TEMA 11 – SEXUALIDAD HUMANA DESDE LA FISIOLOGÍA Y LA BIOLOGÍA

Este es un tema que se planteó en una clase motivado por la pregunta de un compañero.

Por la importancia del tema y algo o bastante desconocimiento que considero que existe en muchas personas, conviene separar varios planos que muchas veces se confunden en el lenguaje cotidiano.

Es importante empezar diciendo que la biología distingue con bastante claridad **sexo biológico, desarrollo sexual, orientación sexual y conducta sexual**. Cada uno de ellos responde a mecanismos diferentes.

Entramos en materia.

1. **Bases genéticas del sexo**
2. **Desarrollo embrionario del aparato reproductor**
3. **Endocrinología sexual**
4. **Intersexualidad**
5. **Neurobiología de la orientación sexual**
6. **Conducta sexual en animales**
7. **Evolución de la sexualidad humana**

1. EL SEXO BIOLÓGICO: BASE GENÉTICA Y FISIOLÓGICA

El punto de partida es el **sexo cromosómico**, determinado ya desde la fecundación.

- **XX → sexo femenino**
- **XY → sexo masculino**

El cromosoma **Y** contiene el gen **SRY**, que activa el desarrollo de los **testículos** en el embrión.

A partir de ahí se desencadena una cascada fisiológica:

NIVEL	**CARACTERÍSTICAS**
Cromosómico	XX o XY
Gonadal (1)	ovarios o testículos
Hormonal	estrógenos, progesterona, testosterona
Anatómico	genitales internos y externos
Caracteres secundarios	voz, vello, distribución grasa, etc.

(1) El **nivel gonadal** se refiere a la funcionalidad y regulación de las gónadas (ovarios en mujeres, testículos en hombres), integradas en el **eje hipotálamo-hipófisis-gonadal**. Este sistema regula la producción de hormonas sexuales y gametos (ovocitos/espermatozoides) mediante la liberación de **GnRH** (hormona liberadora de gonadotropinas), **FSH** (hormona foliculoestimulante) y **LH** (hormona luteinizante**)** para controlar ciclos reproductivos y características sexuales.

→ Durante el desarrollo embrionario todos los fetos pasan por una **fase indiferenciada**; después, las hormonas sexuales dirigen la diferenciación. Veamos como.

2. DIFERENCIACIÓN SEXUAL DURANTE EL DESARROLLO EMBRIONARIO

Al principio, el embrión posee **dos sistemas de conductos**:

1) **Conductos de Müller** → aparato reproductor femenino

***** Los conductos de Müller (o paramesonéfricos) son estructuras embrionarias pares presentes en ambos sexos, pero que, en ausencia de la hormona

antimülleriana (**AMH**), se desarrollan para formar el tracto reproductivo femenino: trompas de Falopio, útero, cérvix y los dos tercios superiores de la vagina. Si la **AMH** está presente (feto masculino), estos conductos degeneran.

- **Aspectos clave de los conductos de Müller:**

- **Desarrollo:** Aparecen tempranamente en el embrión. En el feto femenino, su desarrollo es guiado por la falta de andrógenos y la ausencia de AMH.
- **Destino en la mujer:** Se fusionan parcialmente para formar el canal útero-vaginal, dando lugar a las trompas de Falopio, el útero, el cuello uterino y la parte superior de la vagina.
- **Destino en el varón:** Degeneran, dejando solo remanentes como el utrículo prostático y el apéndice testicular.

2) **Conductos de Wolff** → aparato reproductor masculino

* Los **conductos de Wolff** (o mesonéfricos) son estructuras embrionarias pares, derivadas del mesodermo, que actúan como conductos excretores del riñón primitivo (mesonefros). Son cruciales para el desarrollo urogenital: en machos persisten y forman la vía genital interna, mientras que en hembras se atrofian y entonces es cuando se diferencian del conducto de Müller.

Entonces, como existen **testículos funcionales**:

- producen **testosterona**
- y producen la **hormona antimülleriana**

Resultado:

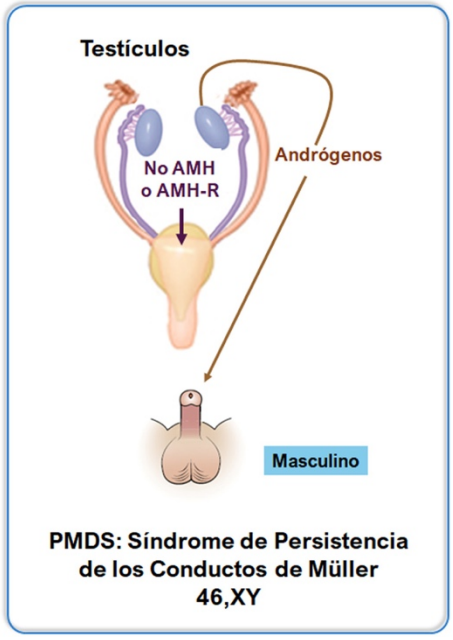
- se desarrollan los conductos de **Wolff**
- y desaparecen los de **Müller**

Pero, como hemos dicho, si no hay testosterona **significativa**:

- se desarrollan los conductos de **Müller**
- y el desarrollo femenino es el patrón por defecto.

Este proceso ocurre aproximadamente entre la **semana 6 y 12 del desarrollo fetal**.

- **Síndrome de Persistencia del conducto müller:** En todo este proceso puede producirse una rara condición en varones donde, por falta de **AMH** o de sus receptores, se desarrollan estructuras femeninas (útero/trompas) en un individuo con cromosomas XY.



PMDS: Síndrome de Persistencia de los Conductos de Müller 46,XY

3. <u>INTERSEXUALIDAD (LO QUE ANTES SE LLAMABA HERMAFRODITISMO)</u>

En biología humana el hermafroditismo —tener testículos y ovarios funcionales completos se conoce como **trastornos de la diferenciación sexual.** Estas condiciones son raras. **"Hermafroditismo" en humanos está desaconsejado** desde el **Consenso de Chicago (2005–2006).**

Lo que existe con mayor frecuencia son **variaciones del desarrollo sexual**, hoy llamadas **DSD (Differences/Disorders of Sex Development)**.

DEFINICIÓN Y TERMINOLOGÍA ACTUAL (PUBLICADO POR SANIDAD DE COMUNIDAD DE MADRID

Los Trastornos del Desarrollo Sexual (DSD) son un grupo heterogéneo de condiciones congénitas caracterizadas por un desarrollo atípico de los cromosomas sexuales, las **gónadas** o la anatomía genital. Según la definición consensuada por la **Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE)** y la **Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society (LWPES)**, se consideran **DSD** aquellas situaciones en las que el sexo cromosómico, gonadal o anatómico presenta discrepancias o alteraciones que dificultan o impiden una asignación sexual clara al nacimiento.

- **Evolución terminológica**

Históricamente, se utilizaban términos como hermafroditismo, pseudohermafroditismo masculino o femenino y ambigüedad sexual, términos que hoy son considerados obsoletos y estigmatizantes. Actualmente, el término aceptado es DSD (Disorders of Sex Development) o, en español, Trastornos del Desarrollo Sexual. En algunos entornos clínicos y sociales se prefiere el término Diferencias del Desarrollo Sexual, que evita la connotación patológica, aunque su uso aún no es uniforme.

- **Importancia de la definición clara en Atención Primaria.**

Para los médicos de atención primaria, es fundamental entender que el término DSD engloba situaciones muy heterogéneas, desde condiciones leves como hipospadias aisladas, hasta situaciones complejas con discordancia cromosómica, gonadal y genital, como la disgenesia gonadal mixta o el ovotesticular DSD. Por tanto, no todos los DSD son urgentes ni requieren un manejo inmediato, pero todos deben ser evaluados de forma protocolizada y con el acompañamiento de unidades especializadas (CSUR).

- **Aspectos clave para Atención Primaria**

  - DSD no es sinónimo de urgencia vital, pero sí de derivación precoz.
  - Evitar etiquetas diagnósticas apresuradas o explicaciones simplistas.
  - En atención primaria, el papel clave es la sospecha inicial y la coordinación ágil con unidades especializadas.

- **Clasificación general y espectro de presentaciones**

Los Trastornos de Desarrollo Sexual se clasifican en tres grandes grupos, según el **cariotipo** (conjunto completo de cromosomas de un individuo, ordenados por tamaño, forma y número):

GRUPO	DEFINICIÓN
DSD con cariotipo 46,XX	Mujeres con variaciones en el desarrollo gonadal o genital (exceso de andrógenos fetal, hiperplasia suprarrenal congénita, etc.).
DSD con cariotipo 46,XY	Varones con alteraciones en la diferenciación gonadal o la acción de andrógenos (insensibilidad androgénica, disgenesia gonadal, defectos enzimáticos).
DSD con cariotipo sexual atípico	Anomalías cromosómicas (45,X/46,XY, quimerismo 46,XX/46,XY, síndrome de Klinefelter, síndrome de Turner con mosaicismo).

- **Formas clínicas más relevantes para Atención Primaria**

Desde la perspectiva de atención primaria, las presentaciones más relevantes son:

- Genitales ambiguos al nacimiento: Es la presentación clásica y la que requiere una valoración más rápida.
- Criptorquidia bilateral o testículos no palpables: Puede ser un signo de DSD 46,XY con disgenesia gonadal.
- Hipospadias severo (proximal o penoscrotal): Especialmente si se asocia a testículos no descendidos o pequeño tamaño peneano.
- Pubertad discordante o ausente: En niñas con virilización progresiva (clitoromegalia) o niños con ginecomastia precoz.
- Amenorrea primaria: En adolescentes 46,XY con fenotipo femenino (síndrome de insensibilidad completa a andrógenos).

- **Gravedad y complejidad variable**

No todos los DSD son clínicamente graves ni requieren intervención quirúrgica inmediata. Algunos, como el hipospadias distal aislado, pueden ser manejados con derivación diferida, mientras que otros, como los genitales ambiguos severos al nacimiento, requieren una valoración urgente coordinada entre neonatología, endocrinología y cirugía pediátricas.

Aunque la confirmación diagnóstica corresponde a las unidades especializadas, es fundamental que el médico de atención primaria:

- Reconozca los fenotipos de sospecha.
- No emita diagnósticos prematuros (evitar términos como "hermafrodita" o "malformación sexual").
- Utilice el término DSD o alteración del desarrollo sexual al hablar con la familia.
- Explique que existen diferentes grados de complejidad dentro de los DSD.

- **Prevalencia y datos actuales**

Los trastornos del desarrollo sexual (DSD) son condiciones poco frecuentes, pero no excepcionales. La prevalencia global estimada varía dependiendo de la definición empleada y del rango de condiciones que se incluyan dentro del término DSD. De manera general, se estima que afectan a aproximadamente:

TIPO DE DSD	PREVALENCIA APROXIMADA
Genitales ambiguos al nacimiento	1 por cada 4.500 nacidos vivos
Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)	1 por cada 15.000 nacidos (varía según región)
Síndrome de insensibilidad androgénica (CAIS y PAIS)	1 por cada 20.000-50.000 nacidos
Disgenesia gonadal completa	1 por cada 100.000 nacidos
Hipospadias severa asociada a DSD	1 por cada 3.000 nacidos varones

Ejemplos importantes:

CONDICIÓN	CARACTERÍSTICAS
Síndrome de insensibilidad a andrógenos	XY, pero el cuerpo no responde a testosterona
Hiperplasia suprarrenal congénita	exceso de andrógenos en fetos XX
Síndrome de Klinefelter	XXY
Síndrome de Turner	XO

Estas situaciones pueden producir:

- genitales ambiguos
- mezcla de características sexuales
- infertilidad
- variaciones hormonales.

4. ORIENTACIÓN SEXUAL (HETEROSEXUAL, HOMOSEXUAL, BISEXUAL)

Desde el punto de vista biológico, la **orientación sexual** se refiere a la **dirección de la atracción sexual o afectiva**.

Principales orientaciones:

- heterosexual
- homosexual (gay o lesbiana)
- bisexual

La investigación científica sugiere que la orientación sexual **no depende de un único factor**, sino de una combinación de:

a) Factores biológicos

- genética
- hormonas prenatales
- desarrollo cerebral

→ Se han encontrado algunas **diferencias estadísticas en ciertas estructuras cerebrales**, como en el hipotálamo, aunque los resultados siguen siendo objeto de investigación.

b) Factores del desarrollo

- ambiente prenatal
- epigenética
- desarrollo psicológico

No existe evidencia sólida de que la orientación sexual sea **una simple elección voluntaria**.

5. DIFERENCIAS ENTRE SEXO BIOLÓGICO, IDENTIDAD Y ORIENTACIÓN

Es importante distinguir tres cosas diferentes:

CONCEPTO	SIGNIFICADO
Sexo biológico	características corporales (XX/XY, genitales, hormonas)
Identidad sexual o de género	percepción interna de ser hombre, mujer, etc
Orientación sexual	hacia quién se dirige la atracción

Son fenómenos distintos, aunque a veces se mezclan en el debate social.

6. HOMOSEXUALIDAD EN EL MUNDO ANIMAL

El tema de la conducta homosexual **no es exclusivo del ser humano**.

Se ha observado en más de **1.500 especies animales**, entre ellas:

- bonobos
- delfines
- pingüinos
- ovejas
- jirafas

En muchos casos cumple funciones sociales:

- cohesión del grupo
- establecimiento de jerarquías
- reducción de agresividad.

7. PAPEL DE LAS HORMONAS EN LA CONDUCTA SEXUAL

Las hormonas sexuales influyen en el comportamiento:

HORMONA	FUNCIÓN
Testosterona	deseo sexual, agresividad
Estrógenos	regulación reproductiva
Oxitocina	vínculo afectivo
Dopamina	recompensa y placer

La conducta sexual es el resultado de la interacción entre:

- sistema endocrino
- sistema nervioso
- experiencia psicológica.

8. UNA OBSERVACIÓN IMPORTANTE DESDE LA BIOLOGÍA

La **función reproductiva** de la sexualidad es clara desde la biología evolutiva.
Sin embargo, en humanos la sexualidad cumple también **otras funciones**:

- vínculo de pareja
- cohesión social
- placer
- afectividad.

Por eso la sexualidad humana es más compleja que la simple reproducción.

⇒ UNA PERSONA PUEDE NACER CON TRES CROMOSOMAS SEXUALES: XXY

Vamos a entrar un poco más en profundidad en esta condición biológica que se conoce como **Síndrome de Klinefelter**.

1. Qué significa tener cromosomas XXY

Ya sabemos que en la mayoría de las personas:

- **XX → mujer**
- **XY → hombre**

Pero en el **síndrome de Klinefelter** el cariotipo es: **47, XXY**

Es decir:

- hay **dos cromosomas X**
- y **un cromosoma Y**

La presencia del **cromosoma Y** hace que el individuo **desarrolle características masculinas**, pero el cromosoma X duplicado altera el desarrollo normal de los testículos.

2. Cómo se produce

Se debe a un error durante la formación de los gametos (óvulo o espermatozoide), llamado **no disyunción cromosómica**.

Esto significa que:

- los cromosomas sexuales **no se separan correctamente en la meiosis**
- el embrión recibe **un cromosoma extra**.

Este fenómeno ocurre **de forma espontánea**, no es causado por el comportamiento de los padres.

Frecuencia aproximada:

- **1 de cada 500–1000 varones**.

3. Características fisiológicas más frecuentes

No todos los casos son iguales, pero muchas personas con XXY presentan:

RASGO	DESCRIPCIÓN
Testículos pequeños	menor producción de testosterona
Infertilidad	muy frecuente
Estatura alta	piernas relativamente largas
Menor vello corporal	por menor testosterona
Ginecomastia	desarrollo de algo de tejido mamario
Pubertad incompleta	en algunos casos

También puede haber:

- cierta dificultad en el lenguaje o aprendizaje
- pero **la inteligencia suele ser normal**.

4. Variantes posibles

A veces la situación no es uniforme en todas las células. Existen formas llamadas **mosaicismo**:

- **46 XY: Síndrome de Insensibilidad a Andrógenos (AIS):**
  Este síndrome se produce cuando los tejidos no responden bien a los andrógenos por variantes en el receptor androgénico; el fenotipo va de femenino típico a grados parciales o leves en varones.

- **47 XXY: (síndrome de Klinefelter):**
  Es una **aneuploidía sexual**: en lugar de 46 XY, algunos varones nacen con **47,XXY**.
  Frecuencia aproximada: **1 de cada 500–1.000 nacimientos masculinos**.
  Muchas veces **pasa desapercibido** hasta la pubertad o la edad adulta.

  - **Rasgos típicos (varían mucho entre personas): Estatura algo alta**, **testículos pequeños**, en algunos casos **testosterona baja**. Pubertad con **poco vello**, posible **ginecomastia** (pecho). En la infancia puede haber **retraso del habla/lenguaje** o **dificultades escolares** leves. En adultos, con frecuencia **oligo-/azoospermia** (pocos espermatozoides o ausencia).

  - **Diagnóstico**: Cariotipo (análisis cromosómico) o test genético. A veces se sospecha por las hormonas **FSH/LH altas** y **testosterona baja**.
  - **Tratamiento** (personalizado por Endocrinología): terapia con testosterona si hay déficit (mejora masa ósea y muscular, energía, libido).
  - **Fertilidad**: aunque el semen eyaculado suela estar vacío, hoy existen opciones: **TESE/micro-TESE** (biopsia testicular para buscar espermatozoides) + **ICSI** (inyectar 1 espermatozoide en el óvulo).
    Bancos de semen y otras alternativas reproductivas según el caso.
  - **Seguimiento**: salud ósea (riesgo de osteopenia/osteoporosis), metabolismo (síndrome metabólico), bienestar emocional/apoyo del habla en niños si hace falta.

  Tener 47,XXY **no determina** identidad de género ni orientación sexual.

  → También existen cariotipos aún más raros:
  - **XXXY**
  - **XXYY**

5. Diagnóstico

Puede detectarse mediante:

- **cariotipo cromosómico**
- **análisis prenatal**
- estudios de fertilidad en la edad adulta.

Hoy también puede identificarse con **pruebas genéticas modernas**.

6. Tratamiento fisiológico

El tratamiento más habitual es **terapia con testosterona**

Esto ayuda a:

- desarrollar caracteres sexuales masculinos
- mejorar masa muscular
- fortalecer huesos
- aumentar energía y bienestar.

7. Un dato biológico interesante

Muchos hombres con **síndrome de Klinefelter nunca saben que lo tienen**, porque los signos pueden ser muy leves.

Se estima que **solo un 25–30 % de los casos llegan a diagnosticarse**.