

## UN ESTUDIO DE TRANSDISCIPLINARIEDAD. TRASTORNOS DE DIFERENCIACIÓN SEXUAL

María del Pilar HERNÁNDEZ\*

SUMARIO: I. *En recuerdo del hombre universal Jorge Carpizo.* II. *Estado de la cuestión.* III. *La perspectiva médico-genética.* IV. *Clasificación de los trastornos de la diferenciación sexual.* V. *El iter decisorio en la asignación de sexo en TDS.* VI. *La perspectiva jurídica y las soluciones.* VII. *Consideraciones finales.* VIII. *Fuentes de consulta.*

### I. EN RECUERDO DEL HOMBRE UNIVERSAL JORGE CARPIZO

Muchas son las formas de recordar a aquellos seres humanos parte de nuestras vidas: personales, protocolarias, institucionales. Mi sencilla colaboración se inscribe en el esquema institucional convocado por los doctores Héctor Fix-Fierro y Miguel Carbonell.

El tema de los trastornos de la diferenciación sexual adquiere un vivo interés desde el solio de los nuevos paradigmas que alimentan el constitucionalismo contemporáneo, a saber: la necesaria transdisciplinarietà que imponen los derechos humanos, la ciencias duras y, desde luego, el avance de las tecnologías de la información.

El tema de mérito, si bien no fue tratado por Jorge Carpizo, sí fueron otros los que, hombre universal de su tiempo, tratándose de derechos humanos, supo dimensionar tan magistralmente como solo él lo hacía. Me refiero al tema de la interrupción del embarazo,<sup>1</sup> que escribiera con el doctor Diego Valadés. Ambos recuerdan, en su explicación previa, líneas que suscribo con convicción y hago mías:

El dilema para una sociedad democrática y para un Estados social de derecho consiste en adoptar la tolerancia como un valor expreso de la vida colectiva,

\* Investigadora titular C, definitiva de tiempo completo, en el Instituto de Investigaciones Jurídicas de la UNAM, correo electrónico: [mphm@unam.mx](mailto:mphm@unam.mx).

<sup>1</sup> Carpizo, Jorge y Valadés, Diego, *Derechos humanos, aborto y eutanasia*, México, UNAM, Instituto de Investigaciones Jurídicas, 2008.

o en mantener apariencias que no corresponde a la realidad. Hay una gran diferencia entre la tolerancia y la lenidad: la primera consiste en tutelar el derecho a ser diferente, la segunda a admitir que la contravención del derecho es preferible a la modificación del marco jurídico.<sup>2</sup>

## II. ESTADO DE LA CUESTIÓN

Resulta inopinado que son dos los eventos que marcan los nuevos derroteros de los estudios jurídicos, a saber:

Primero, el advenimiento de la era de los derechos humanos y su progresivo e incremental reto para los tribunales, que ha puesto sobre la mesa de discusión la obsolescencia de los límites estancos del derecho, así como que se ha clarificado la profunda interdependencia del conocimiento mismo.

Segundo, la toma de conciencia en torno a la multidimensionalidad de la esencia humana de cara a los avances científicos —*rectius*: biológicos, médicos, psicológicos, socioantropológicos, *inter alia*— determina para los juristas constitucionalistas una asignatura insoslayable de cara a la plena tutelabilidad y justiciabilidad de los derechos humanos: la transdisciplinariedad.<sup>3</sup>

El tema que aquí se aborda en forma alguna es de nueva data, ya que los estudios en torno al trastorno de diferenciación sexual (TDS,<sup>4</sup> por sus siglas y conocido bajos las denominaciones de trastorno del desarrollo o de la diferenciación sexual o estados intersexuales)<sup>5</sup> han recibido meritoria atención tanto en el ámbito médico y como en sus diversas disciplinas.

<sup>2</sup> *Ibidem*, p. X.

<sup>3</sup> Para Basarab Nicolescu implica la dinámica engendrada por la acción de varios niveles de la realidad a un mismo tiempo: "...El descubrimiento de esta dinámica pasa necesariamente por el conocimiento disciplinario. La transdisciplinariedad, no siendo nada más una nueva disciplina o una nueva hiperdisciplina, se nutre de la investigación disciplinaria, la cual a su vez, se esclarece de una manera nueva y fecunda por el conocimiento transdisciplinario. En este sentido, las investigaciones disciplinarias y transdisciplinarias no son antagónicas sino complementarias". Véase *La transdisciplinariedad. Manifiesto*, México, Multidiversidad Edgar Morin, A. C., s. f., p. 38.

<sup>4</sup> El término TDS surgió de una conferencia patrocinada por la Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society y la European Society for Pediatric Endocrinology y sustituye a terminologías previas, como trastornos intersexuales o hermafroditismo. El nuevo concepto es más amplio e incorpora diagnósticos médicos que tradicionalmente no habrían sido incluidos en los trastornos intersexuales; por ejemplo, la *agenesia mülleriana* que desarrollaremos más adelante. *Cfr.* Allen, Lisa, "Trastornos del desarrollo sexual", *Obstet Gynecol Clin North Am*, núm. 36, 2009, pp. 25-45.

<sup>5</sup> La expresión "intersexualidad" es usada por primera vez por Richard Goldschmidt en 1901. Goldschmidt utiliza este término para describir las diferencias hermafroditas en la anatomía sexual o variaciones anatómicas diversas.

Por lo que hace al ámbito jurídico, si bien la mayor parte de la literatura aparece en publicaciones periódicas de relevancia, y en los últimos años han aparecido libros que tratan el tema, con una verdadera trascendencia en el ámbito jurídico,<sup>6</sup> la bibliohemerografía se encuentra enderezada al estudio del trastorno en adultos, esencialmente por lo que hace, en sede jurisdiccional, a una diversidad de estados intersexuales —transexualismo, hermafroditismo pseudo y verdadero— eventualmente en lo que se refiere a la procedencia de la reasignación sexo-genérica y, consecuentemente, a los derechos de las personas situadas en el supuesto a la tutela de un cúmulo de situaciones sustantivas, cuyo presupuesto indiscutible es la dignidad de la persona humana, y que absurdamente se han focalizado solo en el derecho a la identidad consagrada jurídico-formalmente en el acta o partida de nacimiento.

El enfoque del presente documento se ciñe al periodo de la infancia, entendiendo por tal el lapso de vida de los seres humanos que media entre el nacimiento y la pubertad, sin dejar de considerar, en tanto implicativo, el concepto de niñez que conforme a la Convención sobre los Derechos del Niño (CDN)<sup>7</sup> se entiende por niño a aquella persona que aún no haya cumplido dieciocho años, excepto que ya haya alcanzado la mayoría de edad, de acuerdo con lo estipulado por la ley (artículo 1o.).

El tema asume una trascendencia real de cara a los derechos humanos que, eventualmente, pueden rendir los afectados; así, el derecho a la identidad, al sexo y al nombre del menor, el derecho a la expresión de la autonomía de la voluntad, trátase del menor mismo —dependiendo de la edad— como de los progenitores, el derecho al consentimiento informado, *inter alia*, que en su integralidad redundan en el derecho a la salud del niño, una salud integral física, psicológica y emocional que ha de ser tutelada bajo el principio del interés superior del menor (artículo 3.1 de la CDN), todos ellos reconducibles, indefectiblemente, al derecho de libertad entendido en su sentido más amplio y prístino.

No omito referir que si bien en la ciudad de México a partir de 2008<sup>8</sup> en virtud de la reforma a los códigos Civil y de Procedimientos Civiles del

<sup>6</sup> Un libro por demás completo en la literatura jurídica especializada es Camps Merlo, Marina, *Identidad sexual y derecho. Estudio interdisciplinario del transexualismo*, Navarra, Ediciones Universidad de Navarra, 2007.

<sup>7</sup> Adoptada y abierta a la firma y ratificación por la Asamblea General en su resolución 44/25, del 20 de noviembre de 1989, entrada en vigor: 2 de septiembre de 1990, de conformidad con el artículo 49.

<sup>8</sup> “Decreto por el que se reforma y adiciona el Código Civil para el Distrito Federal, se adiciona el Código de Procedimientos Civiles para el Distrito Federal y se adiciona el

Distrito Federal se reconocen plenamente, con una visión vanguardista, derechos esenciales de las personas transexuales en lo que hace a los actos del estado civil y el levantamiento de una nueva acta por la reasignación para la concordancia sexo-genérica, que posibilitaría inopinadamente el tratamiento por extensión del derecho a la identidad de los menores con trastornos de la diferenciación legal, sin dejar de obviar el reconocimiento expreso y la clara obligación de los médicos de respetar el derecho al consentimiento informado de los progenitores del menor como, en su caso, del menor mismo. Un problema que existe ya, pero aún no se visibiliza.

Es de referir, también, el Amparo directo civil 6/2008, relacionado con la facultad de atracción 3/2008-PS (sentencia del 6 de enero de 2009), mediante el cual la Suprema Corte de Justicia mexicana, en ejercicio de su facultad de *certiorari*, entró al estudio de cambio de nombre, y de género, así como su debida asignación en el acta de nacimiento de una persona con pseudohermafroditismo femenino, sentencia que se nuclea, esencialmente, en el derecho a la privacidad. Sin lugar a duda, un precedente que marca el ingreso de nuestro máximo tribunal a la transdisciplinariedad.

### III. LA PERSPECTIVA MÉDICO-GENÉTICA

En materia de salud, resulta indudable que, solo hasta años recientes, los avances científicos han permitido a la medicina nominar una serie de padecimientos que desde siempre han existido, y otros que son propios de la modernidad.

El desarrollo del embrión humano en varón o mujer es un proceso complejo, dinámico y secuencial, de increíbles cambios continuos y etapas perfectamente dissociadas. La interferencia en cualquier paso de ese desarrollo puede resultar en una diferenciación sexual anormal.

Para nadie resulta desconocida la pregunta que se hace ante el nacimiento de un nuevo ser humano: “¿qué es?, ¿niño o niña?” La respuesta del médico en ocasiones no es fácil debido al hecho de que el recién nacido presenta genitales ambiguos. Sin lugar a duda, una noticia de tal entidad representa una experiencia traumática para los padres.

De manera generalizada, ante la ambigüedad genital de los infantes, los médicos calificaban la afección de hermafroditismo, pseudohermafroditis-

Código Financiero del Distrito Federal”, *Gaceta Oficial del Distrito Federal*, 10 de octubre de 2008. Por lo que hace al Código Civil, los preceptos de mérito son el 2o., 35, 98, 135 bis; del Código de Procedimientos Civiles para el Distrito Federal se adiciona el capítulo IV bis al título séptimo, denominado “Juicio especial de levantamiento de acta por reasignación para la concordancia sexo-genérica”.

mo, estado intersexual Actualmente, tales categorías han sido reemplazadas por el concepto de trastornos del desarrollo o de la diferenciación sexual.

Los trastornos del desarrollo sexual (TDS) son patologías médicas en los que el desarrollo del sexo cromosómico, gonadal o anatómico (este propiamente genital) varían del normal, y pueden ser incongruentes unos con otros. La importancia de su estudio radica en su indisociable relación con el género y con el derecho a la identidad desde el momento en que queda asentado en las actas o partidas de nacimiento, atendiendo a la conformación biológica genital del menor la identidad jurídica o legal que se habrá de asignar.

### 1. *La diferenciación sexual*

La diferenciación sexual requiere durante la vida fetal el encadenamiento de una serie de procesos en cuya determinación y regulación interviene un gran número de genes que codifican la síntesis de factores de transcripción, factores de crecimiento, enzimas y hormonas. Clásicamente se han distinguido tres etapas o niveles de diferenciación sexual: el sexo genético, el sexo gonadal y el sexo genital, procesos que se determinan en el periodo fetal.

Durante la infancia, pero sobre todo durante la pubertad y en la etapa adulta, se consideran, además, el sexo fenotípico (caracteres sexuales secundarios), el sexo psicosexual y el sexo social.

### 2. *Los componentes del sexo*<sup>9</sup>

Para definir y comprender los estados intersexuales debe tenerse en cuenta que existen cuatro componentes principales que definen el sexo.

<sup>9</sup> Comisión Interamericana de Derechos Humanos, “Orientación sexual, identidad de género y expresión de género: algunos términos y estándares relevantes”, estudio elaborado por la “CIDH” en cumplimiento de la resolución AG/RES. 2653 (XLI-O/11), Derechos Humanos, Orientación Sexual e Identidad de Género, 23 de abril de 2012, específicamente: pp. 1 y 2.

“...5. En el ámbito jurídico y en particular en el ámbito de la Organización de las Naciones Unidas (en adelante «ONU») estas discusiones sociales se han subsumido comúnmente en la expresión «minorías sexuales», para englobar las cuestiones relacionadas con los derechos de las personas gays, lesbianas, transgénero, bisexuales e intersex.

6. Con mayor precisión teórica desde la sociología-jurídica, las acepciones orientación sexual, identidad de género y expresión de género han sido utilizadas como referentes para el reconocimiento y la exigibilidad de derechos, entre otros, por la legislatura y la judicatura. La denominación de una persona como lesbiana, gay, trans, bisexual o intersex asegura el

### A. *Sexo genético o cromosómico*

Se establece en la fecundación; todos los individuos contamos con 23 pares de cromosomas. Uno de esos 23 pares corresponde a los llamados gonosomas o cromosomas sexuales.

- En las mujeres el par sexual está compuesto por dos cromosomas X, por lo tanto, su constitución cromosómica es 46XX.
- En los varones el par sexual está compuesto por un cromosoma X y un cromosoma Y; por lo tanto, su constitución cromosómica es 46XY.

Se incluye en el sexo genético el sexo cromatínico o nuclear, que se determina por la presencia, o en su caso ausencia, en el núcleo de la célula del corpúsculo de Barr.

La existencia de este corpúsculo caracteriza el sexo nuclear femenino; su ausencia, el sexo nuclear masculino.

Corresponde generalmente, pero no siempre, a una dotación cromosómica del sexo correspondiente y, por consiguiente, al sexo genético.

En ciertos casos patológicos, en efecto, durante la meiosis los dos cromosomas sexuales de la célula germinal pasan a una sola de las dos células sexuales, mientras que la otra no los contiene. La unión de una de estas células sexuales anormales (células aneuploides) con una célula normal dará origen a células anormales por el número de sus cromosomas (45 a 47, en lugar de 46) y por la proporción de cromosomas de los dos sexos: poseerán un solo cromosoma sexual, o bien tres, de los cuales dos o tres serán cromosomas X. Así, ciertos individuos tendrán un aspecto masculino con un sexo nuclear femenino (síndrome de Klinefelter) y otros un aspecto femenino con

reconocimiento legal de su orientación sexual, identidad de género y/o expresión de género como elementos legalmente protegidos para la construcción de su identidad —los cuales han estado tradicionalmente invisibilizados—; reconoce la discriminación histórica a que han estado sometidas las personas que se identifican de esta manera; y las dota de protección.

7. En los ámbitos sociológico y psicológico se reconoce con mayor intensidad la fluidez que existe en la construcción de la identidad propia y la auto-definición: desde esta perspectiva se ha señalado que la orientación sexual, la identidad de género y la expresión de género no son características estáticas de la persona, sino por el contrario son dinámicas y dependen de la construcción que cada persona haga de sí misma, así como de la percepción social que se tenga respecto de éstas. Al mismo tiempo, en el ámbito del derecho internacional de los derechos humanos se ha entendido a la orientación sexual —interpretación que puede extenderse a la identidad de género y expresión de género— dentro de las características personales en el sentido que son innatas o inherentes a la persona (tales como la raza o la etnia) e inmutables, “entendiendo por inmutabilidad una característica difícil de controlar de la cual una persona no puede separarse a riesgo de sacrificar su identidad”.

un sexo nuclear masculino (síndrome de Turner). Véase enfermedad por aberración cromosómica, monosomía, trisomía, haplo X, diplo X, triplo X, mosaico.

### B. *Sexo gonadal*

Se establece cuando la gónada se diferencia hacia el testículo en los varones y hacia el ovario en la mujer; esto es, es la fase de la evolución de la sexualidad que aparece hacia el día 45 de la vida embrionaria, en el momento de la diferenciación de la gónada primitiva en testículo o en ovario. Normalmente esta transformación se realiza conforme al sexo genético.

### C. *Sexo genital*

Es la forma de los genitales externos e internos. Se entiende por sexo genital externo el sexo urogenital. Se diferencia hacia el día sesenta y el quinto mes de la vida intrauterina. Así, el surco urogenital indiferenciado se transforma en órganos genitales externos masculinos o femeninos que, ha menester indicar, serán los considerados para la asignación del sexo o identidad jurídica oficial civil en acta de nacimiento.

El sexo genital interno o sexo gonadofórico aparece entre los días cincuenta y sesenta de la vida intrauterina, y en su diferenciación darán forma, en su caso, a los conductos deferentes y vesículas seminales o al útero y parte superior de la vagina.

En clave de la diferenciación sexual adquiere, en las etapas de la infancia, de la pubertad y de la edad adulta, las siguientes categorizaciones, que tienen su respetiva expresión:

#### a. *Sexo fenotípico*

Son las características aparentes que se dan a nivel de los genitales externos. Es en este nivel donde se hace la atribución social del sexo de una persona: según las características que muestre al nacer.

#### b. *Sexo psicosocial*

La diferenciación psicosexual dimórfica en los humanos comporta varios tipos de identidad: 1) la identidad de género, que significa el género masculino o femenino en el cual cada individuo se identifica; 2) los papeles

de género, que indican los distintos tipos de comportamiento según el sexo y de acuerdo con cada cultura; 3) la orientación de género, que indica el tipo de relación sexual escogida (heterosexual, homosexual o bisexual), y 4) las diferencias cognitivas entre los sexos masculino y femenino.

La identidad de género sexual es exclusiva del género humano y no parece estar condicionada por los cromosomas sexuales ni por los esteroides sexuales. La identidad de género se diferencia durante los primeros años posnatales en función del aprendizaje y de la educación que se recibe. Para lo cual se establece un primer periodo crítico entre los dieciocho y los treinta meses de vida. La identidad queda casi irreversiblemente establecida siempre y cuando la educación recibida no sea ambigua al respecto. Esta identidad puede cuestionarse y cambiar durante la pubertad si hay discordancias entre el género y el tipo de pubertad que se desarrolla.

El papel correspondiente al género y la orientación sexual puede ser modificado probablemente por los andrógenos fetales y posnatales. Así, se describen diferencias de comportamiento (preferencia por juegos masculinos, menor interés por los juegos con muñecas y menor instinto maternal) y mayor incidencia de preferencias homosexuales o bisexuales en las niñas con hiperplasia suprarrenal congénita.

A pesar de que parece que los andrógenos tienen una función sobre la diferenciación de ciertas actitudes y comportamientos y de que existen diferencias anatómicas y funcionales en el SNC de los dos sexos, la mayor parte de la identidad sexual se adquiere mediante la educación (sexo de educación) y queda reforzado por el correcto desarrollo puberal. Sin embargo, diversos trabajos parecen haber demostrado que existirían diferencias anatómicas en el SNC entre los hombres con orientación heterosexual y homosexual, así como en transexuales. Existe actualmente un amplio debate sobre la relevancia que puedan tener diferencias anatómicas y funcionales reguladas por hormonas fetales y posnatales sobre la orientación de género sexual.

### c. Sexo social

Que responde a los patrones socioculturales y coincide con el género.

Vale indicar para los efectos de la protección de derechos de los menores con trastorno de diferenciación sexual lo que se considera el sexo legal,<sup>10</sup> que es asignado al recién nacido de acuerdo con la apariencia de genitales externos que, conforme a las líneas antes escritas, depende del sexo genital.

<sup>10</sup> Lozano Villegas, Germán, “Libre desarrollo de la personalidad y cambio de sexo: transexualismo”, consulta electrónica: <http://biblio.juridicas.unam.mx/libros/4/1510/24.pdf>.



### 3. *Manifestaciones clínicas generales de la ambigüedad genital al momento del nacimiento*

Los genitales ambiguos ocurren cuando hay insuficiente masculinización de un hombre o por virilización de una mujer.

Entre los rasgos característicos de los genitales ambiguos que se observan en niñas genéticamente femeninas (dos cromosomas X) están:

- Clítoris agrandado con apariencia de un pene pequeño.
- La abertura uretral (por donde sale la orina) puede estar localizada a lo largo, por encima o por debajo de la superficie del clítoris.
- Los labios pueden encontrarse fusionados a manera de escroto.
- Se puede pensar que la niña es del sexo masculino con testículos no descendidos.

En un niño genéticamente masculino (un cromosoma X y uno Y) con genitales ambiguos se pueden observar los siguientes rasgos:

- Pene pequeño, que mide menos de dos a tres centímetros (0,8 a 1,2 pulgadas), que se asemeja al clítoris agrandado (es normal que el clítoris de una niña recién nacida sea un tanto agrandado al momento del nacimiento).
- La abertura uretral se puede encontrar localizada a lo largo, por encima o por debajo del pene o incluso por debajo del peritoneo, razón por la cual el recién nacido parece del sexo femenino.
- Es posible que se presente un pequeño escroto con algún grado de separación, semejando a los labios.
- Los genitales ambiguos están comúnmente acompañados de testículos no descendidos.

## IV. CLASIFICACIÓN DE LOS TRASTORNOS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL

Cuatro grandes categorías de desórdenes de diferenciación sexual son responsables del desarrollo de genitales ambiguos.

### 1. *Intersexualidad 46, XX (pseudohermafroditismo femenino): virilización de una mujer genética (46XX) con determinación y desarrollo normal ovárico*

El niño tiene los cromosomas de una mujer, ovarios, pero los genitales externos con apariencia masculina. Esto generalmente es el resultado de

un feto femenino que ha estado expuesto a hormonas masculinas en exceso antes del nacimiento. Los labios mayores (labios o pliegues de la piel de los genitales externos femeninos) se fusionan y el clítoris se agranda para quedar con apariencia de pene. Generalmente tienen tero y trompas de Falopio normales. Existen algunas causas posibles:

- Hiperplasia suprarrenal congénita (la causa más común). Es un trastorno genético que se caracteriza por una deficiencia de las hormonas cortisol y aldosterona y una producción excesiva de hormonas llamadas andrógenos. Este trastorno se presenta en uno de cada 15,000 recién nacidos.
- Este mismo tipo de hormonas llamadas andrógenos consumidas por la madre durante el embarazo.
- Tumores productores de andrógenos (hormonas masculinas) en la madre, entre los cuales los más comunes son los tumores ováricos. A las madres que tengan hijos con intersexualidad 46, XX se les debe hacer un chequeo, a menos que haya otra causa clara.
- Eficiencia de aromatasas, que puede no notarse hasta la pubertad. La aromatasas es una enzima que normalmente convierte las hormonas masculinas a hormonas femeninas.

## 2. *Intersexualidad 46, XY*

Un niño con cromosomas XY puede nacer con genitales ambiguos o claramente femeninos, internamente los testículos pueden ser normales, estar pequeños o ausentes. Esta afección también se denomina 46 XY con subvirilización, y es conocida como pseudohermafroditismo masculino.

La formación de los genitales masculinos, externos y normales depende del equilibrio apropiado entre las hormonas masculinas y femeninas; por lo tanto, se requiere de una producción y funcionamiento adecuado de las hormonas masculinas. La intersexualidad 46 XY tiene muchas causas posibles, como:

- Problemas con los testículos. Los testículos normalmente producen hormonas masculinas, pero si no se forman apropiadamente, esto lleva a la subvirilización.
- Problemas con la formación de testosterona. Ésta se forma a través de una serie de pasos; cada uno requiere una enzima diferente. Las deficiencias en cualquiera de estas enzimas pueden provocar testosterona inadecuada y producir un síndrome de intersexualidad 46

XY diferente. Tipos diversos de hiperplasia suprarrenal congénita pueden encajar en esta categoría.

- Problemas con el metabolismo de la testosterona. Algunas personas tienen testículos anormales, producen cantidades adecuadas de testosterona, pero todavía tienen intersexualidad 46 XY.
- Deficiencia de 5-alfa-reductasa. Las personas con esta deficiencia carecen de la enzima necesaria para convertir la testosterona a deshidrotestosterona (DHT). Existen al menos cinco tipos de deficiencia de 5-alfa-reductasa. Algunos de los bebés tienen genitales masculinos normales; otros, genitales femeninos normales, y muchos tienen algo de los dos. La mayoría cambia a genitales masculinos externos alrededor del tiempo de la pubertad.
- Síndrome de insensibilidad a los andrógenos. Es la causa más común de intersexualidad 46 XY. Aquí las hormonas son todas normales, pero los receptores para las hormonas masculinas no funcionan apropiadamente. También se le ha denominado feminización testicular.
  - a) Este es un síndrome que se hereda por un defecto del gen receptor del andrógeno en el cromosoma X. La herencia se describe como recesiva ligada al cromosoma X. Las madres portadoras del gen tienen un 50% de posibilidades de tener hijos con este síndrome, o hijas con un 50% de ser portadoras de este gen.
  - b) Existen más de 150 defectos diferentes identificados hasta ahora. A este síndrome se le ha denominado como síndrome de feminización testicular.

### 3. *Intersexualidad gonadal verdadera (hermafroditismo verdadero)*

El hermafroditismo es una causa rara de intersexualidad y está caracterizado por la presencia de tejido ovárico y testicular en la misma persona. A este fenómeno se le llama ovotestes. El 90% de los casos presentan genitales ambiguos. Puede tener cromosomas XX, cromosomas XY o ambos. Los genitales externos pueden ser ambiguos o pueden tener apariencia masculina o femenina. Esta afección suele llamarse hermafroditismo verdadero. En la mayoría de las personas con intersexualidad gonadal verdadera, la causa subyacente se desconoce.

El cariotipo puede ser:

- El 60% son 46XX. Algunos de estos casos se explican por presencia del gen SRY.

- El 20% son quimeras: 46XY / 46XX.
- El 20% son 46XY con anomalías en los genes que determinan la diferenciación del testículo.

Los genitales externos. Pueden ser femeninos, masculinos o ambiguos. Pueden presentar criptorquidia (los testículos no han descendido a la bolsa escrotal) e hipospadias.

Las gónadas. El ovotestes es la gónada que se encuentra con más frecuencia. La combinación más habitual es ovotestes de un lado y ovario del otro. Se pueden encontrar ovotestes en labio escrotal, en el canal inguinal y en el abdomen.

Los genitales internos. Constan de derivados müllerianos (trompa de Falopio a uno o a ambos lados dependiendo de las gónadas presentes, útero y vagina) así como de epidídimo y conducto deferente en el lado de la gónada masculina.

El útero suele ser hipoplásico (de tamaño más pequeño de lo normal). El 50% de las pacientes presentan la menstruación y desarrollo mamario.

El diagnóstico. Solo se confirma por el estudio de las células que conforman el tejido del ovotestes por medio del microscopio para demostrar la funcionalidad del mismo mediante pruebas hormonales. La asignación del sexo debe basarse cuidadosamente en el grado de virilización, respuesta hormonal, contexto familiar y cultural.

#### 4. *Intersexualidad compleja o indeterminada*

Muchas configuraciones de cromosomas distintos a las combinaciones simples 46 XX 46 XY pueden ocasionar trastornos del desarrollo sexual, y abarcan, entre otros, 45 XO (solamente un cromosoma X) y 47 XXY, 47 XXX: ambos casos tienen un cromosoma sexual adicional, sea un X o un Y.

El diagnóstico. En el caso de los genitales ambiguos, es crítica la realización de un examen físico minucioso del niño/niña. Cuando existe ambigüedad genital en el momento del nacimiento, el médico realizará una historia médica y un examen físico de los genitales externos del niño. La historia médica abarca la salud de la madre durante el embarazo y los antecedentes familiares de muertes neonatales o anómalas genitales. Primero, el médico realizará un diagnóstico de la causa subyacente del trastorno.

Para limitar el diagnóstico se apoyará de los siguientes estudios y pruebas de laboratorio:

- Análisis de cromosomas: es una prueba que se realiza para identificar anomalías cromosómicas como causa de malformaciones o de enfermedad. Por medio de esta prueba se puede: *a)* contar la cantidad de cromosomas; *b)* detectar cambios cromosómicos estructurales, y *c)* los resultados pueden indicar cambios genéticos asociados con una enfermedad.
- Pruebas de electrolitos: es una “batera” de exámenes químicos realizados en el suero (la porción de sangre sin células). Los electrolitos en el cuerpo incluyen sodio, potasio, cloro y muchos otros.
- Pruebas moleculares específicas: ofrecen la posibilidad de obtener un diagnóstico preciso de las alteraciones, lo que redundaría positivamente en la aplicación de tratamientos más selectivos y con mejor rendimiento. Igualmente, si estas personas conocieran el diagnóstico y el carácter hereditario del padecimiento, el asesoramiento genético adecuado y oportuno podría contribuir a reducir la ocurrencia o la recurrencia de esta patología en las familias.
- Examen endoscópico (para verificar el estado de los genitales internos y el aspecto de las gónadas). Es el que se realiza al bebé bajo anestesia general, y se le introduce en el abdomen un instrumento largo y fino que le permite ver al médico, a través de una lente especial, las características de los órganos internos y además tomar una muestra de tejido de los mismos para ser estudiados.
- Ultrasonido o IRM para evaluar si los órganos sexuales internos están presentes (por ejemplo, el tero).

Para determinar el sexo de un niño, los médicos analizarán lo siguiente:

- Un genitoureterograma para observar la uretra y la vagina, si estuvieran presentes.<sup>11</sup>
- Análisis en sangre para identificar si existe hiperplasia adrenal congénita.
- El potencial de fertilidad (la capacidad de la persona para ser fértil) de una pseudohermafrodita femenina.
- El tamaño y el potencial de crecimiento del pene, presente en el pseudohermafrodita masculino.
- Producción de hormonas. La capacidad de un órgano reproductor interno para producir las hormonas sexuales apropiadas según el sexo “asignado” al niño.

<sup>11</sup> Es un estudio radiológico del sistema de conductos genitales internos.

- El riesgo de futuras enfermedades. Por ejemplo, de cáncer, que en el futuro pueda desarrollarse en los órganos reproductores originales.
- Los efectos de las hormonas femeninas y masculinas en el cerebro del feto.
- Su opinión o preferencia.

Deseamos concluir este apartado indicando que cualesquiera de los casos de trastorno de la diferenciación sexual en niño/a deber ser estudiado y analizado por un grupo interdisciplinario que conste de un médico pediatra, un urólogo, un ginecólogo, un genetista, un cirujano plástico y un psicólogo.

Cada uno de ellos tendrá la responsabilidad y el compromiso de informar a los padres sobre el futuro sexual del niño/a afectado, a saber:

- a) Los riesgos quirúrgicos y los emocionales;
- b) Los hormonales;
- c) El consentimiento informado sustituto de los padres;
- d) El consentimiento informado, libre y autónomo del menor de edad en caso de que desee expresar su voluntad, dependiendo de la edad, tanto en el sentido de la realización de la cirugía de reasignación sexo-genérica como en el sentido de permanecer con la afectación.

## V. EL *ITER* DECISORIO EN LA ASIGNACIÓN DE SEXO EN TDS

Los trastornos de la diferenciación sexual siempre han existido; con el advenimiento de la ciencias médico-genéticas se comprenden cada vez con mayor claridad, echando por tierra muchos mitos en torno a la sexualidad y los estereotipos dimórficos hombre/mujer, posibilitando la exigencia humana y jurídica de protección de los niños/as que se encuentran afectados por un erróneo diagnóstico y en consecuencia de asignación de sexo legal.

¿Qué ha sucedido de cara a las prácticas tanto médicas como jurídicas?

En tiempos no remotos, la opinión prevaleciente, generalmente, consistía en asignar un sexo lo más rápido posible, a menudo sobre la base de los genitales externos, en vez del sexo de los cromosomas, e instruir, erróneamente, a los padres para no pensar en la ambigüedad genital de sus hijos y, consecuentemente, en cuanto al sexo del niño/a.

La mayoría de las veces la práctica médica se ceñía a la realización de una cirugía rápida en la cual se extirpaba el tejido testicular u ovárico del otro sexo. En general, se consideraba más fácil reconstruir los genitales femeninos que los genitales masculinos funcionales, de tal manera que si la elección correcta no era clara, al niño a menudo se le asignaba el sexo feme-

nino. Todo ello con eventual conocimiento y autorización de los progenitores, casi siempre sin total conocimiento y autorización.

En los últimos tiempos, la opinión de muchos expertos ha cambiado. Un mayor respeto por las complejidades del funcionamiento sexual femenino los ha llevado a concluir que los genitales femeninos insuficientes pueden no ser intrínsecamente mejores que los genitales masculinos insuficientes, incluso si la reconstrucción es más fácil. Además, otros factores pueden ser más importantes en la satisfacción del sexo que los genitales externos funcionales.

Los factores cromosómicos, neurales, hormonales, psicológicos y conductuales pueden, conjuntamente, influir en la identidad sexual.

Ahora muchos expertos instan a demorar la cirugía definitiva por el mayor tiempo que sea sano hacerlo, y lo ideal es que se involucre al niño en la decisión respecto de su sexo.

Claramente, la intersexualidad es un asunto complejo, y su tratamiento tiene consecuencias a corto y a largo plazo. La mejor respuesta depende de muchos factores, incluyendo la causa específica de dicha afección.

## VI. LA PERSPECTIVA JURÍDICA Y LAS SOLUCIONES

Desde el ámbito jurídico, los TDS en menores de edad recientemente han obtenido una sana respuesta, esencialmente en sede jurisdiccional.

La Corte Constitucional colombiana,<sup>12</sup> en un cúmulo de asuntos que ha conocido, ha generado un corpus jurisprudencial digno de atender, y que ha devenido eficiente la tutela de los niños/as con TDS.

Los derechos que sucesivamente se han reconocido parten de un incuestionable reconocimiento de los derechos de los niños/as conforme a los propios derechos nacionales (al caso Colombia) y la extensividad, vía los derechos reconocidos en diversos instrumentos internacionales, específicamente en la Declaración<sup>13</sup> y en la Convención sobre los Derechos del Niño,<sup>14</sup> en el

<sup>12</sup> Velásquez Acevedo *et al.*, *Principios y derechos involucrados en el análisis jurídico de los estados intersexuales en pacientes menores de edad en Colombia*, proyecto de investigación inscrito ante el Comité para el Desarrollo de la Investigación (CODI) de la Universidad de Antioquia, 2007.

<sup>13</sup> El párrafo tercero del preámbulo expresa: “Considerando que el niño, por su falta de madurez física y mental, necesita protección y cuidado especiales, incluso la debida protección legal, tanto antes como después del nacimiento”.

<sup>14</sup> “Artículo 12

1. Los Estados Partes garantizarán al niño que esté en condiciones de formarse un juicio propio el derecho de expresar su opinión libremente en todos los asuntos que afectan al niño, teniéndose debidamente en cuenta las opiniones del niño, en función de la edad y madurez del niño.

Pacto de Derechos Civiles y Políticos (artículos 23 y 24) y en el Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (artículo 12).

Derechos todos ellos que se nuclean en torno a la dignidad de la persona humana y el interés superior del menor, a la salud, a la igualdad y no discriminación, a la identidad, a la libertad en su manifestación de autonomía de la voluntad, el libre desarrollo de la personalidad, la libertad de expresión, el consentimiento informado y a la privacidad.<sup>15</sup>

Por parte de los padres operan los derechos de patria potestad o, en su caso, tutela de quienes la ejerzan, el consentimiento informado sustituto.

Los criterios jurisprudenciales se habrán de complementar con otro tipo de soluciones jurídicas que pueden resultar polémicas, como sucede con las recientes medidas tomadas por Australia, que en 2011 fue el primer país en aprobar una legislación sobre el tercer género, si bien ya desde 2011 las leyes australianas permitían a sus ciudadanos marcar con una “X” la casilla de género en el pasaporte, algo que también puede hacerse en Nueva Zelanda desde 2012, o el muy reciente caso del Estado alemán, que a partir del 1o. de noviembre ofrecerá a los padres tres opciones para rellenar el certificado de nacimiento de sus neonatos: “masculino”, “femenino” y “en blanco”, convirtiéndose en el primer Estado con una legislación que reconoce la tercera opción de género, solución que incuestionablemente protege a los niños/as con TDS.

La nueva legislación brinda la posibilidad de que más adelante, en edad adulta, esas personas con sexo indeterminado puedan escoger si quieren estar bajo la categoría masculina o femenina.

Pero también se ofrece la opción de quedarse bajo la categoría del tercer género o indeterminado y no tener que escoger en ningún momento de su vida entre ninguna de las dos opciones.<sup>16</sup>

2. Con tal fin, se dará en particular al niño oportunidad de ser escuchado, en todo procedimiento judicial o administrativo que afecte al niño, ya sea directamente o por medio de un representante o de un órgano apropiado, en consonancia con las normas de procedimiento de la ley nacional.

#### *Artículo 13*

1. El niño tendrá derecho a la libertad de expresión; ese derecho incluirá la libertad de buscar, recibir y difundir informaciones e ideas de todo tipo, sin consideración de fronteras, ya sea oralmente, por escrito o impresas, en forma artística o por cualquier otro medio elegido por el niño”.

<sup>15</sup> Principios sobre la aplicación de la legislación internacional de derechos humanos en relación con la orientación sexual y la identidad de género, 2007.

<sup>16</sup> Consulta electrónica: <http://noticias.prodigy.msn.com/internacional/alemania-introduce-un-tercer-genero-para-recibir-nacidos>.



## VII. CONSIDERACIONES FINALES

El avance de la ciencia exige, cada vez más, un puntual conocimiento por parte de los juristas de aquellas situaciones sustantivas que han quedado ayunas de tutela y que involucran, de no ser reconocidas, afectaciones trascendentales a la dignidad de la persona humana que se encuentra en el supuesto, al caso los niños/as con trastorno de diferenciación sexual.

Si bien los casos se cuentan en 1/2000, es una cifra que evidencia la incomprensión de los casos que han sido estigmatizados y han quedado en el ámbito de la intimidad.

Tales eventos han arrojado a considerable número de personas a la disforia de género, que indefectiblemente ha devenido en transexualidad, rindiendo en ineficiente una adecuada y oportuna tutela de los derechos de los menores.

## VIII. FUENTES DE CONSULTA

- ALLEN, Lisa, “Trastornos del desarrollo sexual”, *Obstet Gynecol Clin North Am*, núm. 36, 2009.
- ANDORNO, Roberto, *Bioética y dignidad de la persona*, Madrid, Tecnos, 1998.
- BEAUCHAMP, Tom y JAMES, F., *Principios de ética biomédica*, Barcelona, Childress, Masson, 1999.
- CAMPS MERLO, Marina, *Identidad sexual y derecho. Estudio interdisciplinario del transexualismo*, Navarra, Ediciones Universidad de Navarra, 2007.
- CARPIZO, Jorge y VALADÉS, Diego, *Derechos humanos, aborto y eutanasia*, México, UNAM, Instituto de Investigaciones Jurídicas, 2008.
- COMISIÓN INTERAMERICANA DE DERECHOS HUMANOS, “Orientación sexual, identidad de género y expresión de género: algunos términos y estándares relevantes”, estudio elaborado por la “CIDH” en cumplimiento de la resolución AG/RES. 2653 (XLI-O/11), Derechos Humanos, Orientación Sexual e Identidad de Género, 23 de abril de 2012.
- CONVENCIÓN SOBRE LOS DERECHOS DEL NIÑO. Adoptada y abierta a la firma y ratificación por la Asamblea General en su resolución 44/25, del 20 de noviembre de 1989, entrada en vigor el 2 de septiembre de 1990, de conformidad con el artículo 49.
- DEWHURST, Cristopher J. y GORDON, Ronald, *Estados intersexuales*, Barcelona, Editorial Pediátrica, 1970.
- GALLEGO, S., *Los derechos de los pacientes: problemática práctica*, Medicina Clínica, 1993.

KAUFMANN, Arthur, “¿Relativización de la protección jurídica de la vida?”, *Avances de la medicina y el derecho penal*, Santiago Mir Puig, 1988.

NICOLESCU, Basarab, *La transdisciplinariedad. Manifiesto*, México, Multidiversidad Edgar Morín, s. a.

Principios sobre la aplicación de la legislación internacional de derechos humanos en relación con la orientación sexual y la identidad de género, 2007.

SIMÓN, P., *El consentimiento informado: teoría y práctica I*, Medicina Clínica, 1993.

VIDELA, Mirta, *Los derechos humanos en la bioética: nacer, enfermar y morir*, Buenos Aires, Ad-Hoc, 1999.

<http://noticias.prodigy.msn.com/internacional/alemania-introduce-un-tercer-g%3%a9nero-para-reci%3%a9n-nacidos>.