

Diagnóstico prenatal de las diferencias del desarrollo sexual (DSD)

¿Qué es una DSD?

El término “diferencias del desarrollo sexual” o DSD se refiere a la situación en la que los genitales externos del bebé tienen una apariencia atípica. En otras palabras, los genitales externos no tienen el aspecto típico de un niño o de una niña. Aproximadamente 1 de cada 4000 bebés tiene una DSD. Los genitales externos atípicos suelen notarse al nacer. En algunos casos, el diagnóstico puede realizarse más adelante, durante la infancia o la adolescencia. Es posible que sus médicos recomienden obtener muestras de sangre y realizar estudios de ultrasonido (ecografías). Estas pruebas pueden mostrar variaciones en los genes de su hijo y en las estructuras reproductivas dentro de su cuerpo.

¿Se puede diagnosticar una DSD antes del nacimiento?

A medida que las pruebas prenatales se vuelven más comunes, los niños con DSD pueden ser identificados antes de nacer. Cada vez más familias optan por realizarse la prueba de ADN libre de células (cfDNA), conocida como tamizaje prenatal no invasivo (NIPS), generalmente alrededor de la semana 10 de embarazo, o una amniocentesis un poco más tarde para detectar otras anomalías en los cromosomas. Estas pruebas proporcionan información limitada y pueden ser inexactas. Sin embargo, este tipo de pruebas pueden sugerir algunas anomalías en los cromosomas al principio del embarazo. Las imágenes de ultrasonido en el segundo trimestre de su embarazo pueden sugerir si el bebé es un niño o una niña basándose en la presencia o ausencia del pene. En algunos casos, este hallazgo puede no coincidir con los resultados del cfDNA, lo que podría ser una señal de que el bebé tiene una DSD.

¿Cómo debo abordar la posibilidad de una DSD ante resultados prenatales anormales?

Al recibir los resultados iniciales, su obstetra revisará lo que esto significa para el resto del embarazo y comenzará a analizar los posibles problemas de su bebé. En algunos centros, se realizará una remisión para consultar con subespecialistas pediátricos, como genetistas, endocrinólogos y urólogos, antes del nacimiento del bebé. El objetivo es brindar información adicional sobre el diagnóstico y las posibles opciones de tratamiento antes de que el bebé nazca. Es importante destacar que las pruebas prenatales son simplemente pruebas de detección (tamizaje). Pruebas de cromosomas, otras pruebas hormonales y estudios de imagen deberán realizarse después del nacimiento para confirmar el diagnóstico. Su pediatra y los subespecialistas pediátricos (endocrinología, genética, urología/cirugía, ginecología pediátrica) que integran el equipo interdisciplinario de DSD ayudarán a coordinar la atención del bebé después del parto.

¿Con quién y cómo debo hablar sobre este diagnóstico?

Al anunciarse un embarazo, los familiares y amigos suelen tener curiosidad por el sexo del bebé. Una vez que se sospecha o se confirma el diagnóstico de una DSD, es posible que los futuros

padres o cuidadores se sientan incómodos hablando sobre el sexo del bebé. No hay necesidad de compartirlo todo a la vez. Por ejemplo, si le preguntan cómo va el bebé, está bien decir simplemente algo como "el bebé está creciendo bien" o que "estamos esperando los resultados finales de las pruebas genéticas". La cantidad de información que una familia decida compartir en este momento dependerá en gran medida de su sistema de apoyo y sus valores familiares; estas consideraciones deben tratarse con el equipo de DSD en una etapa temprana del proceso.

El equipo interdisciplinario de DSD ayudará a proporcionar los recursos adecuados sobre la condición, las posibles opciones de tratamiento, los resultados previstos y las consideraciones futuras. Aunque una DSD es una condición médica, a los padres o cuidadores les puede resultar difícil explicar lo que esto significa a sus amigos cercanos y familiares. El equipo de DSD puede incluir a un psicólogo, quien puede ayudar a analizar y procesar la información disponible. Es posible que los padres o cuidadores necesiten practicar qué palabras específicas usar y cómo compartir la información con familiares y amigos.

Se debe alentar a los padres o cuidadores a participar en las conversaciones con el equipo interdisciplinario de DSD y a que intercedan por la salud de su hijo.

Copyright © 2025 Pediatric Endocrine Society. . La información presentada por la Pediatric Endocrine Society (PES) es para fines educativos exclusivamente y no pretende reemplazar las indicaciones profesionales, el diagnóstico o el tratamiento proveídos por el médico. Los pacientes deben siempre buscar asesoramiento de su médico u otro personal de salud para dar respuesta a sus preguntas relacionadas con condiciones médicas y su tratamiento. Los médicos deben usar su juicio clínico independiente en el contexto de las circunstancias individuales del paciente. La Pediatric Endocrine Society no avala ninguna prueba diagnóstica, producto o protocolo de tratamiento específicos mencionados en estos materiales.