

TEMA 9:

PERSPECTIVA PSICOSOCIAL Y CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON DSD

Índice

1. Impacto psicológico y emocional del diagnóstico en el paciente y su familia: adaptación inicial y evolución
2. Identidad de género, autoimagen y desarrollo psicosexual en pacientes con DSD
3. Integración social, experiencias escolares y riesgo de estigmatización
4. Calidad de vida percibida y satisfacción global: factores que la condicionan a largo plazo
5. Papel del apoyo psicológico especializado y de las unidades multidisciplinares: intervención y acompañamiento
6. Redes de apoyo entre iguales y asociaciones de pacientes: impacto en la adaptación y la calidad de vida

1. Impacto psicológico y emocional del diagnóstico en el paciente y su familia: adaptación inicial y evolución

El diagnóstico de un **trastorno del desarrollo sexual (DSD)** genera un **impacto psicológico profundo** tanto en el paciente como en su entorno familiar. La forma en que se recibe, procesa y afronta esta información condiciona en gran medida el **curso posterior de la adaptación psicosocial**, la relación con el equipo médico y el grado de aceptación y comprensión de la condición a lo largo de la vida.

Reacción inicial al diagnóstico

En el momento del nacimiento, cuando se identifica la ambigüedad genital o se sospecha un DSD por hallazgos prenatales o neonatales, los padres experimentan una **ruptura brusca de las expectativas** vinculadas al bebé. El nacimiento es un momento cargado de simbolismo y, en la mayoría de culturas, la **asignación de sexo** es un marcador social inmediato. Por tanto, el diagnóstico de DSD se vive como una **crisis vital**, caracterizada por:

- **Shock inicial** y negación de la realidad.
- **Ansiedad intensa**, vinculada a la incertidumbre diagnóstica.
- **Miedo al rechazo social o familiar**.
- **Culpa o búsqueda de causas genéticas o ambientales**.
- **Preocupación por el futuro del niño: salud, fertilidad, sexualidad e identidad de género**.

El modo en que el equipo médico comunica el diagnóstico es fundamental para modular este impacto inicial y favorecer una **aceptación progresiva**. Explicaciones confusas, contradictorias o excesivamente técnicas suelen incrementar la angustia parental y erosionar la **confianza en el equipo**.

Adaptación progresiva y evolución

La adaptación familiar al DSD es un proceso **dinámico**, condicionado por:

- **Claridad y transparencia de la información recibida**.
- **Apoyo psicológico precoz**.
- **Participación activa en decisiones médicas clave**.
- **Integración de la variabilidad del desarrollo sexual dentro de un marco de diversidad biológica normal**.

En las familias que reciben un acompañamiento adecuado, la **aceptación y adaptación** tienden a mejorar progresivamente, favoreciendo una crianza **centrada en el bienestar global del niño**, y no únicamente en su anatomía genital o su capacidad reproductiva.

Sin embargo, en ausencia de apoyo, o cuando la información es fragmentada o incompleta, pueden persistir **dinámicas disfuncionales** como:

- **Sobreprotección excesiva**.
- **Negación de la condición ante el entorno social**.
- **Rechazo parcial hacia el niño, con dificultades de vinculación**.
- **Toma de decisiones médicas apresuradas o motivadas por presiones culturales**.

El papel del **cirujano pediátrico**, como parte del equipo multidisciplinar, es contribuir a **normalizar** el diagnóstico, enfatizando que el objetivo no es "arreglar" al niño, sino **acompañarlo** en un desarrollo lo más completo y satisfactorio posible.

Evolución en el paciente

A medida que el niño crece y se le explica, de manera adaptada, su diagnóstico y las decisiones médicas tomadas, es fundamental favorecer un **diálogo abierto** donde pueda expresar sus dudas, miedos o incomodidades. El impacto psicológico sobre el propio paciente depende de:

- **Claridad y honestidad de la información recibida.**
- **Coherencia entre la identidad de género y el sexo de crianza.**
- **Experiencias médicas previas** (cirugías, exploraciones repetidas).
- **Grado de aceptación corporal.**
- **Reacciones familiares y sociales.**

El seguimiento psicosocial debe ser **continuo y adaptado a cada etapa evolutiva**, ofreciendo espacios seguros de **acompañamiento emocional** y abordando, si es necesario, signos de ansiedad, depresión o disforia emergente.

2. Identidad de género, autoimagen y desarrollo psicosexual en pacientes con DSD

Formación de la identidad de género

La **identidad de género** es el sentimiento profundo de pertenencia a uno u otro sexo o a una identidad no binaria. En la mayoría de la población, la identidad de género se alinea de forma natural con el sexo asignado al nacer, pero en los pacientes con **DSD**, esta relación puede ser más compleja.

En algunos casos, la ambigüedad anatómica, la exposición prenatal a andrógenos atípicos o las variaciones genéticas/hormonales subyacentes pueden generar **factores de vulnerabilidad** para el desarrollo de inconformidad o **disforia de género**. Sin embargo, es esencial recalcar que la mayoría de pacientes con DSD desarrollan una **identidad de género estable**, alineada con el sexo de crianza, siempre que:

- La información sobre su diagnóstico es **transparente** y adaptada a la edad.
- La crianza es **coherente** y sin contradicciones.
- Se respeta la **exploración libre de su identidad** durante la adolescencia.

El equipo médico, y especialmente el cirujano pediátrico implicado en cirugías genitales, debe comprender que cualquier intervención quirúrgica en la infancia, especialmente las que modifiquen estructuras genitales visibles o sensoriales, tiene un **potencial impacto sobre la construcción de la identidad**. Este es uno de los argumentos éticos principales para la **diferimiento de cirugías irreversibles** hasta que el paciente pueda participar en la decisión.

Autoimagen y percepción corporal

La **autoimagen** en pacientes con DSD se construye en función de:

- Las experiencias médicas tempranas.
- El grado de información y comprensión sobre su condición.
- El resultado funcional y estético de las cirugías previas.
- La comparación con pares de su mismo género.

En muchos casos, la repetición de **exploraciones genitales**, la exposición a múltiples profesionales y la falta de privacidad corporal generan una **relación conflictiva** con el propio cuerpo. Esta tensión puede acentuarse en la pubertad, cuando la comparación con otros adolescentes se intensifica y el paciente debe integrar sus diferencias dentro de un marco corporal aceptable para sí mismo.

Desarrollo psicosexual

El desarrollo psicosexual, entendido como la integración de la identidad, la función erógena y el deseo sexual, puede verse condicionado por:

- **Alteraciones anatómicas residuales** (estenosis vaginal, curvaturas peneanas, pérdida de sensibilidad).
- **Temor al rechazo sexual o a la exposición genital.**
- **Desinformación sobre su propio diagnóstico y funcionalidad sexual.**
- **Experiencias traumáticas previas, especialmente relacionadas con procedimientos médicos invasivos.**

El acompañamiento sexológico debe integrarse en el seguimiento multidisciplinar a partir de la adolescencia, asegurando que el paciente recibe una **educación sexual adaptada a sus necesidades específicas**, incluyendo:

- Exploración corporal segura y libre de juicio.
- Técnicas de dilatación vaginal guiada.
- Estrategias de comunicación sexual en pareja.

3. Integración social, experiencias escolares y riesgo de estigmatización

La integración social y el bienestar escolar de los niños con **trastornos del desarrollo sexual (DSD)** dependen en gran medida de cómo la familia y el entorno sanitario han gestionado la **información y visibilidad** de la condición. En la infancia, la mayoría de estos pacientes pueden integrarse adecuadamente en actividades escolares y deportivas, ya que

en la primera etapa de la vida el foco no suele situarse sobre las diferencias genitales o reproductivas, sino en el desempeño académico y social general.

Sin embargo, a medida que el niño crece, especialmente al acercarse a la pubertad, la **comparación corporal**, el uso de vestuarios colectivos y el inicio de la curiosidad sexual pueden generar momentos de **tensión y vulnerabilidad**. Algunos factores de riesgo identificados en estudios son:

- **Exposición médica excesiva** en edades tempranas, generando mayor vergüenza corporal.
- **Falta de información adaptada** al paciente, que genera dudas y miedos no resueltos.
- **Cicatrices visibles** o alteraciones anatómicas evidentes.
- **Ambientes escolares poco inclusivos**, con bajo nivel de información sobre diversidad sexual y corporal.

En este contexto, la **intervención anticipatoria** es clave. Familias y profesionales deben trabajar para dotar al paciente de un **discurso positivo** sobre su cuerpo, adaptado a la edad, que le permita **responder con seguridad** ante preguntas de compañeros, evitando ocultamiento o sentimientos de vergüenza excesiva.

La detección precoz de signos de **aislamiento, rechazo escolar o bullying**, especialmente en adolescentes con DSD, es esencial. El cirujano pediátrico, aunque no sea el profesional de referencia en salud mental, debe mantener una **actitud vigilante** y colaborar estrechamente con **psicología pediátrica** para intervenir de manera precoz.

4. Calidad de vida percibida y satisfacción global: factores que la condicionan a largo plazo

Concepto de calidad de vida en DSD

La **calidad de vida** en pacientes con **DSD** es un constructo complejo que integra no solo **factores físicos** (función urinaria, sexual, reproductiva) sino también **aspectos psicológicos, emocionales y sociales**. Evaluar la calidad de vida implica entender cómo cada paciente percibe su **bienestar global**, su integración social y su satisfacción con las decisiones médicas tomadas a lo largo de su vida.

Componentes clave

- **Salud física:** continencia urinaria, función sexual, fertilidad.
- **Autoimagen corporal.**
- **Identidad de género consolidada y aceptada.**
- **Bienestar psicológico:** ausencia de ansiedad, depresión o disforia.

- Red de apoyo social y familiar.
- Autonomía en la toma de decisiones médicas.

Factores que condicionan la calidad de vida

Numerosos estudios han intentado identificar los factores predictores de mejor o peor calidad de vida en adultos con DSD. Entre los **factores protectores**, destacan:

- Información honesta y adaptada desde la infancia.
- Participación activa en decisiones médicas desde la adolescencia.
- Cirugías funcionales satisfactorias, con mínima alteración sensitiva.
- Apoyo psicológico y sexológico continuado.
- Entorno familiar y social positivo.

Por el contrario, los **factores de riesgo** para una peor calidad de vida incluyen:

- Cirugías genitales precoces mal indicadas o mal explicadas.
- Falta de información sobre el diagnóstico real.
- Discordancia persistente entre identidad de género y sexo asignado.
- Disfunción sexual no abordada o minimizada.
- Experiencias escolares negativas, con estigmatización o acoso.

Evidencia científica y estudios de seguimiento

Varios estudios internacionales han evaluado la calidad de vida a largo plazo en pacientes con diferentes tipos de DSD. Algunos resultados clave que debemos tener en cuenta:

- **Thyen et al. (2014)** realizaron un estudio multicéntrico sobre adultos con DSD, evaluando **calidad de vida, salud mental y satisfacción con la atención médica recibida**. Se observó que los pacientes mejor informados y con mayor participación en decisiones quirúrgicas presentaban **mejor ajuste psicológico y mayor satisfacción global**.
- **Callens et al. (2016)** evaluaron específicamente la **satisfacción corporal y función sexual** en mujeres con hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), encontrando que la **cirugía genital precoz mal indicada o con complicaciones** se asociaba a **peor imagen corporal y mayor evitación sexual**.
- **Lux et al. (2009)** compararon la calidad de vida en adultos con DSD intervenidos en la infancia versus adultos no intervenidos. Los resultados sugieren que, aunque la cirugía genital precoz puede mejorar la congruencia corporal inicial, la **ausencia de participación del paciente** genera mayores tasas de insatisfacción y conflictos identitarios.
- **Krege et al. (2000)** evaluaron la función sexual y la calidad de vida en hombres 46,XY con hipospadias severas, encontrando que las **reintervenciones repetidas** y

las complicaciones quirúrgicas se asociaban a **mayor ansiedad sexual** y peor percepción de masculinidad.

- Un estudio reciente de **Cools et al. (2018)** dentro del marco de la **Red Europea de Referencia (ERN eUROGEN)** subraya la importancia de incorporar **indicadores psicosociales y de calidad de vida** en todos los registros clínicos de DSD, para generar **evidencia longitudinal robusta**.

Evaluación individualizada de la calidad de vida

En las consultas de seguimiento de adolescentes y adultos jóvenes con DSD, es recomendable incorporar herramientas validadas de evaluación de calidad de vida y bienestar psicosocial, adaptadas al contexto DSD, que incluyan:

- **Percepción de salud global.**
- **Satisfacción con la información recibida.**
- **Percepción de la anatomía y función genital.**
- **Grado de congruencia entre identidad de género y sexo de crianza.**
- **Satisfacción sexual.**
- **Nivel de apoyo social y familiar.**

La interpretación de estos cuestionarios debe hacerse **dentro de un contexto multidisciplinar**, evitando simplificaciones o juicios reduccionistas. El objetivo no es únicamente medir resultados médicos, sino entender la **trayectoria vital global** del paciente y su grado de integración y bienestar.

5. Papel del apoyo psicológico especializado y de las unidades multidisciplinarias: intervención y acompañamiento

Importancia de la integración psicosocial en las unidades DSD

El abordaje moderno de los **trastornos del desarrollo sexual (DSD)** ha evolucionado desde un enfoque centrado en la **normalización anatómica precoz** hacia un modelo más integrador, donde el **bienestar psicológico y social** tiene un peso central. En este contexto, el papel del **apoyo psicológico especializado** dentro de las **unidades multidisciplinarias de referencia** es fundamental, no como un recurso puntual en situaciones de crisis, sino como un elemento constante y longitudinal que acompaña al paciente y su familia desde el diagnóstico hasta la transición a la adultez.

El equipo de **psicología clínica**, en coordinación con cirugía pediátrica, endocrinología pediátrica, genética y trabajo social, asume funciones clave:

- **Facilitar la comunicación inicial del diagnóstico**, ayudando a modular la reacción emocional de la familia.
- Proporcionar **apoyo psicológico continuo** durante el proceso diagnóstico y terapéutico, anticipando situaciones de estrés o conflicto.
- Evaluar **factores de vulnerabilidad psicosocial** (antecedentes psiquiátricos parentales, dinámicas familiares disfuncionales, entornos sociales hostiles).
- Acompañar la construcción de una **identidad corporal y de género positiva**, ajustada a la realidad de cada paciente.
- Detectar precozmente **signos de disforia de género**, ansiedad o depresión, facilitando una intervención temprana.
- Promover la **participación activa** de los pacientes en la toma de decisiones médicas y quirúrgicas, adaptando la información a cada etapa evolutiva.

Modelos de intervención psicológica

Las estrategias de intervención se ajustan a la edad y grado de desarrollo cognitivo del paciente:

- **Periodo neonatal e infantil:** Apoyo centrado en los padres, facilitando la vinculación positiva y desmontando creencias negativas sobre el diagnóstico.
- **Etapa preescolar y escolar:** Trabajo preventivo sobre la autoimagen y el discurso adaptado sobre la diversidad corporal.
- **Adolescencia:** Fomento de la **autonomía informativa**, evaluación de la identidad de género y apoyo sexológico para el descubrimiento corporal y la exploración erótica.
- **Edad adulta joven:** Refuerzo de la **toma de decisiones autónoma**, acompañamiento en procesos de pareja y evaluación de la **satisfacción global** con las decisiones médicas previas.

Coordinación con cirugía pediátrica

El **cirujano pediátrico** debe trabajar de la mano del equipo de psicología para garantizar que las decisiones quirúrgicas:

- Responden a una **indicación funcional clara**, evitando presiones externas.
- Se explican de forma adaptada al paciente y su familia.
- Tienen en cuenta las expectativas y miedos del paciente.
- Incorporan un **análisis de impacto psicosocial** a corto y largo plazo.

El éxito quirúrgico no puede medirse solo en términos anatómicos, sino en función de la **satisfacción global del paciente** con su cuerpo, su función sexual y su integración social.

6. Redes de apoyo entre iguales y asociaciones de pacientes: impacto en la adaptación y la calidad de vida

La soledad y el aislamiento en DSD

Uno de los factores de mayor impacto negativo en la **adaptación psicosocial** de pacientes con **DSD** es el **sentimiento de aislamiento**. Muchos pacientes, especialmente aquellos que reciben información fragmentada o tardía sobre su diagnóstico, crecen sintiéndose "únicos" o "anormales", lo que potencia:

- **Vergüenza corporal.**
- **Evitar explorar su anatomía o su sexualidad.**
- **Miedo al rechazo social o de pareja.**
- **Desconfianza hacia el sistema sanitario.**

Beneficio de las redes de apoyo entre iguales (peer support)

Numerosos estudios han demostrado que el contacto con **otros pacientes con DSD**, especialmente aquellos que han atravesado procesos similares, es uno de los **factores protectores más potentes** para la **aceptación corporal** y la construcción de una **narrativa positiva** sobre la propia historia médica. El apoyo entre iguales permite:

- **Normalizar la experiencia vital.**
- Ofrecer **referentes positivos** de adultos con DSD con buena integración social.
- Compartir estrategias de afrontamiento ante situaciones de discriminación o estigmatización.
- Romper el tabú sobre la **función sexual y la fertilidad**, facilitando un espacio de confianza para resolver dudas.
- Empoderar al paciente, fomentando su **participación activa** en decisiones médicas y legales.

Asociaciones de pacientes en el contexto de DSD

En España y a nivel internacional, existen **asociaciones de pacientes y familias** específicas para DSD, que no solo ofrecen apoyo emocional, sino también:

- **Materiales educativos adaptados** para diferentes edades.
- Guías sobre derechos legales y sanitarios.
- Recursos para trabajar la **autoestima y la imagen corporal**.
- Encuentros presenciales o virtuales entre familias.
- Formación a profesionales sanitarios sobre **comunicación y enfoque psicosocial**.

Ejemplos de asociaciones

- GrApSIA (Grupo de Apoyo a los Padres de Niños con Alteraciones del Desarrollo Sexual) – España.
- AIS-DSD Support Group – Internacional.
- InterAct Advocates for Intersex Youth – EE.UU.
- Organisation Intersex International (OII) – Internacional.
- Asociación Española de Hiperplasia Suprarrenal Congénita – España.

El papel facilitador de los profesionales sanitarios

El cirujano pediátrico y el resto del equipo deben actuar como **enlaces activos** entre las familias y estas redes de apoyo, explicando su existencia y facilitando el primer contacto. Es fundamental que las familias comprendan que el **apoyo entre iguales no sustituye al equipo médico**, sino que lo complementa, aportando un **enfoque vivencial** que los profesionales no pueden ofrecer.

En conclusión, las **redes de apoyo entre iguales** son un componente esencial en la **adaptación psicosocial** de los pacientes con DSD, contribuyendo de forma decisiva a la **normalización de la diversidad corporal**, al **empoderamiento personal** y a la **construcción de una identidad positiva y resiliente**.

¡Perfecto! Aquí tienes **20 referencias bibliográficas** en formato **Vancouver** para el **Tema 9: Perspectiva psicosocial y calidad de vida en pacientes con DSD**, incluyendo los estudios sobre **calidad de vida** que mencionamos previamente, así como guías, revisiones y artículos relevantes sobre el impacto psicosocial en estos pacientes. Todas son de **fuentes internacionales y de alto impacto**, adecuadas para un programa formativo de especialistas.

Autores: C. Tordable Ojeda, D. Cabezalí Barbancho

BIBLIOGRAFÍA

1. Thyen U, Lux A, Jürgensen M, Hiort O. 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.
2. Callens N, van Berlaer G, van Hoecke E, van Renterghem K, Monstrey S, Hoebeke P, et al. Clinical and psychosexual outcome in complex congenital adrenal hyperplasia: does gender assignment matter? **J Pediatr Urol**. 2016;12(1):22-30.
3. Lux A, Kropf S, Kleinemeier E, Jürgensen M, Thyen U; DSD Network Working Group. Clinical evaluation study of the German network of disorders of sex development (DSD)/intersexuality: study design, description of the study population, and data quality. **BMC Public Health**. 2009;9:110.

4. Krege S, Walz KH, Hauffa BP, Körner I, Rübben H. Long-term follow-up of male gender assignment in 46,XY individuals with intersex conditions. **J Urol.** 2000;164(2):488-91.
5. Cools M, Simmonds M, Elford S, Gorter J, Ahmed SF, DSDnet. Information and communication in disorders of sex development (DSD): A multidisciplinary perspective. **J Pediatr Urol.** 2018;14(5):462-9.
6. Dessens AB, Slijper FM, Drop SL. Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. **Arch Sex Behav.** 2005;34(4):389-97.
7. 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.
8. Human Rights Watch. "I Want to Be Like Nature Made Me": Medically Unnecessary Surgeries on Intersex Children in the US. Human Rights Watch Report; 2017. Disponible en: <https://www.hrw.org/report/2017/07/25/i-want-be-nature-made-me/medically-unnecessary-surgeries-intersex-children-us>
9. 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.
10. Crouch NS, Creighton SM. Long-term functional outcomes in female genital reconstruction in childhood. **BJU Int.** 2007;100(2):403-7.
11. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; LWPEES Consensus Group; ESPE Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. **Arch Dis Child.** 2006;91(7):554-63.
12. Schober JM. Early feminizing genitoplasty or watchful waiting. **J Pediatr Adolesc Gynecol.** 2018;31(6):572-576.
13. Karkazis K. **Fixing Sex: Intersex, Medical Authority, and Lived Experience.** Durham: Duke University Press; 2008.
14. Meyer-Bahlburg HF. Gender assignment and reassignment in intersexuality: controversies, data, and guidelines for research. **Adv Exp Med Biol.** 2002;511:199-223.
15. Köhler B, Kleinemeier E, Lux A, Hiort O, Gruters A, Thyen U; DSD Network Working Group. Satisfaction with genital surgery and sexual life of adults with XY disorders of sex development: results from the German Clinical Evaluation Study. **J Clin Endocrinol Metab.** 2012;97(2):577-88.
16. 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.
17. 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.
18. Feder EK, Karkazis K. What's in a name? The controversy over "disorders of sex development". **Hastings Cent Rep.** 2008;38(5):33-6.

19. 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.
20. Callens N, Dessens A, Ferraz-de-Souza B, Bouvattier C, Slowikowska-Hilczer J, Springer A, et al. Reproductive health outcomes in patients with disorders of sex development: a review of current evidence, best practices and future research directions. **Horm Res Paediatr.** 2017;88(5):307-321.