

## PRESENTACIÓN DE CASO

### **Pseudohermafroditismo masculino** **Masculine pseudohermaphroditism**

Dr. David Vargas González\*, Lic. Yahima Limia Núñez\*\*, Dra. Beatriz Santos Lorenzo\*\*\*

---

\*Especialista de Segundo Grado en Endocrinología. Investigador Agregado. Hospital Pediátrico Provincial "Mártires de Las Tunas", Las Tunas, Cuba. \*\*Licenciada en Psicología. Máster en Psicología de la Salud. Investigador Agregado. Facultad de Ciencias Médicas "Zoilo Marinello Vidaurreta", Las Tunas, Cuba. \*\*\*Especialista de Segundo Grado en Pediatría. Investigador Agregado. Hospital Pediátrico Provincial "Mártires de Las Tunas", Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Dr. David Vargas González, correo electrónico: [dvargonza@ltu.sld.cu](mailto:dvargonza@ltu.sld.cu).

#### **RESUMEN**

El pseudohermafroditismo masculino dentro de las alteraciones de la diferenciación sexual (ADS) constituye un grupo complejo de entidades. Su frecuencia en nuestro medio es muy escasa. Se presenta el caso de una adolescente, remitida a consulta por aumento del tamaño del clitoris, con erecciones del mismo. Al examen físico se encontró: presencia de falo, rodetes labioescrotales sin testes y vagina corta. En el estudio ultrasonográfico se descartó la presencia de útero y ovarios y se constató la presencia de testículos en cavidad abdominal. La cromatina sexual de células en interfase de la mucosa oral reveló la presencia de 0% de cuerpo Barr y el estudio cromosómico mostró un cariotipo masculino normal (46XY).

**Palabras clave:** DIFERENCIACIÓN SEXUAL; PSEUDOHERMAFRODITISMO; GENITALES AMBIGUOS; CARIOTIPO.

**Descriptor:** TRASTORNOS DEL DESARROLLO SEXUAL.

#### **SUMMARY**

Masculine pseudohermaphroditism as part of sexual differentiation alterations (ADS) constitutes a complex group of entities. Its frequency in our health system is very rare. The case of a female adolescent is sent to the consultation due to an increase in the size of the clitoris plus erections. The physical examination revealed: the presence of phallus, labioscrotal buns without testes and a short vagina. The ultrasonographic study discarded the presence of uterus and ovaries and verified the presence of testicles in the abdominal cavity. The sex chromatin of cells in interface of the oral mucosa revealed the presence of 0% Barr body and the chromosomal study showed a normal masculine karyotype (46XY).

**Key words:** SEXUAL DIFFERENTIATION; PSEUDOHERMAPHRODITISM; AMBIGUOUS GENITALIA; KARYOTYPE.

**Descriptors:** DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT.

#### **INTRODUCCIÓN**

La presencia de genitales externos ambiguos (GEA) constituye una emergencia médica y desde el punto de vista social y legal requiere una pronta solución. Su etiología puede poner o no en riesgo la vida del paciente.

Se considera GEA la diferenciación incompleta de los genitales externos según el sexo cromosómico (xx ó xy). (1, 2) También se incluyen en esta denominación las fusiones parciales o totales del rafe perineoescrotal, criptorquídea bilateral sin

testes palpables, hipospadias que se acompañan de criptorquídea uni o bilateral, hipospadia asociada a micropene (en el recién nacido de término < 2,5 cm, en pretérmino 34 sem < 2 cm y en pretérmino 30 sem < 1,5 cm) o microfalo (< 1 cm de largo) (3). Hoy el término GEA esta en desuso y se sustituye desde el 2006 por ADS.

La causa principal de ADS es la hiperplasia adrenal congénita (HAC), aunque pueden encontrarse otras entidades, como el pseudohermafroditismo masculino, que de no diagnosticarse tempranamente traen consecuencias traumáticas tanto para el



paciente, como para los padres y familiares en general.

Algunos estudios internacionales dan cifras estimadas de incidencia de 1/4 500 recién nacidos vivos. (4) El ECLAMC, organización latinoamericana de registro de malformaciones congénitas, informa una prevalencia general de 1,9 por 10 000 nacidos vivos. En nuestro país y provincia la incidencia es baja también y se corresponde con lo reportado por dicha organización. (5, 6)

En los últimos años se han producido notables avances en el diagnóstico precoz de esta patología, así como en el desarrollo de nuevas técnicas bioquímicas y moleculares, que permiten un diagnóstico etiológico más exacto y rápido en estos pacientes. (1, 7, 8)

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 11 años, nacida a las 40,3 semanas de gestación, parto distócico por cesárea, sin sufrimiento fetal (Apgar 9/9). Las mensuraciones fueron normales: peso 3550 g; talla 51 cm; circunferencia cefálica 37 cm y torácica 36 cm.

Historia obstétrica: gesta 4, un parto anterior (una hembra sana), 3 abortos por decisión de la pareja. No se recogen antecedentes de trastornos genéticos ni de otra índole tanto por vía materna, como paterna. Todos los exámenes de laboratorio realizados en los tres trimestres mostraron resultados normales.

**FIGURA 1. Genitales externos**



Examen físico: apariencia femenina de los genitales externos, vello púbico de distribución masculina, presencia de falo de  $\pm$  2 cm de largo por 1 cm de grosor con prepucio, hipospadia, rodetes labioescrotales sin testes, presencia de himen y vagina corta (**figura 1**). Voz gruesa, cara con distribución del vello facial de aspecto masculino.

### Exámenes complementarios:

-Ultrasonido del hemiabdomen inferior. No se visualiza útero ni ovarios, estructuras de Wolf primitivas. Presencia de ambos testículos en cavidad abdominal.

-Cromatina sexual en frotis de mucosa oral: 0% de cuerpos de Barr.

-Cariotipo en sangre periférica con técnicas de bandas G (GTG): 46 XY.

### DISCUSIÓN

Todo paciente con una alteración de la diferenciación sexual (ADS) debe ser tratado por un equipo especializado (ginecoobstetras, urólogos, pediatras, endocrinólogos, genetistas y psicólogos), que incluye el tratamiento psicológico adecuado a los padres y familiares.

Al médico que examine el caso por primera vez le corresponde orientar a los padres del paciente, refiriéndoles que su bebé presenta un desarrollo incompleto de sus genitales externos. Además, que se le debe asignar un nombre común a mujer u hombre y que la asignación del género estará en dependencia de la viabilidad futura de sus genitales externos. (1)

El diagnóstico de ADS en un individuo 46XY es complicado, debido a la gran variabilidad fenotípica y al número extenso de causas que pueden originarlas. Es importante recordar que algunos tipos de HSC pueden producir genitales ambiguos en sujetos 46XY, tales como el déficit de 17-alfa-hidroxi-lasa/17-20-liasa (solo genitales ambiguos en XY) y 3-beta hidroxisteroide deshidrogenasa (genitales ambiguos en XX y XY), además de las mutaciones de P450-óxido reductasa y déficit de proteína StaR (hiperplasia lipoidea). (7-9)

En el pseudohermafroditismo masculino el cariotipo es 46XY, pero los genitales externos están incompletamente virilizados, son ambiguos o completamente femeninos. Cuando es posible encontrar las gónadas, éstas son testículos, cuyo desarrollo morfológico puede oscilar desde rudimentario hasta normal. Existen dos causas principales que generan un pseudohermafroditismo masculino:

- deficiencia 5-alfa reductasa, presente en niños que tienen cariotipo 46 XY y ambigüedad genital;
- síndrome de insensibilidad andrógena: presente en niños que tienen cariotipo 46XY y genitales externos femeninos normales.

La enzima 5-alfa reductasa convierte la testosterona en dihidrotestosterona (DHT), necesaria para la masculinización final del feto varón. Casi siempre los pacientes son criados como niñas, pero en la pubertad la producción de testosterona por los testículos permite el desarrollo masculino, que se traduce en engrosamiento de la voz y aumento del tamaño del pene y de la masa muscular. No obstante, los órganos que responden normalmente a la dihidrotestosterona (escroto, testículos, próstata) continúan siendo prepuberales, debido a la deficiencia de este esteroide. (3, 5, 7)

Se denomina síndrome de insensibilidad a andrógenos o síndrome de Morris (también feminización testicular) al trastorno genético que provoca que los bebés varones no respondan a los andrógenos (testosterona). Las personas afectadas son cromosómicamente masculinas (46XY) con genitales externos aparentemente femeninos, con vagina ciega, sin útero ni ovarios. Los testículos están presentes en el abdomen o en el canal inguinal y muchas veces son confundidos con hernias en niños con apariencia fenotípica femenina normal. Así ocurrió en el diagnóstico del caso que se presenta.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Becker KL, Kenneth L. Sex determination and development. In: Principles and practice of endocrinology and Metabolism. Philadelphia: JB Lippincott; 2014. p.788-843.
2. Larsen WJ. Development of the urogenital system. In: Essentials of Human Embryology. Singapore: Churchill Livingstone; 2012. p. 173-95.
3. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Clinical Cytogenetics: Disorders of autosomes and Sex chromosomes. In: Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8th Ed. Philadelphia: WB Saunders; 2010. p. 157-65.
4. Pombo M. Tratado de Endocrinología Pediátrica. Madrid: McGraw Hill; 2009. p. 583-608.
5. Argente Oliver J, Soriano Guillén L. Manual de Endocrinología pediátrica. Madrid: Ergon; 2010. p. 97-107.
6. González Fernández Pedro, Quesada Dorta Marlene, Cabrera Panizo Raquel, Bello Álvarez Daysi. Disgenesia gonadal mixta con fórmula cromosómica 45,X/46,X, (mar). Presentación de una paciente. Rev Cubana Endocrinol [revista en la Internet]. 2002 Dic [citado 2014 Jul 23]; 13(3). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1561-29532002000300007&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-29532002000300007&lng=es).
7. Ahmed SF, Hughes IA. The genetics of male undermasculinization. Clin Endocrinol (Oxf). 2002; 56: 1-18.
8. Clarkson MJ, Harley VR. Sex with two SOX on: SRY and SOX9 in testis development. Trends Endocrinol Metab. 2012; 13: 106-11.
9. Achermann JC, Meeks JJ, Jameson JL. Phenotypic spectrum of mutations in DAX-1 and SF-1. Moll Cell Endocrinol. 2001; 185: 17-25.