



Torsión testicular en conducto inguinal con hernia recidivante en paciente con síndrome de insensibilidad androgénica completa («testículo feminizante»)

José Emilio Baca Prieto,* Javier Leuchter Ibarra,*
Luis Gerardo Domínguez Carrillo,† Juan Carlos Mayagoitia González*

Resumen

Introducción: El hallazgo de un testículo con torsión aguda a nivel del anillo inguinal profundo es poco común durante una hernioplastia. El síndrome de insensibilidad androgénica o «testículo feminizante» es una enfermedad genética de carácter recesivo ligado al cromosoma X, caracterizada por resistencia de los tejidos diana a la acción de las hormonas masculinas, impidiendo el desarrollo masculino normal de los genitales de los individuos genéticamente varones (46, XY). Se presenta el caso de una hernia inguinal recidivante con torsión testicular en anillo inguinal profundo. **Caso clínico:** Paciente fenotípicamente femenina de 36 años. Amenorrea primaria. Antecedentes de cirugía a los dos meses de edad por tumor en labio mayor izquierdo y hernioplastia inguinal derecha hace tres años. Acude a urgencias por dolor pungitivo en fosa iliaca y región inguinal derechas, con aumento progresivo de intensidad, acompañado de náusea y vómitos. Exploración con dolor a la presión de fosa iliaca derecha, signos de McBurney y Blumberg negativos, tumoración palpable de 3.5 x 2.5 cm en región inguinal derecha muy dolorosa a la presión, fija y no reductible, genitales externos sin alteraciones, leucocitos de 12,000. Tomografía abdominal mostrando: Ausencia de útero, ovarios y anexos, tumoración de 3.5 x 2.5 cm en región de conducto inguinal derecho. Con diagnóstico de hernia inguinal derecha recidivante estrangulada se realiza cirugía laparoscópica diagnóstica, encontrando hematoma en anillo inguinal interno y torsión de testículo derecho dentro del anillo. Se realiza orquiectomía y hernioplastia tipo TAPP con malla de polipropileno pesado. En el posoperatorio se solicitó cariotipo y cromatina con resultados de 46, XY y ausencia de corpúsculos de Barr, respectivamente.

Palabras clave: Síndrome de insensibilidad androgénica, testículo feminizante, hernia inguinal, hernioplastia inguinal, torsión testicular, orquiectomía.

Abstract

Introduction: The finding of a testicle with acute torsion at the level of the deep inguinal ring is uncommon during a hernia repair. The androgen insensitivity syndrome or «feminizing testicle» is a recessive genetic disorder linked to chromosome X; it is characterized by the resistance of the target tissues to the action of male hormones, preventing normal male genitalia development of genetically male individuals (46, XY). We present the case of a recurrent inguinal hernia with testicular torsion in the inguinal canal. **Case report:** This is a phenotypically female patient of 36 years. Primary amenorrhea. A clinical history of surgery at two months of age due to a tumor in the left upper lip and right inguinal hernia repair three years ago. Seen at the emergency room for inguinal and right lower quadrant throbbing pain, progressive and increasing in intensity, accompanied by nausea and vomiting. Physical examination: Pain with pressure on the right lower quadrant and inguinal region with negative McBurney and Blumberg, a palpable mass of 3.5 x 2.5 cm on right inguinal region, extremely painful with pressure, fixed and not reducible, external genitalia without abnormalities, leukocytes count reported of 12,000. Abdominal tomography showing: Absence of uterus, ovaries and other female annexes, and a 3.5 x 2.5 cm mass in the right inguinal canal. With a diagnosis of strangulated recurrent right inguinal hernia. Then a diagnostic laparoscopic surgery was performed, finding a hematoma in the internal ring of the inguinal canal and torsion of the right testicle inside the internal ring. Orchiectomy and a TAPP hernia repair with heavy polypropylene mesh were performed. In the postoperative period, karyotype and chromatin were requested with a 46, XY and absence of Barr corpuscles results.

Key words: Androgenic insensitivity syndrome, feminizing testis, inguinal hernia, inguinal hernia repair, testicular torsion, orchiectomy.

* Cirujano General. División de Cirugía del Hospital Médica Campestre León, Guanajuato. México.

† Especialista en Medicina de Rehabilitación. Facultad de Medicina de León, Universidad de Guanajuato. México.

Correspondencia:

Dr. José Emilio Baca Prieto

Calzada Los Paraísos Núm. 701, Col. Los Paraísos, 37320, León, Gto.

E-mail: emiliobaca55@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El hallazgo de un testículo con torsión aguda a nivel del anillo inguinal interno simulando una hernia estrangulada es sumamente raro, y es más complejo aún el hacer previamente un diagnóstico diferencial de este tipo, cuando el paciente a tratar es de fenotipo femenino.

El síndrome de insensibilidad androgénica (SIA), descrito inicialmente como testículo feminizante¹ por Morris² en 1953, es una enfermedad genética de carácter recesivo ligada al cromosoma X, que se caracteriza por la resistencia de los tejidos diana a la acción de las hormonas masculinas, impidiendo el desarrollo masculino normal de los genitales internos y externos de los individuos genéticamente varones (46, XY), originado por una mutación en el gen que codifica el receptor de andrógenos (AR), localizado sobre el cromosoma X, a nivel Xq11-q12 descrito por el grupo de Brown³ en 1989. Su prevalencia se estima en un caso por cada 20,000 a 64,000 recién nacidos varones (con cariotipo 46, XY) para los SIA completos.⁴ Su diagnóstico requiere de examen físico, hormonal y genético, dependiendo de su diagnóstico diferencial de la edad del paciente.

Se presenta el caso de paciente fenotípicamente femenina con cuadro agudo abdomino-inguinal catalogado como hernia inguinal recidivante estrangulada, resuelto por abordaje laparoscópico, en el que se llegó al diagnóstico final de SIA.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente fenotípicamente femenina de 36 años, con antecedentes de cirugía a los dos meses de edad en genitales externos por tumor en labio mayor izquierdo, colocación de implantes mamarios a la edad de 25 años y hernioplastia inguinal derecha hace tres años sin especificar hallazgos ni tipo de plastia. Refiere no haber menstruado nunca. Acude a emergencias por un dolor pungitivo en fosa iliaca y región inguinal derechas, con aumento progresivo de intensidad, acompañado de hiporexia, náusea, vómitos y aumento de volumen en región de ingle derecha. A la exploración: IMC 23.8; FC 90 l/min; FR 20 r/min; TA 130/80 mmHg; temperatura 37.5°; abdomen plano, peristalsis disminuida, dolor a la presión de fosa iliaca derecha, signos de McBurney y Blumberg negativos. Tumoración palpable de 3.5 × 2.5 cm en región inguinal derecha de consistencia dura, muy dolorosa a la presión, fija a planos profundos y no reductible. Genitales externos sin alteraciones, tacto rectal doloroso en fondo de saco derecho. Se solicitaron exámenes de laboratorio que mostraron leucocitosis de 12,000. Tomografía computada de abdomen en la que se observó ausencia de útero, ovarios y anexos, una tumoración sólida de 3.5 × 2.5 cm en conducto inguinal derecho (Figura 1). Con el diagnóstico de hernia inguinal derecha recidivante y estrangulada, se

programó para realizar cirugía laparoscópica diagnóstica y terapéutica.

Técnica quirúrgica

Bajo anestesia general se efectuó neumoperitoneo con aguja de Veress, colocando tres puertos, uno de 10 mm umbilical para óptica y dos de 5 mm, uno a nivel de cicatriz umbilical en línea medio axilar derecha y el otro contralateral en el lado izquierdo como puertos de trabajo. Se realizó revisión de cavidad, encontrando mínima cantidad de material líquido de aspecto serohemático en región pélvica. Se corroboró ausencia de útero y anexos. En región inguinal derecha se apreció defecto herniario indirecto (lateral a vasos epigástricos), de aproximadamente 6 cm con presencia de hematoma protruyendo en anillo interno (Figura 2). Con maniobra de presión externa y tracción con grasper se redujo el hematoma, acompañado de una tumoración isquémica que corresponde a testículo con torsión de 360° distinguiéndose proximalmente un elemento que corresponde a conducto deferente. Se decidió por los datos isquémicos de dicha estructura realizar la orquiectomía a un nivel previo a la torsión con el uso de energía ultrasónica y grapas de silastic para el pedículo (Figura 3). No se encontró testículo del lado izquierdo, aunque sí se identificó conducto deferente de ese lado. Para

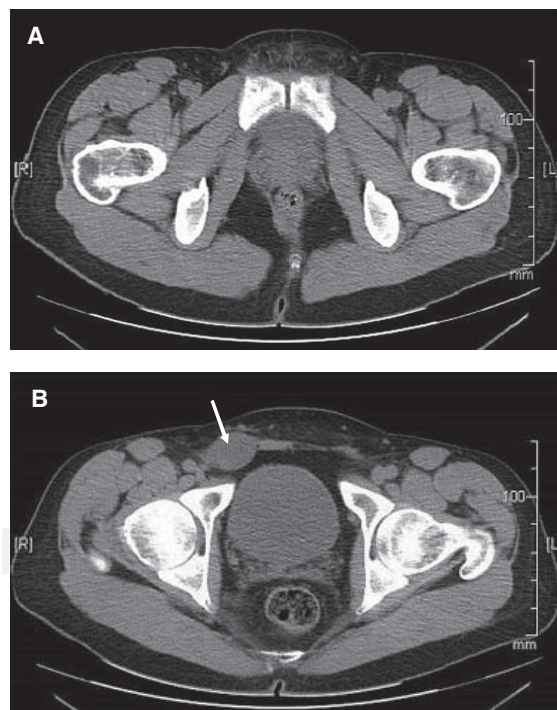


Figura 1. A) Tomografía computada de pelvis, corte axial, en la que se observa: Ausencia de útero, ovarios y anexos, **B)** corte axial mostrando tumoración de 3.5 × 2.5 cm en conducto inguinal derecho (flecha).

la reparación del defecto herniario se realizaron maniobras para una técnica TAPP, levantando un colgajo peritoneal, reducción del saco herniario ya sin contenido y colocación de malla de polipropileno pesado preformada. La malla se fijó con cuatro grapas metálicas, realizando cierre de colgajo peritoneal posteriormente. Se revisó hemostasia y se retiraron puertos laparoscópicos (Figura 4).

El posoperatorio cursó sin complicaciones, egresándose del hospital a las 24 horas en buenas condiciones generales. El estudio de patología de la pieza quirúrgica reportó testículo atrófico con áreas de necrosis y hemorragia. Se solicitó en el posoperatorio cariotipo y cromatina con resultados de 46, XY y ausencia de corpúsculos de Barr, respectivamente. Se canalizó al Servicio de Endocrinología y Genética.

DISCUSIÓN

La torsión testicular aguda ocurre por lo general dentro de la bolsa escrotal o a nivel del conducto inguinal en casos de criptorquidia. Encontrar esta entidad, simulando una hernia inguinal estrangulada, no es común y aún menos cuando el paciente es fenotípicamente una mujer. No encontramos algún antecedente o reporte de caso clínico con estas características.

El síndrome de insensibilidad a los andrógenos se presenta cuando un individuo genéticamente masculino (46, XY) es resistente a los andrógenos; fenotípicamente su presentación es variable, pero lo más frecuente es que el individuo se manifieste como mujer, como en el presente caso reportado, que cursa con amenorrea primaria y pre-

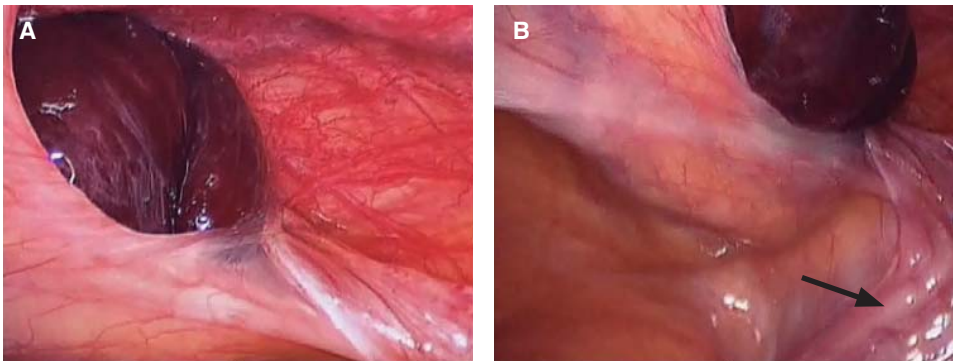


Figura 2.

A) Imagen de un hematoma dentro del defecto herniario indirecto de la ingle derecha, **B)** se aprecia en la parte inferior derecha de la imagen el trayecto que corresponde a conducto deferente.

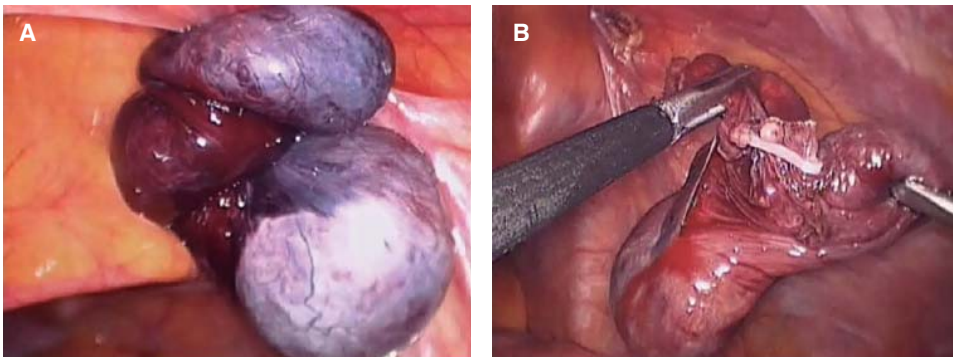


Figura 3.

A) Imagen que muestra la estructura herniada ya reducida a la cavidad, mostrando testículo atrófico con torsión a nivel de su cordón espermático corto, **B)** momento del engrapado y corte del cordón espermático para la orquiectomía.

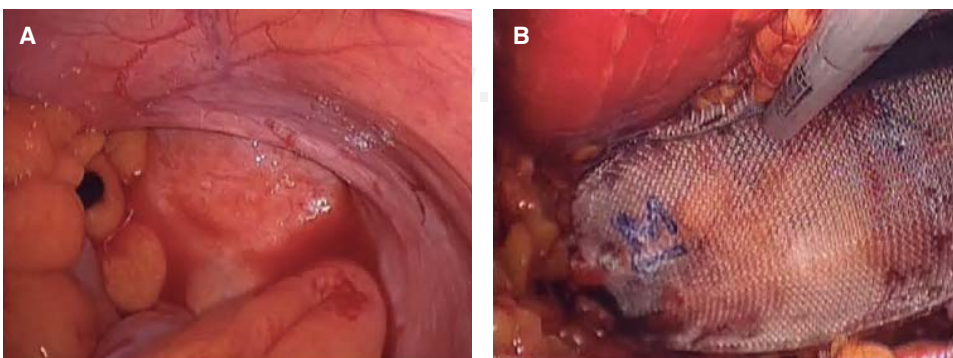


Figura 4.

A) Imágenes de cirugía laparoscópica mostrando vejiga y fondo de saco de Douglas sin presencia de útero y anexos, **B)** colocación final de la malla para cubrir el defecto herniario indirecto de la ingle con hernia recidivante.

sencia de testículos en lugar de ovarios.⁵ La enfermedad es debida a una mutación en el gen que codifica al receptor de andrógenos³ (AR). La acción ejercida por la hormona antimulleriana (AMH) durante el desarrollo embrionario es la regresión de los conductos de Müller, por lo que existe ausencia de útero, trompas y parte superior de la vagina, a su vez se inhibe el desarrollo de los conductos de Wolf, por lo que no existe virilización de los cuerpos cavernosos; por ello no hay pene ni desarrollo de las bolsas escrotales, conservándose la parte inferior de la vagina, la cual se origina del seno urogenital.⁶

En cuanto a la clasificación de los tipos de síndrome de insensibilidad a los andrógenos (SIA), existen al menos tres grupos: SIA completo, SIA parcial o incompleto y SIA leve. El SIA completo impide el desarrollo del pene y otros órganos masculinos, con lo cual el niño nace con apariencia femenina. El SIA incompleto se presenta de forma variable y se le ha denominado síndrome de Reifenstein, el cual se asocia con ginecomastia en los hombres e incapacidad de uno o ambos testículos para descender al escroto después del nacimiento (criptorquidia) e hipospadias.

Epidemiológicamente, el SIA es una enfermedad rara y se estima un caso de SIA completo por cada 20,000 a 64,000 recién nacidos varones,⁵ no se conoce la prevalencia para las formas incompletas; el informe de Orphanet de 2012 menciona prevalencia de 13 casos por cada 100,000 habitantes.

En el SIA completo no existe respuesta a los andrógenos y se produce un desarrollo genital externo femenino normal, por lo que se educan como mujeres, y la identidad e inclinación sexual no se ven afectadas,⁷ ya que sus gónadas son testículos azoospermicos de localización variable, aunque es frecuente que se asienten en los conductos inguinales como en el caso que se presenta. Lo habitual es diagnosticar el SIA completo cuando transcurre la pubertad sin menstruaciones (amenorrea primaria)⁸ o incluso más tarde, cuando se consulta por esterilidad, en individuos que han sido educados como niñas y han alcanzado la pubertad con desarrollo mamario adecuado. El SIA se ha descrito en mujeres con desarrollo mamario normal y de estatura elevada, de pelo femenino y sin calvicie.

En cuanto al diagnóstico, además del interrogatorio, se requiere: Examen físico, hormonal y genético, lo más detallado y precoz posible si se trata de SIA incompleto, siendo imprescindible para la asignación del sexo, para la recomendación de tratamientos que prevengan sus complicaciones y para emitir un correcto consejo genético.

El perfil hormonal del paciente con SIA completo muestra que los niveles de testosterona se elevan en la pubertad, también aumentan los niveles de LH, lo que sugiere

resistencia androgénica a nivel hipotalámico-hipofisario; por lo tanto, el perfil hormonal del SIA, según niveles de referencia para varones es: LH aumentada, testosterona normal o ligeramente alta, estradiol aumentado y FSH normal o elevada.⁹

Los estudios de imagen ultrasonido y tomografía computada pueden mostrar una vagina corta, la ausencia de útero y otros restos de los conductos de Müller o de Wolff. Dado que las gónadas serán siempre testículos, éstos se pueden encontrar en cualquier localización, desde el abdomen hasta los labios mayores/escroto, aunque lo más frecuente es detectarlos en la región inguinal (en el caso que se presenta, la tumoración en el labio mayor izquierdo mencionada en antecedentes probablemente correspondió a un testículo en esa ubicación). Con todo, al diagnóstico de confirmación de SIA se llega con la determinación del defecto molecular en el gen AR. Actualmente se han descrito análisis o signos ecográficos que pueden identificar fetos con SIA si existe antecedente de un hermano o familiar afectado.¹⁰

El diagnóstico diferencial dependerá de la edad al diagnóstico: En el RN y durante la infancia podemos establecerlo con otras formas de anomalías de la diferenciación sexual (ADS) con cariotipo 46, XY (entre ellas, las disgenesias gonadales, la aplasia de células de Leydig, los déficit enzimáticos testiculares y el déficit de 5- α -reductasa), en el/la adolescente con amenorrea primaria podemos establecerlo con las otras formas de ADS 46, XY o con los síndromes de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser o de Kallman (cuando el cariotipo es 46, XX) o con el síndrome de Turner.

El manejo debe ser la búsqueda de los testículos, los cuales generalmente se encuentran en el conducto inguinal y efectuar orquiectomía de preferencia por vía laparoscópica como lo recomiendan Larios y Alvarez en sus respectivos reportes.^{11,12} La hormona antimulleriana está elevada previa a la cirugía y disminuye de manera importante posterior a la cirugía;⁵ el riesgo de degeneración maligna de la gónada es bajo en la infancia y durante la pubertad, por lo que la cirugía debe efectuarse antes de llegar a la etapa adulta.^{12,13}

CONCLUSIONES

El hallazgo de un testículo con torsión a nivel inguinal simulando una hernia estrangulada es sumamente raro y por lo general será un hallazgo transoperatorio. El síndrome de insensibilidad androgénica completo es un cuadro infrecuente, que en el adulto se presenta en individuos fenotípicamente femeninos y genotipo masculino (46, XY) que cursan con amenorrea primaria.

REFERENCIAS

1. Morris JM, Mahesh VB. Further observations on the syndrome "testicular feminization". *Am J Obstet Gynecol.* 1963; 87: 731-748.
2. Morris JM. The syndrome of testicular feminization in male pseudohermaphrodites. *Am J Obstet Gynecol.* 1953; 65: 1192-1211.
3. Brown CJ, Goss SJ, Lubahn DB, Joseph DR, Wilson EM, French FS et al. Androgen receptor locus on the human X chromosome: Regional localization to Xq11-12 and description of a DNA polymorphism. *Am J Hum Genet.* 1989; 44: 264-269.
4. Ahmed SF, Cheng A, Dovey L, Hawkins JR, Martin H, Rowland J et al. Phenotypic features, androgen receptor binding, and mutational analysis in 278 clinical cases reported as androgen insensitivity syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2000; 85: 658-665.
5. Maki Kusumi, Makiko Mitsunami, Hiroki Onoue, Momo Noma, Fumiko Matsumura, Chisa Tabata, et al. Complete androgen insensitivity syndrome and anti-Müllerian hormone levels before and after laparoscopic gonadectomy. *Gynecology and Minimally Invasive Therapy.* 2017; 6: 126-128.
6. Solari A, Groisman B, Bidondo MP, Cinca C, Alba L. Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos: Diagnóstico y características clínicas. *Arch Argent Pediatr.* 2008; 106: 265-268.
7. Cohen-Kettenis PT. Psychosocial and psychosexual aspects of disorders of sex development. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2010; 24: 325-334.
8. Cochs B, Costa L, Martí L, Guitart M, Cos R, Abad C y cols. Síndrome de insensibilidad a los andrógenos como causa de amenorrea. *Prog Obstet Ginecol.* 2011; 54: 592-595.
9. Oakes BM, Eyvazzadeh AD, Quint E, Smith YR. Complete androgen insensitivity syndrome-- a review. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2008; 21: 305-310.
10. Bianca S, Cataliotti A, Bartoloni G, Torrente I, Barrano B, Boemi G et al. Prenatal diagnosis of androgen insensitivity syndrome. *Fetal Diagn Ther.* 2009; 26: 167-169.
11. Larios GC, Bautista DN. Orquidectomía bilateral por laparoscopia en síndrome de insensibilidad androgénica completa. *Urol Colomb.* 2016; 25: 261-263.
12. Alvarez NR, Lee TM, Solorzano CC. Complete androgen insensitivity syndrome: the role of the endocrine surgeon. *Am Surg.* 2005; 71: 241-243.
13. Patel V, Kastl CR, Gómez LV. Timing of gonadectomy in patients with complete androgen insensitivity syndrome-- current recommendations and future directions. *J Ped Adolesc Gynecol.* 2016; 29: 320-325.