

interactadvocates.org



# Glosario de variaciones intersexuales

---

Definiciones sobre rasgos Intersexuales y variaciones en las características sexuales con un enfoque en las personas.



# INTRODUCCIÓN

---

¡Te damos la bienvenida! Este glosario fue creado para proporcionar definiciones educativas centradas en las personas sobre una gran diversidad de variaciones intersexuales y cómo estas pueden manifestarse en los cuerpos de las personas.

## ¿Por qué crear este glosario?

---

Aunque existe información sobre variaciones intersexuales en internet, mucha de esta información es:

- Patologizante, al reducir a las personas a “defectos”.
- Difícil de entender, ya que está escrita en revistas médicas o en estudios médicos.
- Con un enfoque de género que puede no coincidir con la identidad de género de cada persona.
- Poco representativa del amplio espectro de cómo pueden manifestarse las variaciones.

También puede ser difícil encontrar listas de variaciones intersexuales reunidas en un solo lugar. Nuestra intención al reunir las aquí es aumentar la visibilidad de las variaciones intersexuales y, al mismo tiempo, contrarrestar el aislamiento que algunas personas podrían sentir, mostrando la diversidad de variaciones que existen bajo el término intersexualidad.

## Lo que este glosario NO es:

---

- No es completamente exhaustivo: cada día descubrimos nuevas variaciones intersexuales.
- No es una herramienta para autodiagnosticarse: no somos especialistas en medicina, y la información en este recurso no constituye una asesoría médica.
- No es una guía definitiva sobre lo que es la intersexualidad y lo que no es: aunque puede haber desacuerdos sobre si ciertas variaciones deben “considerarse” intersexuales, interACT utiliza los términos “variaciones en las características sexuales” y “variaciones intersexuales” como sinónimos.



## ¿Por qué incluimos las variaciones reunidas en este material?

---

Este glosario adopta la perspectiva de que la intersexualidad es una categoría amplia, que incluye tanto los rasgos que comúnmente son considerados intersexuales como los que podrían no serlo. En este recurso, pretendemos incluir definiciones para cualquier rasgo físico innato que se incluya en el marco de las variaciones en las características sexuales, lo que generalmente significa que la variación:

- Se manifiesta en los cromosomas, genitales, gónadas u otros órganos reproductivos internos de una persona, o en la forma en que su cuerpo produce o responde a las hormonas.
- Difiere de lo que la sociedad o la medicina consideran “típico” o “estándar” para el desarrollo, apariencia o función de los cuerpos femeninos o masculinos.
- Está presente desde el nacimiento o se desarrolla espontáneamente más adelante en la vida.



## ¿Por qué incluimos las variaciones reunidas en este material? (continuación)

---

Bajo estas directrices, algunos ejemplos de situaciones que no se considerarían variaciones en las características sexuales serían:

- Tener el pene sin circuncidar (ya que es usual nacer con prepucio).
- Experimentar cambios relacionados con una menopausia típica.
- Cualquier alteración de las características sexuales causada por un procedimiento médico o una lesión.

La intersexualidad es un espectro, al igual que cada variación. No todas las personas representadas en esta lista sentirán que se identifican dentro del marco de la intersexualidad, aunque alentamos a usar este término a quienes sientan que les resuena.

Si apenas estás descubriendo que podrías contar con alguna variación intersexual, ponte en contacto con el [Grupo para Jóvenes de InterACT](#) (para personas menores de 29 años) o con el [Grupo de Apoyo InterConnect](#) (¡para cualquier persona!).

Esperamos que todas las personas representadas en este documento, ya sea que se identifiquen o no como intersexuales, encuentren útil esta información.

**interACT:** [bit.ly/iSpace-intersex](https://bit.ly/iSpace-intersex)

**InterConnect:** [interconnect.support](https://interconnect.support)

## ¿Quién es interACT?

Somos una organización de activismo. interACT utiliza estrategias jurídicas innovadoras y de otro tipo para defender los derechos humanos de las infancias nacidas con diferencias en sus genitales, cromosomas, hormonas y anatomía reproductiva.

## ¿Cómo puedo compartir este recurso?

Puedes considerar hablar con el personal de tus escuelas locales, centros médicos, centros LGBTQIA, bibliotecas o cualquier otro lugar en el que un glosario así pueda resultar útil, y preguntarles si puedes proporcionarles copias. Este glosario puede imprimirse y compartirse gratuitamente.



interACT

## Una nota sobre la palabra “típico/a”

---

Cuando hablamos de variaciones en las características sexuales, por definición nos referimos a rasgos que pueden no ser considerados “típicos” porque no se ajustan a los estereotipos relacionados con el sexo, y que han sido creados por la medicina y la sociedad.

Para mayor claridad, en este glosario utilizaremos las palabras “típico/a” y “típicamente” para referirnos a una característica, combinación de características o proceso de desarrollo que se considera típico según los estándares sociales o médicos.

Utilizaremos palabras como “a menudo” o “generalmente” para describir las formas en que las características tienden a aparecer en un grupo de personas con una variación específica.

El valor de una persona no depende de si su cuerpo se ajusta o no a los estereotipos de sexo o género. No existe una forma “normal” o “correcta” de ser un hombre, una mujer o una persona fuera del binario de género.

interACT desea agradecer al Grupo de Apoyo InterConnect, que inició este proyecto y de quienes proceden algunas de nuestras definiciones.

# ÍNDICE

---

Deficiencia de 5-alfa reductasa (5-ARD)	9
Deficiencia de 17-beta hidroxisteroide deshidrogenasa Tipo 3 (17-beta)	9
Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos (SIA)	10
• SIA completo	10
• SIA parcial	10
• SIA leve	11
Anorquia	11
Afalia	11
Deficiencia de aromatasa	11-12
Síndrome de exceso de aromatasa (hiperestrogenismo)	12
Extrofia vesical	13
Clitoromegalia	13
Extrofia cloacal	13
Quimerismo	14
Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)	14-15
• HSC clásica	15
• HSC perdedora de sal	15
• HSC no clásica	15
Congenital chordee	15
Curvatura congénita	15
De la Chapelle Syndrome	16
Trastornos en el desarrollo sexual, diferencias en el desarrollo sexual, DSD	16
Epispadias	16
Síndrome de insensibilidad a los estrógenos (SIE)	17
Insensibilidad a la hormona foliculoestimulante (FSH, en inglés)	17
Síndrome de Fraser	17
Síndrome de Goldberg-Maxwell	18
Disgenesia gonadal	18
• Disgenesia gonadal completa	18
• Disgenesia gonadal parcial o mixta	18
Hermafrodita	19

# ÍNDICE

(continuación)

---

Hiperandrogenismo	19
Hipogonadismo	19
Hipospadias	20
Deficiencia aislada de 17,20-liasa (DAL)	20
Síndrome de Jacobs	20
Síndrome de Kallman	21
Síndrome de Klinefelter	21
Hipoplasia de células de Leydig	21-22
• Tipo 1 (1 LCH, en inglés)	22
• Tipo 2 (2 LCH)	22
Insensibilidad a la hormona luteinizante	22
Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	23
• Tipo 1	23
• Tipo 2	23
Micropene	23
Mosaicismo	24
Anomalías del conducto mülleriano	25
DSD ovotesticular (ovotestes)	25
Síndrome del conducto mülleriano persistente (PMDS, en inglés)	26
Virilización inducida por progestágenos	26
Seudohermafroditismo	27
Síndrome de ovario poliquístico (SOP)	27
Síndrome de Reifenstein	27
Síndrome de inversión sexual	27
Síndrome de Swyer (disgenesia gonadal completa)	28
Trisomía X (síndrome triple XXX)	28
Síndrome de Turner (Síndrome XO)	29
Atresia vaginal	30
Síndrome 48XXXY	30

# GLOSARIO

## Deficiencia de 5-alfa reductasa (5-ARD)

Las personas con deficiencia de 5-alfa reductasa tienen cromosomas XY, testículos y producen niveles típicos de testosterona, pero sus cuerpos no tienen la enzima responsable de convertir la testosterona en el andrógeno más potente, la dihidrotestosterona (DHT).

Esto influye en el desarrollo de sus características sexuales externas, y las personas que nacen con 5-ARD a menudo presentan diferencias genitales que se aprecian al nacer. Algunas personas tienen un pene más pequeño de lo usual y otras tienen genitales que no se asemejan a un pene ni a una vulva típicos. Otras tienen una vulva y se les asigna como mujeres al nacer (posiblemente sin que se identifique su variación).

En la adolescencia, las personas con 5-ARD probablemente desarrollarán algunas características asociadas con una pubertad típica vinculada a la testosterona, como el aumento de la masa muscular y el cambio en la profundidad de la voz, y es posible que también experimenten crecimiento genital en este momento.

## Deficiencia de 17-beta hidroxisteroide deshidrogenasa Tipo 3 (17-beta o 17-beta HSD)

Las personas con 17-beta tienen cromosomas XY y testículos, pero sus cuerpos no cuentan con una de las enzimas necesarias para sintetizar la testosterona. La mayoría de las personas con 17-beta nacen con vulva y vagina, y sus testículos no suelen descender. Algunas personas con 17-beta nacen con genitales que no se asemejan claramente a un pene típico o a una vulva típica.

Algunos tienen un pene más pequeño de lo usual (lo que se conoce como micropene), y la uretra puede abrirse en la parte inferior del pene en lugar de en la punta (lo que se conoce como hipospadias). En la adolescencia, las personas con 17-beta suelen desarrollar algunas características sexuales secundarias asociadas a una pubertad típica vinculada a la testosterona.

## Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos (SIA)

Las personas que nacen con SIA tienen cromosomas XY y testículos, y sus cuerpos presentan distintos niveles de insensibilidad a los andrógenos (incluida la testosterona). Esto significa que sus células no responden de manera típica a la testosterona que producen. Al igual que otras variaciones de las características sexuales, el SIA es un espectro, e incluye las subcategorías de SIA completo, SIA parcial y SIA leve.

### SIA completo

Las personas con SIA completo no responden a los andrógenos y nacen con vulva y clítoris. Generalmente la vagina es más corta de lo usual y los testículos no están descendidos. En la adolescencia, desarrollan mamas y otras características asociadas con una pubertad típica vinculada a los estrógenos, debido a la conversión natural de la testosterona en estrógenos mediante un proceso conocido como aromatización. No menstrúan ya que no tienen útero ni ovarios.

### SIA parcial

En el SIA parcial, el cuerpo responde parcialmente a la testosterona, pero no tanto como es usual en una persona con cromosomas XY sin insensibilidad a los andrógenos. Las personas con SIA parcial pueden nacer con testículos no descendidos o parcialmente descendidos, y con diferencias genitales, como una abertura vaginal que puede ser menos profunda de lo usual, un falo que puede percibirse como un clítoris grande o como un pene pequeño, y variaciones en la uretra, como hipospadias penéneas o un seno urogenital común (donde la uretra y la vagina desembocan en una sola abertura externa).

También podrían nacer con genitales que se asemejan más a un pene o a una vulva y vagina. En la adolescencia, es posible que desarrollen algunas características asociadas a una pubertad típica vinculada a la testosterona y otras que se asocian a una pubertad típica vinculada a los estrógenos, esto ya que su cuerpo responde a una parte de la testosterona que producen sus gónadas, mientras que el resto se convierte en estrógenos.

## SIA leve

Las personas con SIA leve responden a la testosterona a un nivel ligeramente reducido en comparación con los niveles típicos, lo que significa que alguien con SIA leve generalmente nace con un pene (que puede o no ser más pequeño de lo usual) y más adelante desarrolla características sexuales secundarias asociadas con una pubertad típica vinculada a la testosterona.

Debido a que sus cuerpos convierten a estrógenos una pequeña cantidad de los andrógenos que producen de manera natural, pueden presentar variaciones visibles en características como: la cantidad de vello facial o corporal, el tono muscular que desarrollan y es posible que experimenten cierto desarrollo mamario durante la pubertad.

## Anorquia

Una persona con anorquia tiene cromosomas 46XY y nace sin testículos. Como resultado, no produce niveles típicos de testosterona. Las personas con anorquia suelen tener un pene y un escroto de apariencia típica, porque estos órganos ya están formados en la etapa del desarrollo fetal antes de que los testículos se desarrollen.

## Afalia

Las personas con afalia tienen cromosomas XY, testículos y nacen sin pene. Esta variación también se denomina agenesia peniana. Las personas con afalia producen niveles típicos de testosterona y, en la adolescencia, desarrollan características sexuales secundarias asociadas con una pubertad típica vinculada a la testosterona.

## Deficiencia de aromatasa

Una persona con deficiencia de aromatasa no tiene la enzima responsable de convertir los andrógenos en estrógenos (un proceso conocido como aromatización). Generalmente, la mayor parte de los andrógenos producidos por personas con cromosomas XX se convierten en estrógenos a través de la aromatización, pero los andrógenos producidos por alguien con cromosomas XX y deficiencia de aromatasa influirán en el desarrollo de sus características sexuales externas.

## Deficiencia de aromatasa (continuación)

Al nacer, una persona con deficiencia de aromatasa y cromosomas XX puede tener un clítoris más grande de lo usual y sus labios vaginales pueden estar parcial o totalmente fusionados (dando la apariencia de un escroto).

En la pubertad, es posible que no desarrolle mamas, que no comience a menstruar y que desarrolle algunas características sexuales secundarias asociadas con una pubertad típica vinculada a la testosterona, como vello facial y mayor masa muscular. También pueden desarrollar múltiples quistes en los ovarios.

Las personas con cromosomas XY también pueden tener deficiencia de aromatasa, pero esto no suele causar variaciones en sus características sexuales (aunque pueden crecer más de lo usual, ya que el estrógeno suele ser el responsable de cerrar las placas de crecimiento óseo).

## Síndrome de exceso de aromatasa (hiperestrogenismo)

Las personas con exceso de aromatasa tienen una mayor producción de aromatasa, la cual convierte los andrógenos (como la testosterona) en estrógenos.

Por lo tanto, las personas con cromosomas XY y exceso de aromatasa, tienen más estrógeno activo en sus cuerpos que las personas con cromosomas XY que tienen niveles típicos de aromatasa.

Suelen dejar de crecer a una estatura más baja, ya que el estrógeno es responsable de cerrar las placas de crecimiento de los huesos, y pueden desarrollar mamas en la adolescencia junto con características asociadas a una pubertad típica vinculada a la testosterona. Debido a que el exceso de aromatasa es genético y el crecimiento mamario en personas con cromosomas XY es uno de sus efectos más reconocibles, antes se le conocía como ginecomastia familiar.

Las personas con cromosomas XX también pueden tener un exceso de aromatasa, pero generalmente no causa que sus características sexuales varíen de lo que se considera típico para quienes fueron asignadas como mujeres al nacer (aunque pueden experimentar aumento de mamas y baja estatura, junto con posibles irregularidades menstruales).

## Extrofia vesical

Las personas con extrofia vesical nacen con la vejiga urinaria expuesta (a través de una pared abdominal abierta) o fuera del cuerpo. Además de la pared abdominal abierta, suelen tener una pelvis abierta (debido a que los huesos púbicos no se unen), lo que también provoca diferencias genitales.

Las personas con extrofia vesical y cromosomas XY suelen tener un pene más corto de lo usual con epispadias (lo que significa que la uretra se abre en la parte superior del pene en lugar de en la punta) y testículos no descendidos.

Las personas con cromosomas XX y extrofia vesical suelen tener la uretra situada más arriba de lo usual, labios mayores más separados (debido a la amplia separación de sus huesos púbicos) y un clítoris que se forma en dos mitades con una división en el centro.

## Clitoromegalia

Una persona que nace con clitoromegalia tiene un clítoris más grande de lo que la sociedad considera típico. La clitoromegalia es una característica que puede estar asociada con distintas variaciones, como la Hiperplasia Suprarrenal Congénita o la virilización inducida por progestágenos.

## Extrofia cloacal

Una persona que nace con extrofia cloacal tiene una pared abdominal abierta que deja expuesto el colon, la vejiga y, en algunos casos, otros órganos abdominales, o estos órganos pueden estar situados fuera del cuerpo al nacer. La vejiga suele estar dividida en dos mitades, y el colon y la vejiga pueden estar conectados. El orificio anal puede estar bloqueado o no haberse formado. Los huesos púbicos no se unen (como en la extrofia vesical), lo que da lugar a una pelvis abierta con diferencias genitales notables.

Las personas con cromosomas XY y extrofia cloacal pueden tener un pene más pequeño de lo usual, que puede ser plano o estar dividido en dos mitades, con una uretra epispádica (que se abre en la parte superior del pene en lugar de en la punta) y testículos no descendidos. Las personas con cromosomas XX y extrofia cloacal suelen tener el clítoris dividido en dos mitades y pueden presentar dos orificios vaginales.

## Quimerismo

Las personas que tienen dos o más conjuntos diferentes de ADN se denominan quimeras. Una persona puede nacer con quimerismo cuando múltiples cigotos (como en el caso de mellizos) se combinan y se desarrollan en un solo feto. El “quimerismo discordante de cromosomas sexuales” ocurre cuando al menos un embrión con cromosomas XX se fusiona con al menos un embrión con cromosomas XY. Una persona que se desarrolla de esta manera tendría conjuntos de cromosomas XX y XY, resultando en un patrón cromosómico de 46XX/46XY, y podría tener una amplia variedad de posibles características sexuales.

Muchas personas con quimerismo y cromosomas XX/XY tienen tejido ovárico y testicular, mientras que otras sólo tienen testículos o sólo ovarios, y otras presentan disgenesia gonadal. Algunas personas presentan diferencias genitales notables, mientras que otras no.

## Síndrome de insensibilidad a los andrógenos completo (SIA completo)

Ver síndrome de insensibilidad a los andrógenos (página 10)

## Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)

La HSC es un grupo de variaciones genéticas diferentes pero que están relacionadas, que afectan a las enzimas que permiten a las glándulas suprarrenales producir hormonas específicas que ayudan a regular las funciones del cuerpo. Las personas con HSC no producen, de manera consistente, las cantidades necesarias de cortisol (que regula la respuesta al estrés o enfermedades), aldosterona (que regula los niveles de potasio y sodio), o ambas, y pueden producir de manera natural niveles más altos de andrógenos, como la testosterona, para ayudar al cuerpo a compensar.

Una persona con HSC puede nacer con cromosomas XX o XY. En general, las personas con HSC y cromosomas XY, no se considera que tengan una variación en las características sexuales, ya que un aumento en la cantidad de andrógenos no causará el desarrollo de características que no se consideren típicas para personas asignadas como hombres al nacer.

En personas con cromosomas XX y HSC, el aumento en la producción de andrógenos puede resultar en diferencias genitales que pueden notarse al nacer, incluyendo un clítoris más grande de lo usual, labios mayores fusionados y la fusión de la uretra y el canal vaginal para formar una única abertura. También es posible que desarrollen algunas características como vello corporal y facial o un aumento de la masa muscular durante la infancia o la pubertad.

## HSC clásica

Los niveles más bajos en la producción de cortisol y/o aldosterona son más pronunciados en la persona. Es probable que la variación se note al nacer o poco después.

## HSC perdedora de sal

Un subtipo de la HSC clásica provoca la “pérdida de sal”, una situación peligrosa en la que los bajos niveles de aldosterona hacen que el cuerpo de una persona pierda demasiado sodio. Las personas con HSC perdedora de sal pueden experimentar crisis suprarrenales potencialmente mortales, sobre todo cuando el cuerpo está sometido a estrés (por ejemplo, debido a una enfermedad o infección, o al someterse a una intervención quirúrgica).

## HSC no clásica

También conocida como HSC “tardía”, no suele manifestarse en las personas hasta más tarde en la infancia, la adolescencia o incluso en la edad adulta temprana.

## Curvatura congénita

Hace referencia a una curvatura en el pene. Las personas con esta variación nacen con un pene que se curva hacia arriba, hacia abajo o hacia un lado, generalmente debido a bandas de tejido fibroso que tiran del pene en una dirección. Las personas con curvatura congénita a menudo también tienen hipospadias (una variación en la que el orificio uretral no se encuentra en la punta del pene).

## Criporquidia

También conocida como “testículos no descendidos”, la criporquidia es una variación en la que uno o ambos testículos no descienden desde el abdomen hasta el escroto. Si ambos testículos no descienden, se denomina criporquidia bilateral. Si sólo uno de los testículos no desciende, se habla de criporquidia unilateral.

## Síndrome de De la Chapelle

También conocido como “síndrome del varón XX”, esta variación hace que una persona con cromosomas XX nazca con pene y testículos. Esto suele ocurrir porque un gen particular, que suele encontrarse en los cromosomas Y (conocido como gen SRY), termina en uno de sus cromosomas X y provoca que sus genitales y órganos reproductivos internos se desarrollen como generalmente lo harían en alguien con cromosomas XY.

Las personas con De la Chapelle pueden tener testículos más pequeños de lo usual o estos pueden no estar descendidos, y suelen ser infértiles. En la adolescencia, es posible que experimenten crecimiento de las mamas y no desarrollen las características que suelen estar asociadas a una pubertad típica vinculada a la testosterona.

## Trastornos del desarrollo sexual, Diferencias en el desarrollo sexual o DSD

Estos términos se han utilizado para referirse a una amplia gama de variaciones en las características sexuales en contextos médicos. Muchas personas con variaciones consideran que estos términos son estigmatizantes y patologizantes. Es posible que las personas sigan encontrando estos términos en sus expedientes médicos. Muchos centros de salud con especialización en pacientes intersexuales han optado por incluir la terminología “DSD” en el nombre de la clínica.

## Epispadias

En la epispadias, una persona nace con un orificio urinario situado en la parte superior del pene en lugar de en la punta (similar a la variante más común, la hipospadias). Las personas con vulva también pueden nacer con epispadias, en cuyo caso el orificio uretral suele ser más ancho de lo usual y estar ubicado más arriba (hacia o por encima del clítoris). El clítoris también puede estar dividido en dos mitades.

La epispadias suele presentarse cuando se desarrolla la extrofia vesical o la extrofia cloacal (donde la pared abdominal y la pelvis no se cierran, y la vejiga y otros órganos quedan expuestos o fuera del cuerpo), pero la epispadias también puede ocurrir por sí sola.

## Síndrome de insensibilidad a los estrógenos (SIE)

Las personas con insensibilidad a los estrógenos tienen una variación genética que impide que sus cuerpos respondan al estrógeno.

Las personas con cromosomas XX e insensibilidad a los estrógenos suelen nacer con vulva y vagina, pueden tener un útero pequeño y ovarios agrandados que más tarde desarrollan múltiples quistes, y pueden producir niveles muy altos de estrógeno que sus cuerpos no reconocen. En la adolescencia, es probable que no experimenten los cambios asociados a una pubertad típica vinculada a los estrógenos, como el desarrollo de mamas o la menstruación, y pueden desarrollar vello púbico y acné debido a la influencia de los andrógenos.

Las personas con cromosomas XY también pueden nacer con insensibilidad a los estrógenos y, como resultado, pueden o no experimentar variaciones en la producción de otras hormonas, en el desarrollo testicular y en las características sexuales secundarias.

## Insensibilidad a la hormona foliculoestimulante (FSH)

Las personas con insensibilidad a la FSH tienen una variación genética que impide que sus cuerpos respondan a esta hormona. Las personas con cromosomas XX y con insensibilidad a la FSH suelen nacer con vulva, vagina y ovarios. Sus ovarios pueden producir menores cantidades de estrógeno de lo usual y es posible que no generen folículos fértiles (óvulos).

En la adolescencia, es posible que no desarrollen las características sexuales secundarias asociadas a una pubertad típica vinculada a los estrógenos y que no menstrúen. Las personas con cromosomas XY y con insensibilidad a la FSH pueden desarrollar testículos más pequeños de lo usual, producir menos esperma y es posible que no sean fértiles.

## Síndrome de Fraser

Las personas con síndrome de Fraser suelen nacer con diferencias en el desarrollo de los párpados, los dedos de las manos y de los pies, y también pueden presentar variaciones en sus características sexuales (como un clítoris más grande de lo usual o testículos no descendidos). Además, es posible que se desarrollen sin uno o ambos riñones y otras partes del sistema urinario también pueden verse afectadas.

## Síndrome de Goldberg-Maxwell

Este es otro nombre para el síndrome de insensibilidad a los andrógenos (página 10)

## Gonadal dysgenesis

La disgenesia gonadal hace referencia a un grupo de diferentes variaciones que afectan al desarrollo de las gónadas antes del nacimiento.

### Disgenesia gonadal completa

Las personas con disgenesia gonadal "completa" (también denominada disgenesia gonadal "pura") nacen con cromosomas XX o XY y tejido gonadal que no se desarrolló en testículos ni en ovarios (lo que se conoce como estrías gonadales).

Por lo general, las personas con disgenesia gonadal completa nacen con vulva y vagina, y no suelen desarrollar características sexuales secundarias en la pubertad, ya que sus gónadas estriadas no producen hormonas.

### Disgenesia gonadal parcial o mixta

Una persona con disgenesia gonadal "parcial" (también denominada disgenesia gonadal "mixta") nace con un patrón cromosómico en mosaico (generalmente 45X/46XY) y puede desarrollar tanto tejido con estrías gonadales como tejido testicular.

Las personas con disgenesia gonadal parcial o mixta pueden nacer con una vulva o un pene, o con variaciones genitales visibles. Generalmente tienen un útero parcial o completamente desarrollado, y pueden tener combinaciones de estructuras reproductivas internas, como una trompa de Falopio y un conducto deferente en lados opuestos del cuerpo.

En la adolescencia, pueden desarrollar algunas características sexuales secundarias asociadas a una pubertad típica vinculada a la testosterona, dependiendo de la cantidad de tejido testicular que produzca hormonas.

## Hermafrodita

Término que se origina en la mitología griega, hace referencia a un ser que es completamente femenino y completamente masculino. El término fue adoptado en el ámbito médico para describir a personas con variaciones intersexuales (y más tarde para describir específicamente a alguien con tejido ovárico y testicular), pero ahora se reconoce que es estigmatizante, impreciso y engañoso.

Muchas personas de la comunidad intersexual consideran que el uso de este término es patologizante y profundamente ofensivo, mientras que otras han optado por reivindicar el término para describirse a sí mismas y a sus cuerpos. Al igual que otros términos despectivos, no deberías usar este término para referirte a alguien más, a menos que sepas que esa persona utiliza el término para describirse y desea que otras personas lo utilicen para referirse a ella.

## Hiperandrogenismo

Las personas con hiperandrogenismo tienen niveles de testosterona, y/o de otros andrógenos, más altos de lo usual. En personas con cromosomas XX, el hiperandrogenismo puede provocar el desarrollo de características sexuales secundarias asociadas con la influencia de la testosterona (como el vello facial y corporal) en distintos grados.

El hiperandrogenismo puede o no ser el resultado de una variación intersexual subyacente, pero es común en muchas variaciones (incluyendo la HSC y el SOP). Las personas con hiperandrogenismo que no son intersexuales, suelen tener muchas experiencias similares a las de las personas intersexuales, como enfrentar exclusión y discriminación en contextos segregados por sexo, como el deporte.

## Hipogonadismo

Una persona con hipogonadismo produce niveles de hormonas como la testosterona y los estrógenos inferiores a lo usual, o en algunos casos, no produce nada. Esto puede afectar el desarrollo de las características sexuales secundarias y también influir en su fertilidad. El hipogonadismo puede ser el resultado de una diferencia en la forma en que el cerebro de una persona envía señales a sus gónadas para producir (o no producir) hormonas, o puede ser una característica directamente relacionada con sus gónadas. El hipogonadismo no siempre es causado por una variación intersexual, pero puede estar relacionado con el Síndrome de Klinefelter, el Síndrome de Turner u otras variaciones.

## Hipospadias

Una persona con hipospadias nace con el orificio urinario ubicado en un lugar distinto de la punta del pene. En la hipospadias “distal”, el orificio urinario se encuentra en otra parte del glande (cabeza) del pene, mientras que en la hipospadias “proximal”, está en la parte inferior del pene y, a veces, se ubica más hacia atrás, cerca del escroto.

La hipospadias es una de las variaciones genitales más comunes y visibles. Las personas con hipospadias suelen presentar variaciones adicionales como una curvatura del pene o la criptorquidia (testículos no descendidos).

## Deficiencia aislada de 17,20-liasa (DAL)

Las personas con DAL presentan una de muchas variaciones específicas en sus genes que hacen que sus cuerpos produzcan cantidades de testosterona más bajas de lo usual. Pueden nacer con genitales que no se asemejan del todo a un pene típico, y sus testículos pueden estar descendidos o no.

En la adolescencia, es posible que no atraviesen todos los cambios relacionados con una pubertad típica vinculada a la testosterona, ya que su variación afecta la producción de hormonas.

## Síndrome de Jacobs

También conocido como síndrome XYY o 47XYY, las personas con Síndrome de Jacobs se desarrollan con un cromosoma Y adicional.

Las personas con Síndrome de Jacobs pueden no presentar variaciones físicas evidentes, aunque pueden ser más altas de lo habitual o tener otras diferencias identificables que no están relacionadas con las características sexuales.

Algunas personas con Síndrome de Jacobs pueden tener un pene o escroto más pequeño de lo usual, hipospadias y/o testículos no descendidos.

## Síndrome de Kallmann

El Síndrome de Kallmann puede presentarse en personas con cromosomas XX o XY y es una forma de hipogonadismo. Las personas con Síndrome de Kallmann y cromosomas XY a menudo nacen con un pene más pequeño de lo usual y testículos no descendidos.

En la adolescencia, la mayoría de las personas con Síndrome de Kallmann comenzarán la pubertad más tarde de lo habitual, o pueden no experimentar los cambios típicos de la pubertad (como el desarrollo de vello facial y una voz más grave en personas con cromosomas XY, o el desarrollo de mamas y el inicio de la menstruación en las personas con cromosomas XX) a menos que reciban terapia hormonal. El Síndrome de Kallmann también afecta el sentido del olfato.

## Síndrome de Klinefelter

Las personas con Síndrome de Klinefelter se desarrollan con una copia extra del cromosoma X, lo que da lugar a un patrón 47XXY (en lugar del típico 46XY). Estas personas pueden tener testículos más pequeños de lo usual que producen menores cantidades de testosterona y/o espermatozoides, y es posible que inicien la pubertad más tarde de lo habitual (o que no la experimenten sin terapia hormonal).

Pueden crecer más altos, desarrollar tejido mamario y, a menudo, experimentar infertilidad. Esta variación no suele causar diferencias físicas evidentes, y muchas personas no se dan cuenta de que la tienen.

## Hipoplasia de células de Leydig

Las personas con hipoplasia de células de Leydig (LCH) tienen cromosomas XY y una insensibilidad genética a la hormona luteinizante, que puede ser completa (conocida como LCH Tipo 1) o parcial (conocida como LCH Tipo 2).

La hormona luteinizante es responsable del desarrollo de las células de Leydig en los testículos y, luego, envía señales a esas células para que produzcan andrógenos como la testosterona. Una persona con LCH desarrollará pocas o ninguna célula de Leydig y, por lo tanto, producirá menos testosterona de lo usual.

## Hipoplasia de células de Leydig (continuación)

### LCH Tipo 1

Las personas con LCH Tipo 1 casi no producen testosterona y generalmente nacerán con una vulva, vagina y con testículos no descendidos.

Se les suele asignar como mujeres al nacer, a menudo sin que se reconozca su variación hasta la adolescencia, momento en el cual, por lo general, no desarrollarán características sexuales secundarias ni experimentarán otros cambios típicamente asociados con la pubertad.

### LCH Tipo 2

Las personas con LCH Tipo 2 tienen cierta respuesta a la hormona luteinizante y producen menos testosterona de lo usual, pero más que las personas con LCH Tipo 1.

Al nacer, sus testículos pueden estar descendidos o no descendidos, y pueden tener un pene más pequeño de lo usual, a menudo con otras diferencias notables, como hipospadias. En la adolescencia, suelen desarrollar algunas características asociadas a una pubertad típica vinculada a la testosterona.

## Insensibilidad a la hormona luteinizante

Las personas con cromosomas XY e insensibilidad a la hormona luteinizante desarrollan la variación conocida como hipoplasia de células de Leydig, mencionada anteriormente. Debido a que las personas con cromosomas XX no producen células de Leydig de manera habitual, una persona con cromosomas XX que tiene una insensibilidad genética a la hormona luteinizante no se verá afectada de la misma manera.

Una persona con cromosomas XX cuyo cuerpo no responde a la hormona luteinizante, generalmente no presentará diferencias visibles al nacer, pero es posible que sus ovarios no produzcan folículos fértiles (óvulos) y que no menstrúe.

## Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH, en inglés)

El MRKH también se denomina agenesia mülleriana, ya que ocurre cuando los conductos müllerianos, que usualmente se convierten en el útero y la parte superior de la vagina durante el desarrollo fetal, no se desarrollan de manera típica.

Las personas con MRKH tienen cromosomas XX y suelen nacer con una vulva y una vagina más corta de lo usual o sin vagina. En general, no tienen cuello uterino y pueden tener un útero parcial (remanente uterino) o no tener útero en absoluto.

### Tipo 1

En lo que se conoce como MRKH "Tipo 1", las mencionadas suelen ser las únicas diferencias que una persona presentará.

### Tipo 2

En el MRKH "Tipo 2", las personas presentan diferencias adicionales en otras partes del cuerpo, como en las trompas de Falopio, los riñones, la columna vertebral o el corazón. Un ejemplo específico del MRKH Tipo 2 se conoce como asociación de agenesia mülleriana, agenesia renal, somita cervicotorácica (MURCS, en inglés), donde los riñones no se desarrollan de manera típica y es posible que también presenten escoliosis o vértebras fusionadas, además de las características habituales del MRKH.

Las personas con MRKH Tipo 1 o Tipo 2 suelen tener ovarios que producen estrógenos y, en la adolescencia, suelen desarrollar características sexuales secundarias asociadas con una pubertad típica vinculada a los estrógenos. A menudo no menstrúan, pero pueden experimentar dolores cíclicos si tienen un remanente uterino con revestimiento endometrial, y pueden desarrollar afecciones relacionadas con la menstruación, como endometriosis. (Consulte también: Anomalías del conducto mülleriano).

## Micropene

Una persona con micropene tiene un pene más pequeño que el rango de tamaño típico para un bebé al nacer. El micropene puede desarrollarse como resultado de muchas variaciones intersexuales diferentes. El tamaño del pene generalmente no afecta su funcionalidad.

## Síndrome de insensibilidad a los andrógenos leve (SIA leve)

Ver síndrome de insensibilidad a los andrógenos (página 10)

### Mosaicismo

Los patrones cromosómicos normales son 46XX o 46XY. Las personas con cromosomas en "mosaico" tienen diferentes patrones cromosómicos en algunas células de su cuerpo en comparación con otras. El mosaicismo es el resultado de diferencias aleatorias en cómo se dividen las células mientras un embrión está creciendo.

Debido a cómo ocurre este proceso, una persona con mosaicismo suele tener distintos números de cromosomas en distintas células, como 45X/46XX o 45X/46XY, que son variantes del Síndrome de Turner, o 46XY/47XXY o 46XX/47XXY, que son variantes del Síndrome de Klinefelter.

(Si alguien tiene específicamente cromosomas 46XX en algunas células y 46XY en otras, su variación probablemente sea quimerismo en lugar de mosaicismo).

Tener cromosomas en mosaico puede hacer que una persona desarrolle variaciones en sus genitales, gónadas o función hormonal. Por ejemplo, si tienen al menos un cromosoma Y, pueden tener tanto tejido ovárico como testicular, o diferencias genitales como hipospadias, o pueden desarrollar algunas características sexuales secundarias en la pubertad que no son las esperadas para el sexo que se les asignó.

Las personas que tienen mosaicismo sin un cromosoma Y (por ejemplo, 45X/46XX, o 46XX/47XXX) pueden tener gónadas "estriadas" o tener ovarios que dejan de funcionar a una edad más temprana de lo habitual, lo que puede hacer que no experimenten los cambios asociados con una pubertad típica vinculada a los estrógenos y puede causar infertilidad más adelante en la vida.

Otras personas pueden no presentar signos visibles de su mosaicismo en absoluto.

## Anomalías del conducto mülleriano

Las personas con cromosomas XX pueden tener una amplia gama de variaciones en el desarrollo de sus conductos müllerianos (que usualmente forman el útero, las trompas de Falopio, el cuello uterino y la parte superior de la vagina). Las personas con MRKH, también conocida como agenesia mülleriana, se encuentran en un extremo de este espectro, y otras personas tienen variaciones relacionadas con el desarrollo vaginal, cervical y/o uterino que pueden no ser tan notorias. Por ejemplo, alguien podría tener una variación que cause que su útero se desarrolle con una forma diferente a la habitual, o que esté duplicado.

Otras personas pueden tener variaciones vaginales, como una "hemivagina" (donde un lado de la vagina está obstruido, lo que a veces puede bloquear la salida de la sangre menstrual), o una banda de tejido que divide el canal vaginal (conocida como septo vaginal). Otra persona puede tener un cuello uterino duplicado o un cuello uterino con un septo que lo divida. Las variaciones del conducto mülleriano generalmente no afectan los ovarios ni la producción hormonal.

## DSD ovotesticular (ovotestes)

Las personas con esta variación nacen con tejido ovárico y testicular. Esto puede suceder debido a una variación cromosómica como el quimerismo o el mosaicismo, pero la mayoría de las personas que tienen tanto tejido ovárico como testicular tienen cromosomas XX, y algunas tienen XY.

Una persona puede desarrollar un testículo y un ovario, o puede desarrollar uno o más ovotestes, lo que significa que una sola gónada está formada por células ováricas y testiculares juntas. Los niveles de hormonas que producen pueden variar, y el modo en que se desarrollen sus genitales y características sexuales secundarias dependerá de los niveles de estrógeno y testosterona que produzca su cuerpo.

Pueden nacer con genitales que se asemejan más a una vulva, más a un pene o que presentan variaciones visibles. En la adolescencia, pueden desarrollar características asociadas a una pubertad típica vinculada a los estrógenos o a una pubertad típica vinculada a la testosterona, o pueden desarrollar algunas características de ambas. A veces, una persona con un ovario y un testículo, o con ovotestes, puede producir espermatozoides y óvulos viables.

## Síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos (SIA parcial)

Ver síndrome de insensibilidad a los andrógenos (página 10)

## Transposición penoscrotal

Las personas con transposición penoscrotal nacen con una configuración genital diferente a la típica, con el pene ubicado debajo o en el medio del escroto en lugar de arriba de este. Su escroto puede ser bífido (dividido en dos mitades), y también pueden tener hipospadias o curvatura del pene.

## Síndrome del conducto mülleriano persistente (PMDS, en inglés)

Las personas con PMDS tienen cromosomas XY, pene y testículos, y también pueden tener útero, trompas de Falopio o canal vaginal superior. El PMDS se produce cuando los conductos müllerianos (estructuras internas que usualmente se desintegran en un feto con cromosomas XY) permanecen y comienzan a desarrollarse como lo harían en un feto con cromosomas XX.

El PMDS no se detecta al nacer, pero se puede descubrir si la persona comienza a experimentar dolor o presenta una hernia.

## Virilización inducida por progestágenos

Una persona nacida con “virilización” inducida por progestágenos tiene cromosomas XX y puede presentar variaciones genitales visibles al nacer, como un clítoris más grande de lo usual, a veces pueden tener los labios vaginales fusionados o parcialmente fusionados, y puede tener o no diferencias en su vagina. Generalmente, tienen ovarios, trompas de Falopio y útero típicos.

Esta variación se desarrolla en el útero como resultado de que su progenitora haya tomado medicamentos con progestágenos durante el embarazo. La exposición a estas hormonas adicionales antes de nacer puede alterar el desarrollo de los genitales, pero generalmente no cambiará la forma en que el cuerpo de la persona producirá o responderá a las hormonas más adelante.

Esto significa que una persona nacida con virilización inducida por progestágenos generalmente desarrollará características asociadas con una pubertad típica vinculada a los estrógenos.

## Seudohermafroditismo

Se trata de un término que se ha utilizado anteriormente en contextos médicos para referirse a diferentes grupos de variaciones, generalmente divididos en las categorías de “seudohermafroditismo masculino” y “seudohermafroditismo femenino” en función de los cromosomas de una persona. Es posible que las personas aún encuentren estos términos en sus historias clínicas o en artículos de revistas médicas al investigar sobre su variación, pero a menudo estos términos se consideran altamente estigmatizantes, además de poco claros e imprecisos.

## Síndrome de ovario poliquístico (SOP)

Las personas con esta variación tienen cromosomas XX y generalmente nacen con vulva y vagina, útero y ovarios. Más adelante, sus ovarios producen niveles de andrógenos más altos de lo habitual, como lo es la testosterona. (El SOP es una causa común de hiperandrogenismo, pero no todas las personas con SOP presentan hiperandrogenismo).

Esta variación en la producción hormonal puede dar lugar al desarrollo de algunas características como el vello facial y corporal, y también puede interferir con el proceso de ovulación, lo que significa que algunas personas con SOP tienen periodos menstruales irregulares o ausencia de menstruación, y pueden tener dificultades para quedar embarazadas si así lo desean.

Algunas personas con SOP tienen muchos quistes pequeños (sacos llenos de líquido) en los ovarios, pero otras no. (A pesar del nombre de la variación, los quistes ováricos no son un requisito para que una persona sea diagnosticada con SOP). Por lo general, los signos del SOP no se manifiestan hasta que la persona empieza a menstruar, o incluso más tarde, en la adolescencia o la edad adulta.

## Síndrome de Reifenstein

Término alternativo más antiguo para el síndrome de insensibilidad a los andrógenos parcial (SIA parcial)  
Ver síndrome de insensibilidad a los andrógenos (página 10).

## Síndrome de inversión sexual

Este término a veces se utiliza en contextos médicos para referirse a distintas variaciones en las que una persona nace con cromosomas XY, una vulva y vagina (como el síndrome de insensibilidad a los andrógenos completo o síndrome de Swyer), o con cromosomas XX y pene (como el síndrome de De la Chapelle).

## Síndrome de Swyer (disgenesia gonadal completa)

El Síndrome de Swyer ocurre cuando una persona nace con cromosomas XY, pero sus gónadas no se desarrollan como testículos.

El Síndrome de Swyer es una forma de disgenesia gonadal, lo que significa que una persona con esta variación tiene gónadas "estriadas" (tejido fibroso que no es ni tejido testicular ni tejido ovárico) que no producen hormonas.

Dado que no producen testosterona, su cuerpo no desarrolla un pene y, por lo general, desarrolla una vulva y una vagina. Debido a que no producen otra hormona conocida como hormona antimülleriana (AMH, en inglés), a menudo también desarrollan un útero y trompas de Falopio.

Por lo general, no comenzarán la pubertad ni menstruarán, pero algunas personas con Síndrome de Swyer sí menstrúan (sin ovular) si reciben terapia de estrógenos.

## Trisomía X (síndrome triple XXX)

En esta variación, una persona nace con cromosomas 47XXX en lugar de los típicos 46XX. Si reciben el cromosoma X adicional de la célula original del espermatozoide o del óvulo de sus progenitores, tendrán cromosomas 47XXX en todas sus células.

Si el cromosoma adicional aparece temprano durante el proceso de desarrollo del embrión, solo algunas células tendrán cromosomas 47XXX y la persona nacerá con un patrón cromosómico en mosaico.

(Ejemplos de mosaicismo que involucran Trisomía X serían los cromosomas 46XX/47XXX o 45X/47XXX).

La mayoría de las personas con cromosomas 47XXX no desarrollan variaciones en sus otras características sexuales, pero algunas pueden tener ovarios que dejan de producir hormonas a una edad más temprana de lo habitual, y algunas pueden no menstruar.

## Síndrome de Turner (síndrome XO)

El Síndrome de Turner es una variación en la que una persona nace con un patrón cromosómico 45X (a veces denominado 45XO) en lugar del típico 46XX.

El Síndrome de Turner puede ocurrir en combinación con mosaicismo, donde algunas células de una persona tienen cromosomas 45X y otras células tienen un patrón diferente, como 46XX o 46XY. Esto se conoce como Síndrome de Turner con mosaicismo.

Las personas con Síndrome de Turner pueden presentar algunas características físicas específicas, como baja estatura, cuello alado y tórax ancho, así como problemas médicos con el corazón.

También pueden desarrollar variaciones en otras características sexuales como resultado de su patrón cromosómico, como ovarios más pequeños de lo usual que pueden dejar de producir hormonas a una edad más temprana, y es posible que no menstrúen ni experimenten los cambios típicos de la pubertad.

Las personas con Síndrome de Turner con mosaicismo que tienen cromosomas 45X/46XX, pueden tener menos signos visibles que aquellas que tienen un patrón cromosómico 45X en todas sus células. Por ejemplo, una persona con Síndrome de Turner tiene más probabilidades de experimentar una pubertad típica vinculada a los estrógenos y comenzar a menstruar, si cuenta con un patrón cromosómico 45X/46XX.

Alguien con un patrón cromosómico 45X/46XY puede nacer con tejido testicular que produce hormonas, y a menudo pasa por una pubertad típica vinculada a la testosterona.

Las personas con esta forma del Síndrome de Turner pueden nacer con un pene y escroto sin variaciones visibles, o pueden presentar diferencias genitales como un pene más pequeño de lo usual o hipospadias, o bien pueden tener una vulva y un clítoris de apariencia típica.

## Atresia vaginal

Las personas con esta variación pueden nacer sin abertura vaginal, a veces con un “hoyuelo” poco profundo donde típicamente habría una abertura, o pueden tener una abertura vaginal fusionada o bloqueada por tejido fibroso.

Una persona con atresia vaginal a menudo tendrá un canal vaginal superior típico (junto con un útero, cuello uterino, trompas de Falopio y ovarios típicos) con diferencias únicamente en la parte inferior de la vagina.

## Síndrome 48XXY

En esta variación, una persona nace con una copia adicional tanto de un cromosoma X como de un cromosoma Y, lo que da lugar a un patrón cromosómico 48XXYY en lugar de los típicos 46XY.

Las personas con cromosomas XYY a menudo tienen testículos no descendidos y producen menores cantidades de testosterona de lo habitual, lo que puede hacer que inicien la pubertad a una edad más tardía y que desarrollen características sexuales secundarias menos pronunciadas, como tono muscular y vello facial. También pueden experimentar crecimiento mamario.

Suelen presentar otras características físicas similares a las que desarrollan las personas con Síndrome de Klinefelter (47XXY).

# CONCLUSIÓN

---

interACT espera que este recurso te resulte valioso, y si eres una persona con una de las variaciones mencionadas aquí, esperamos que este glosario le ayude a sentirse en compañía.

Si tienes alguna pregunta, puedes consultar nuestro sitio web [interactadvocates.org](http://interactadvocates.org) o escribirnos a [info@interactadvocates.org](mailto:info@interactadvocates.org).

Somos una organización pequeña que crea recursos, aboga por cambios jurídicos y da visibilidad a las personas intersexuales en los medios de comunicación, todo con un presupuesto parcialmente sostenido por donaciones generosas de particulares.

Si quieres colaborar, considera la posibilidad de hacer una [donación recurrente en bit.ly/donate-IAD](https://bit.ly/donate-IAD). ¡Gracias por tu apoyo a todas las personas con variaciones intersexuales!

