, el miedo al momento de cambiarse en vestuarios o participar en actividades deportivas puede generar **evitación social** y retraimiento.
* Los adolescentes con **tratamiento hormonal sustitutivo** o cirugías genitales previas pueden experimentar una sensación de **diferencia oculta**, que aunque no sea visible externamente, les genera inseguridad y miedo a ser descubiertos.
* En algunos casos, la existencia de dudas sobre la **identidad de género** o la orientación sexual puede complicar aún más la adaptación social.

### Señales de alerta en la consulta de Atención Primaria

El médico de Atención Primaria es muchas veces el único profesional que mantiene un contacto regular con el niño o adolescente fuera del hospital. En las visitas rutinarias o ante consultas inespecíficas, puede detectar **signos indirectos de malestar social**:

* **Dolor abdominal o cefaleas recurrentes**, sin causa orgánica clara.
* **Negativa a asistir al colegio**, especialmente los días con actividades físicas.
* **Cambios bruscos de comportamiento**: retraimiento, irritabilidad, llanto fácil.
* **Bajada del rendimiento escolar**.
* **Aislamiento social o pérdida de amigos**.
* **Comentarios sobre sentirse “raro”, “diferente” o “defectuoso”**.
* **Evitar participar en revisiones médicas o exploraciones genitales, por vergüenza extrema**.

El médico de AP debe saber **leer estos signos** como posibles indicadores de **acoso escolar o malestar psicosocial**, especialmente si el niño tiene un diagnóstico conocido de DSD o antecedentes de cirugía genital.

### Actuación desde Atención Primaria

El abordaje requiere una combinación de **escucha activa, intervención precoz y coordinación intersectorial**. El médico de AP debe:

* Crear un **espacio seguro** para que el niño o adolescente pueda hablar con libertad. En la adolescencia, es recomendable **consultas sin presencia parental**, al menos en parte de la visita.
* Validar sus emociones y evitar respuestas minimizadoras (“no es para tanto”, “ya pasará”), ya que el sentimiento de **vergüenza corporal** puede estar muy arraigado.
* Explicar que muchas personas con DSD tienen preocupaciones similares y que es posible trabajar esos miedos y mejorar la **autoimagen**.
* Explorar, de forma indirecta, la **dinámica escolar y social**, preguntando:
	+ ¿Cómo te sientes en el colegio?
	+ ¿Cómo te llevas con tus compañeros?
	+ ¿Hay algo que te preocupe especialmente de tu cuerpo o tu desarrollo?
* Si se confirma o se sospecha acoso escolar, activar el **protocolo de coordinación sanitaria-educativa**, informando al equipo de orientación del centro escolar (con consentimiento familiar), para valorar medidas de protección.
* En casos de **malestar emocional intenso** o signos de ansiedad o depresión clínica, derivar a **salud mental infantojuvenil**.

### Coordinación con el ámbito educativo

La colaboración con el centro escolar es clave para **prevenir y resolver situaciones de acoso o exclusión**, pero requiere **cuidado extremo en la protección de la intimidad del paciente**. Nunca se debe revelar el diagnóstico de DSD sin un consentimiento explícito de la familia, limitándose a trasladar la necesidad de garantizar un entorno seguro y respetuoso para el alumno.

El médico de AP puede:

* Sugerir la adaptación de espacios como **vestuarios o baños**, garantizando privacidad.
* Apoyar la implementación de programas de **convivencia y diversidad corporal**, especialmente en centros educativos sensibles a la diversidad.
* Acompañar a la familia en reuniones con el equipo directivo o el orientador escolar, si es necesario.

### Fortalecer la autoestima y la resiliencia

Además de intervenir ante situaciones concretas de discriminación, es fundamental que el médico de AP trabaje a lo largo de todo el desarrollo del niño o adolescente en la construcción de una **autoimagen positiva**, ayudando a que el paciente:

* Conozca y entienda su diagnóstico, en un lenguaje adaptado a su edad.
* Valore su cuerpo como **válido y digno de respeto**, independientemente de sus diferencias.
* Aprenda estrategias de **afrontamiento** para responder a preguntas o comentarios incómodos.
* Pueda identificar redes de apoyo, incluyendo **otros pacientes con DSD**, asociaciones de pacientes o grupos de iguales.

Autores: C. Tordable Ojeda, D. Cabezalí Barbancho

## BIBLIOGRAFÍA

1. 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.
2. Lee PA, Nordenström A, Houk CP, Ahmed SF, Auchus R, Baratz A, et al. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. **Horm Res Paediatr**. 2016;85(3):158-80.
3. Thyen U, Lux A, Jürgensen M, Hiort O, Köhler B. Utilization of health care services and satisfaction with care in adults affected by disorders of sex development (DSD). **J Gen Intern Med**. 2014;29(Suppl 3):S752-9.
4. 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.
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. Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). Guía de manejo de diferencias del desarrollo sexual (DSD). Madrid: SEEP; 2021. Disponible en: <https://www.seep.es>
7. Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap). Trastornos del desarrollo sexual: manejo desde Atención Primaria. **Protocolos de la AEPap**. 2019. Disponible en: <https://www.aepap.org>
8. Wisniewski AB, Sandberg DE. Psychological management of disorders of sex development (DSD). **Curr Opin Pediatr**. 2015;27(4):453-7.
9. Human Rights Watch. "I Want to Be Like Nature Made Me": Medically Unnecessary Surgeries on Intersex Children in the US. New York: HRW; 2017. Disponible en: <https://www.hrw.org/report/2017/07/25/i-want-be-nature-made-me/medically-unnecessary-surgeries-intersex-children-us>
10. Warne GL, Raza J. Disorders of sex development (DSDs), their presentation and management in different cultures. **Rev Endocr Metab Disord**. 2008;9(3):227-36.
11. Thyen U, Lanz K, Holterhus PM, Hiort O. Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in Germany. **Horm Res Paediatr**. 2006;66(4):195-203.
12. Asociación GrApSIA (Grupo de Apoyo a Pacientes con Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos y otros DSD). Recursos y orientación para familias. GrApSIA; 2023. Disponible en: <https://grapsia.org>
13. Moreno-Rosset C, Vigil-Colet A. Afrontamiento y ajuste psicosocial en padres de niños con enfermedades raras. **An Psicol**. 2016;32(3):822-32.
14. Streuli JC, Vayena E, Cavicchia-Balmer Y, Huber J. Shaping parents: Impact of contrasting professional counseling on parents' decision making for children with disorders of sex development. **J Sex Med**. 2013;10(8):1953-60.
15. Wiesemann C, Ude-Koeller S, Sinnecker GH, Thyen U. Ethical principles and recommendations for the medical management of differences of sex development (DSD). **Eur J Pediatr**. 2010;169(6):671-9.
16. Tishelman AC, Kaufman R, Edwards-Leeper L, Mandel F, Shumer DE, Spack NP. Serving transgender youth: Challenges, dilemmas, and clinical examples. **Prof Psychol Res Pract**. 2015;46(1):37-45.
17. Van Lisdonk J. Living with intersex/DSD: An exploratory study of the social situation of persons with intersex/DSD. Netherlands Institute for Social Research (SCP); 2014.
18. Ministerio de Sanidad. Documento de consenso sobre el abordaje clínico-asistencial de las personas con diferencias del desarrollo sexual (DSD). Madrid: MSSSI; 2015.
19. Mazur T, Diamond M. Gender dysphoria and gender change in androgen insensitivity or micropenis. **Arch Sex Behav**. 2007;36(3):423-34.
20. Asociación Española de Pediatría. Documento de posicionamiento sobre salud mental infantojuvenil en pacientes con enfermedades raras. AEP; 2022.