

Hallazgo poco frecuente en Plastia Inguinal Pseudohermafroditismo Masculino Presentación de un caso

Karina Mora-Rico,
Víctor Edgar Romero-Montes, Ramses Camacho-Coronado

Unidad Hospitalaria

Instituto Mexicano del Seguro Social, Unidad de Medicina Familiar No. 32,
Calle Eufemio Zapata No. 79, Col. San Miguel Amantla,
Delegación Azcapotzalco, CP 02700,
México, Distrito Federal

Solicitud de sobretiros: Dra. Karina Mora-Rico.

Instituto Mexicano del Seguro Social, Unidad de Medicina Familiar No. 32,
Calle Eufemio Zapata No. 79, Col. San Miguel Amantla,
Delegación Azcapotzalco, CP 02700,
México, Distrito Federal

Resumen

Introducción: Los síndromes de intersexo o ambigüedad sexual constituyen dentro de la cirugía pediátrica un problema complejo y en muchas ocasiones es una urgencia que hay que resolver en la etapa neonatal, sin embargo, en algunos grupos el diagnóstico se realiza en la adolescencia o durante la etapa adulta. Los desórdenes de intersexo se dividen en cuatro grandes grupos y es raro que el intersexo se presente como un pseudohermafroditismo masculino, en donde se observan genitales externos femeninos con gónadas masculinas así como derivados del conducto mülleriano ausentes o rudimentarios.

Caso Clínico: Se presenta el caso clínico de una adolescente de 12 años de edad con diagnóstico de Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos, como hallazgos durante una plastia inguinal.

Ingresa con diagnóstico de Hernia Inguinal derecha, abordaje por laparoscopia encontrando un anillo inguinal profundo cerrado sin presencia de saco herniario; se decide realizar abordaje inguinal, encontrándose como hallazgo testículo de características y tamaño adecuadas para la edad en canal inguinal. Posteriormente se realiza nueva exploración laparoscópica, encontrando ausencia de útero y estructura que aparenta ser ovario izquierdo, a la cual se le toma biopsia que reporta tejido testicular.



Discusión: Los trastornos de diferenciación sexual o de intersexo requieren una valoración multidisciplinaria para la asignación sexual, ya que de ello dependerá la vida futura del paciente, tanto en su funcionalidad, papel social, así como la posibilidad de reproducción. El intersexo no produce un problema de identidad sexual en el paciente, ya que tienen un sexo asumido (varón o mujer) que para él no ofrece dudas y no representa un problema psicológico, debido a que el paciente no tiene la percepción de pertenecer a un tercer sexo. El Cirujano Pediatra ante esta situación deberá iniciar un estudio multidisciplinario sin el objetivo de determinar el sexo verdadero del paciente y su rol directo será el de realizar gonadectomía y vaginoplastia.

Palabras Clave: Intersexo; Pseudohermafroditismo; Síndrome de insensibilidad a los andrógenos; Vaginoplastia; Feminización testicular.

Infrequent finding in inguinal hernia Male pseudohermaphroditism. Case report

Abstract

Introduction: intersex syndromes constitute or sexual ambiguity in pediatric surgery a complex problem and often is an emergency that must be resolved in the neonatal period, however, some groups are diagnosed in adolescence or during adulthood. Intersex disorders are divided into four groups and it is rare that the intersex pseudohermafroditismo is presented as a male, where female external genitalia were observed in male gonads and Mullerian duct derivatives are absent or rudimentary.

Case report: We report a case of a teenage girl 12 years of age diagnosed with Syndrome Androgen Insensitivity as a finding during an inguinal hernia. He was admitted with a diagnosis of right inguinal hernia, laparoscopic approach to finding a closed deep inguinal ring without the presence of hernia sac, it was decided to perform inguinal approach, finding as a finding testicular characteristics and age-appropriate size in the inguinal canal. Subsequently new laparoscopic exploration is done by finding absence of uterus and ovary structure appears to be left, at which it takes testicular tissue biopsy reports.

Discussion: disorders of sexual differentiation or intersex require a multidisciplinary assessment for sex assignment, since it depends on the patient's future life, both in its function, social role, and the possibility of reproduction. The intersex is not a problem of sexual identity in the patient, as they have assumed a sex (male or female) that he is not in doubt and not a psychological problem, because the patient has no perception of belonging to a third sex. Pediatric surgeon in this situation should begin without a multidisciplinary study aimed at determining the true sex of the patient and direct role will be to perform gonadectomy and vaginoplasty.

Index words: Intersex; pseudohermafroditismo; Syndrome Androgen insensitivity; Vaginoplasty; Testicular feminization.

Introducción

Los genitales ambiguos en la edad pediátrica constituyen un raro pero importante grupo de enfermedades. En muchos casos, es preciso que la causa sea identificada lo más pronto posible, para asignar el sexo definitivo, ya que el retardo en el diagnóstico puede resultar en muerte temprana debido a un desorden metabólico no corregido, en la aparición inapropiada de cambios sexuales secundarios en la pubertad o en la degeneración maligna de las gónadas.

La evaluación de estos pacientes debe llevarse a cabo por un grupo multidisciplinarios de médicos y el objetivo de esta no es determinar el sexo verdadero.

Los desórdenes de intersexo son la consecuencia de un medio hormonal anormal en un feto en desarrollo, en algunos casos puede tener su origen debido a alguna alteración cromosómica o del material genético; en otros, la falla puede estar en las gónadas mismas o en los órga-



nos blanco de las hormonas que ellos producen.

Otras son causadas por una concentración anormal de hormonas producidas por la glándula adrenal fetal o transmitidas de la madre.¹

Los desórdenes se dividen en cuatro grandes grupos, los cuales se basan en la histología gonadal:

1. Pseudohermafroditismo femenino: presenta ovarios histológicamente normales, con cariotipo 46 XX y los genitales externos muestran un grado variable de virilización (hiperplasia suprarrenal congénita).

2. Hermafroditismo verdadero: presentan tejido testicular y ovárico, el cariotipo y la apariencia de los genitales externos son variables.

3. Pseudohermafroditismo masculino: presentan testículos histológicamente normales, con cariotipo 46 XY y los genitales externos muestran falla de masculinización.

4. Gónadas disgenéticas: las gónadas están histológicamente desordenadas, la apariencia externa de los genitales y el cariotipo es variables, pero frecuentemente muestran mosaicismo con líneas XY y XO.

El pseudohermafroditismo masculino incluye una serie de entidades clínico-patológicas cuya característica común es la de presentar sexos genéticos y gonadal masculinos, mientras que el sexo genital puede ser desde femenino hasta cualquier grado de ambigüedad sexual.

Lo más frecuente encontrado de este desorden son varios síndromes de insensibilidad de andrógenos.

A) Resistencia a la acción de la hormona gonadotropina coriónica (hGC):

En donde no existe respuesta a la acción de la hGC y la hormona Luteinizante. Se produce un fallo en la diferenciación sexual fetal, en la que las células de Leydig por acción de la hGC tendría que producir testosterona.

Estos niños sin embargo, presentan diferenciación sexual ya que existe cierta independencia en la secreción de gonadotropinas hipofisarias durante el crecimiento fetal. Existe ambigüedad sexual; son varones pero con aparato genital femenino.

B) Secreción de la hormona antimulleriana:

Presenta defectos hereditarios, déficit de P450, 3 beta-hidroxigenasa.

Son individuos con sexo gonadal y genético masculino XY que muestran defectos de la

virilización y que puede oscilar desde un hipospadias a una feminización casi total. En la pubertad puede adoptar un aspecto típicamente masculino, femenino o ambiguo.²

C) Síndrome de insensibilidad a los andrógenos:

Es la primer causa de pseudohermafroditismo masculino, muestra un sexo genéticamente masculino 46XY normal y testículos bilaterales no obstante sus genitales son generalmente femeninos o ambiguos.

Representa un 15 a 20% de los estados intersexuales.

Puede ser completa (Síndrome de Morrison) en un 90% o incompleta (Síndrome de Reifens-tein) en un 10%.³

Existe un déficit en la secreción de testosterona debido a:

- Disgenesia testicular
- Secreción de la hormona mulleriana
- No respuesta de los tejidos periféricos a la testosterona
- Deficiencia de los mecanismos de conversión de testosterona a dihidrotestosterona.²

Feminización testicular completa (Síndrome de Morrison).

Es la forma más común de pseudohermafroditismo masculino, la incidencia es de 1 en 20 000 a 1 en 64 000 nacidos vivos y se asocia de 1 a 2 % con hernia inguinal en niñas en algunas series y otras refieren hasta del 50%.

Están alterados los receptores androgénicos, son individuos con sexo gonadal, cromosómico y genitales internos masculinos, con caracteres sexuales secundarios femeninos:^{4,5}

- los labios vaginales y el clítoris son normales
- la vagina esta ausente o termina en fondo de saco ciego
- el desarrollo mamario es normal
- los testículos se pueden encontrar en abdomen, canal inguinal o labios mayores.⁴

Se ha estimado que la frecuencia de tumores malignos testiculares es de un 5 a un 10% para todas las edades y después de los 50 años supera el 30%.^{6,3}

Por el riesgo que estos pacientes tienen de desarrollar una neoplasia testicular se recomienda la orquiectomía en la pubertad, ya que la madurez se alcanza mediante esta fuente esteroidea endógena.⁴



Feminización testicular incompleta (síndrome de Reifenstein).

Se presenta por anomalías del receptor citosólico de los andrógenos o por déficit de la 5-alfa-reductasa.

Presenta un fenotipo predominantemente masculino con defectos variables de la virilización, hipospadias, escroto bífido, microfalo, pseudovagina, testículos criptorquídicos, ginecomastia, vello axilar y pubiano ginecoide y vello facial ausente o escaso.²

Los trastornos de diferenciación sexual siempre han sido un reto médico que requiere valoración multidisciplinaria para la asignación sexual de los pacientes, ya que de ello dependerá la vida futura de éstos, tanto en su funcionalidad, papel social como posibilidad de reproducción.

La asignación deberá realizarse lo más pronto posible en conjunto con los padres, para evitar traumas emocionales en la familia y el propio paciente.

Se han propuesto diferentes técnicas quirúrgicas y no quirúrgicas para estos pacientes: clitoroplastia, introitoplastia, reconstrucción del seno urogenital, reconstrucción de vagina, plastia de hipospadias, orquidopexia, orquiectomía y gonadectomía entre otras ya sea en forma abierta o por laparoscopia, dilataciones vaginales.⁷⁻⁸

La reconstrucción vaginal es un reto para el cirujano pediatra teniendo como objetivos fundamentales:

- Ofrecer solución a la ausencia total o parcial vaginal en un solo tiempo quirúrgico.
 - Reconstruir una neovagina con un ángulo de inclinación fisiológico y natural para la relación sexual.
 - Conseguir características deseables como sensibilidad, distensibilidad y elasticidad.
 - Minimizar la morbilidad de las zonas donantes de los tejidos utilizados en la reconstrucción
 - Evitar necesidad de uso continuo de moldes, obturadores o dilatadores.
- Existen los siguientes procedimientos reconstructivos.

- Métodos no quirúrgicos: Técnica de Franck que consiste en la formación de la neovagina mediante aplicación de presión repetida en el espacio entre la uretra y el recto utilizando dilatadores de calibres graduados.

- Métodos quirúrgicos que utilizan injerto libre de tejidos: Consiste en conseguir mediante injertos de tejidos, un revestimiento adecuado para una cavidad rectovesical, mediante el empleo de injertos de piel de espesor parcial o total.

- Otros injertos libres: como transferencia de amnios, de peritoneo, injertos de vejiga urinaria, injertos libres de mucosa-muscular intestinal.

- Transplante de mucosa vaginal madre-hija.

- Transplante de células epiteliales vaginales.

- Colgajos locales mucocutáneos: Estas técnicas se basan en combinar la disección del espacio rectovesical y revestimiento interno con colgajos mucocutáneos locales de los labios menores o de los mayores.

- Colgajos Fasciocutáneos:

Colgajo de Malaga: Colgajo vulvoperineal basados en las ramas terminales del pedículo neurovascular perineal superficial.

Colgajo Singapore: Colgajo fasciocutáneo muslo-pudendo neurovascular, basado en la arteria labial posterior.

- Colgajos miocutáneos: Poco utilizados

- Colgajos libres micorvascularizados. Colgajo libre escapular.

- Colgajos Omentales

Sin embargo todas estas técnicas muestran múltiples variantes y deben aplicarse no solo de acuerdo a la experiencia quirúrgica del cirujano si no también al estado clínico y emocional del paciente.^{8-10,13}

Caso Clínico

Adolescente de 12 años que consulta por presentar tumoración en región inguinal derecha. No presenta antecedentes mórbidos de importancia.

Se ingresa con diagnóstico de hernia inguinal derecha, programada para plastia inguinal derecha por laparoscopia.

Durante el trasoperatorio se encuentra anillo inguinal profundo cerrado, sin presencia de saco herniario.

Se decide realizar abordaje inguinal por presencia de tumoración en región inguinal a la palpación, encontrándose como hallazgo testículo de características y tamaño adecuadas para la edad, en canal inguinal.



Posteriormente se realiza exploración laparoscópica, encontrando ausencia de útero y estructura que aparenta ser ovario izquierdo, a la cual se le toma biopsia que reporta tejido testicular.

Examen Físico:

- Caracteres sexuales secundarios:
- Mamas Tanner II
- Abdomen con vello fino en línea media infraumbilical
- Vello pubiano Tanner I
- Genitales externos: labios mayores y menores normales
- Orificio uretral presente, introito vaginal presente.
- Himen de características normales.
- Ano de aspecto normal

Laboratorios:

BH normal

Pruebas de coagulación normales

- Perfil Hormonal:

Hormona Gonadotropina:

LH: 22 mIU/ml

FSH: 54.4 mIU/ml

Testosterona: 5.5 ng/ml

Androsterona: 2.1 ng/ml

17 Hidroxiprogesterona: 1 ng/ml

Laparoscopia:

Apariencia de anexo izquierdo unido con un cordón fibroso

No se observa útero.

Patología:

Pieza quirúrgica: Testículo en etapa prepupal con hiperplasia de células de Leydig, con cordón espermático y epidídimo sin alteración histológica.

Biopsia: Corresponde a tejido testicular.

Discusión

Los trastornos de diferenciación sexual siempre representan un verdadero desafío para el médico que debe enfrentarlas, esto se debe a múltiples factores: demandan una adecuada comprensión del desarrollo embriológico normal del aparato genital, abarcan una amplia gama de diagnósticos diferenciales, exigen un conocimiento sólido de las distintas técnicas correctoras necesario para decidir certeramente

aquella más apta para cada caso en particular y por último conlleva un fuerte impacto emocional y psicológico para el paciente y su entorno, cuyo manejo apropiado es fundamental para el éxito final del tratamiento final.

El Síndrome de insensibilidad a los andrógenos constituye la primera causa de pseudohermafroditismo masculino.

El diagnóstico de esta entidad es excepcional antes de la pubertad, muestran un fenotipo femenino al nacer, lo cual hace que sean registrados como mujeres y criadas como tal; por lo tanto presentan un sexo social y psicológico femenino.

Es más frecuentemente diagnosticado por el endocrinólogo o el ginecólogo por amenorrea primaria o infertilidad; es raro que sea diagnosticado como otra causa, por ejemplo como una masa inguinal.

Este síndrome necesita un seguimiento a largo tiempo.

El Cirujano Pediatra ante esta situación deberá iniciar un estudio multidisciplinario sin el objetivo de determinar el sexo verdadero del paciente y su rol directo será el de realizar gonadectomía y vaginoplastia.

Para la vaginoplastia se han propuesto múltiples procedimientos quirúrgicos y no quirúrgicos para su tratamiento, desde la dilatación vaginal hasta la creación de una neovagina con diferentes tejidos ya sea de forma abierta o laparoscópica.

La elección del método quirúrgico depende de la experiencia del cirujano y de la decisión y motivación del paciente y su familia.

Hay que tener en cuenta siempre el sexo psicológico procurando la corrección en el sentido en que el paciente tenga mejores posibilidades de desarrollarse en su ámbito social, después es importante considerar la posibilidad de tener relaciones sexuales satisfactorias y en tercer lugar intentar salvaguardar la fertilidad si esta es posible.

Referencias

1. Aaronson I. Sexual differentiation and intersexuality. En: Clinical Pediatric Urology. 3era. Edición. Estados Unidos de America. W.B. Saunders Company, 1992; Vol. 2: p. 997-1012
2. Mónica Rascón Risco, Trastornos del desarrollo sexual, Rev Mex Ped 2001; 7: 101-107



3. Alfredo José Caraballo, Bestalia Sánchez, Antonio José Perera, Fanny Margot Carrero, Manuel Enrique Arias, Leonardo de Abreu. Tres hermanas con insensibilidad periférica a los andrógenos. *Rev Obstet ginecol Venez* 2001; 6: 61-65
4. Arikan, Yucel, Barut, Isik, Kocakusak. Irreducible inguinal hernia, bowel Obstruction and torsion of testis in a patient with testicular feminization syndrome. *J Pediatr Surg* 2003; 2: 243-251
5. Burge, Sugorman. Exclusion of androgen insensitivity syndrome in girls with inguinal hernias: current surgical practice. *Pediatr Sur Int* 2002;28: 701-703.
6. Julia Spencer, Barthold, Kandis Kumasi Rivers, Jyoti Upandhyay, Bijan Shekarriz, Julianne Imperato Jyoti. Testicular position in the androgen insensitivity syndrome: Implications for the role of androgens in testicular descent. *The J Urol* 2002; 164: 497-501.
7. José Antonio Ramírez Velasco, Edgar Morales Juvera, Hermilo de la Cruz Yáñez, Mario Díaz Pardo, Javier Quiroz Guerrero, Héctor Montalvo López. El niño con genitales ambiguos. Tratamiento quirúrgico. *Rev Med IMSS* 2002; 40: 15-17.
8. de Haro Guerrero F, González González C, Giraldo Ansio F. Malformaciones congénitas del aparato genital externo femenino. Reconstrucción de la vulva. En: *Manual de Cirugía Plástica 2da*. Edición. Málaga España, Organización Diana, 1992; Vol. 2: p. 147-155.
9. Cristián Pomes, Nicanor Barrena. Intervenciones quirúrgicas; Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: Experiencia con vaginoplastia por tracción laparoscópica. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2003; 68: 42-48
10. Milton D, Paediatric management of ambiguous and traumatized genital. *J. Urol* 2001;162: 1021-1028
11. Biro Biosca, Parrera LA, Fernández M, Martín JA, Toran Fuentes, Diagnóstico y tratamiento quirúrgico de pseudohermafroditismo masculino en una unidad multidisciplinaria de estados intersexuales. *J Cir Pedia* 2004; 17:70-75
12. Pedro Alemán, Juan Antonio Suárez, Mario Gutierrez, Daylanis Victoria Figueroa, Osmany Alba, Armando Iglesias. *Rev Cub Ana Pat*; 2005; 1y2: 27-42.
13. Cristian Pomes, Nicanor Barrera. Síndrome de Mayer-Rokitansky experiencia con vaginoplastia por tracción laparoscópica. *Rev Chil Obst Gin* 2003;68:42-48.
14. Rutgers J L. The androgen insensitivity syndrome (testicular feminization): a model for testicular descent in mice and men. *J. Pediatr Surg* 2005;21:164-172.

