**C 8**

**TRASTORNO DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL POR SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD ANDROGÉNICA: NUEVA MUTACIÓN. PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO**

Anahí Yizmeyián Maeso1, Vivian Gallardo Tampier1, Carolina Sepúlveda Rubio1, Soledad Villanueva Toral1, Ana Rocha Ruiz1
1 Hospital Dr. Exequiel González Cortés

**Contenido:**

El síndrome de insensibilidad androgénica (AIS) es una causa rara de TDS 46XY. Se debe a una mutación en el receptor de andrógenos (RA) causando una resistencia a la acción de éstos. La presentación clínica dependerá del grado de insensibilidad desde fenotipo masculino normal con infertilidad, hasta fenotipo femenino que se presentan con amenorrea 1°, pasando por distintos grados de ambigüedad genital.

**Objetivo:** describir un caso de AIS parcial causada por nueva mutación del receptor de andrógenos, su presentación clínica, estudio hormonal, anatómico, genético y su manejo.

**Caso Clínico:** RN de 6 días de vida que es derivado a Endocrinología por TDS, presentándose con repliegues labio escrotales fusionados, falo de 1,9 x 0,5cm, con cuerpos cavernosos en base, meato urinario próximal, gónadas palpables de 2 cc en canal inguinal. Antecedente de 2da hija de padres no consanguíneos con media hermana materna con diagnóstico de TDS 46XY por probable insensibilidad androgénica. En la familia materna hay antecedentes de TSD con mujeres sin descendencia y hombres con ginecomastia, infertilidad, hipospadias y criptorquidia, sin estudio genético

A los 28 días de realiza estudio hormonal: LH: 1,6 mUI/ml, FSH: 2,1mUI/ml Testosterona 85,4 ng/dl, DHT: 68 pg/ml, 17OH Progesterona: 2,17 ng/ml ; a los 2 meses se realiza test de HCG, Testosterona basal 70,5 ng/dl post 634.9 ng/dl. Cariotipo 46X, SRY(+) TSPY(+) DYZ3(+)

Ecografía: gónadas en extremo distal de conductos inguinales que semejan testículos de 1.08 x 0.37 cm y 1.22 x 0.39 cm, no se observan estructuras müllerianas. Se hace prueba de testosterona con 25 y 50 mg sin obtener ninguna respuesta a nivel genital. Sexo asignado femenino

A los 9 meses uretrocistografía y laparoscopía que describe introito femenino, seno urogenital, ambas gónadas en canal inguinal que semejan testículos, sin órganos internos femeninos

Biopsia de gónadas: parénquima testicular inmaduro con cordones serpenteantes. Albugínea libre de cordones. Células con citoplasma vacuolado, con liquidoacidófilo. Agregados de células germinales de gran tamaño, testículo disgenético

Estudio molecular: análisis por secuenciación automática de exones y regiones intrónicasflanqueantes del gen AR a partir de ADN genómico: mutación **p.Ile907Val**. encontrándose la misma mutación homocigota en media hermana y heterocigota en la madre. Esta mutación no ha sido descrita previamente en pacientes con AIS. Se analizaron los posibles efectos a nivel de la función proteica de la alteración encontrada mediante la utilización de herramientas informáticas (Polyphen; MutationTaster), sugiriendo que el cambio aminoacídico afectaría la función de la proteína

**Conclusión:** se describe un paciente con insensibilidad parcial a andrógenos causado por una nueva mutación del receptor de andrógenos, son necesarios ensayos in vitro para asignar fehacientemente la significancia funcional de esta alteración.

**Financiamiento:** Sin financiamiento