

Presentación de caso

Hospital Pediátrico Universitario de Holguín "Octavio de la Concepción de la Pedraja".

Genitoplastia feminízate en una paciente con hiperplasia adrenal congénita.

Feminizing Genitoplasty in a Patient with Congenital Adrenal Hyperplasia.

Yanet Hidalgo Marrero⁽¹⁾, Rafael Trinchet Soler⁽²⁾, Rafael Martínez Fera⁽³⁾, Martha Motes Velásquez⁽⁴⁾, Jianeya Manzano Suárez⁽⁵⁾.

1. Especialista de Segundo Grado en Cirugía Pediátrica. Servicio de Cirugía Pediátrica.
2. Doctor en Ciencias en Cirugía Pediátrica. Especialista de Segundo Grado. Profesor Titular. Servicio de Cirugía Pediátrica.
3. Especialista de primer Grado en Urología. Servicio de Urología Pediátrica.
4. Especialista de primer Grado en Endocrinología. Servicio de Endocrinología Pediátrica
5. Residente de Cirugía Pediátrica. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Pediátrico Universitario "Octavio de la Concepción" Holguín.

RESUMEN

El término estados intersexuales o intersexo, hace referencia a aquellos recién nacidos que presentan unos genitales ambiguos, es decir, sin evidencia clara sobre el sexo asignable. La causa más frecuente de pseudohermafroditismo femenino es la hiperplasia adrenal congénita: trastorno hereditario de la esteroidogénesis suprarrenal. La causa más frecuente de ambigüedad sexual es el desorden adrenal más común en niños y niñas. Puede requerir corrección quirúrgica. El propósito de este trabajo es presentar una paciente femenina de 6 años de edad con el diagnóstico de hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21 α -hidroxilasa al nacer, genitales externos ambiguos por influencia androgénica y crisis de pérdida salina, evaluada y tratada por el Equipo Multidisciplinario de Atención a Estados Intersexuales del Hospital Pediátrico Universitario de Holguín en el año 2007 donde se realizó tratamiento quirúrgico del tipo genitoplastia feminizante que incluyó clítoris y vaginoplastia así como reconstrucción uretral con resultados favorables. Se presentó una revisión bibliográfica actualizada sobre el tema.

Palabras clave: hiperplasia adrenal congénita, 21 α -hidroxilasa, 17 hidroxiprogesterona.

ABSTRACT

The intersex states term or intersex, is related with those newborns with ambiguous genitals, or without a determining sex. The most frequent cause in female pseudohermaphroditism that is a congenital adrenal hyperplasia (CAH), which is a suprarrenal steroidogenesis hereditary dysfunction. It is the most common adrenal disorder in boys and girls; the most frequent cause of

sexual ambiguity. It can require surgical correction. The purpose of this work was to present a case of a 6 year-old girl with CAH diagnosis with 21 α -hidroxilasa deficiency at born, ambiguous external genitals due to androgenic influence and crisis of salt loss. The case was assessed by the multidisciplinary team of Attention to Intersex States of the University Pediatric Hospital, Holguín 2007 in which feminizing genitoplasty surgical treatment was applied. Clitoris and vaginoplasty were included as well as urethral reconstruction with good results. An updated bibliographical review was done on the topic.

Key words: congenital adrenal hyperplasia, 21 α -hydroxylase, 17 hydroxyprogesterone.

INTRODUCCIÓN

El término estados intersexuales o intersexo, hace referencia a aquellos recién nacidos que presentan unos genitales ambiguos, es decir, sin evidencia clara sobre el sexo asignable. En estos pacientes es fundamental una asignación del sexo precisa y precoz que reduzca la ansiedad familiar al tiempo que establezca el origen del problema. ⁽¹⁾

Los estados intersexuales se dividen en tres grandes grupos: el pseudohermafroditismo femenino, el hermafroditismo verdadero y el pseudohermafroditismo masculino. En el pseudohermafroditismo femenino el cariotipo es 46-XX (femenino) y existen ovarios, pero la exposición intrauterina a hormonas masculinizantes determinan que los genitales externos se asemejen a los de un varón; cuanto mayor y más precoz haya sido esta exposición, mayor será la semejanza con los genitales externos de un varón sano. ⁽²⁾

La causa más frecuente de pseudohermafroditismo femenino es la hiperplasia adrenal congénita (HAC) aunque también es producido por la ingestión materna de andrógenos (hormonas masculinas) y los tumores virilizantes del ovario materno. ⁽¹⁾

La HAC es un trastorno hereditario de la esteroidogénesis suprarrenal, transmitido por mutaciones genéticas con carácter autosómico recesivo, que afectan las enzimas que intervienen en la biosíntesis del colesterol ⁽¹⁾. La causa más frecuente de ambigüedad sexual es el desorden adrenal más común en niños y niñas ⁽³⁾. El déficit enzimático disminuye la producción de cortisol con incremento de la secreción de ACTH; la excesiva estimulación del ACTH en la corteza suprarrenal causa incremento de producción de los esteroides precursores del cortisol. ⁽²⁾

Este déficit de enzimas crea un medio hormonal anormal durante la vida fetal que afecta el desarrollo sexual normal.

Aproximadamente la mitad de los pacientes con déficit de 21 α -hidroxilasa tienen genitales ambiguos. La alteración se transmite de forma autonómica recesiva y se halla en uno de cada 5 000 a 15 000 nacidos en Europa y Estados Unidos de Norteamérica. ⁽⁴⁾ Esta deficiencia enzimática es la causa más común de hiperplasia suprarrenal congénita, ocurre entre un 90 y 95% de los enfermos; su diagnóstico inicial se realiza midiendo los niveles de 17 hidroxiprogesterona; se puede realizar diagnóstico prenatal de esta patología. El tratamiento se realiza básicamente con glucocorticoides, los cuales también pueden ser aplicados prenatalmente a la madre para tratamiento ⁽³⁾

El déficit de la 21 α -hidroxilasa impide que la 17 α -OHP y la progesterona se conviertan en 11-desoxicortisol y en desoxicorticosterona respectivamente. Esta alteración disminuye la síntesis de cortisol, aumenta los metabolitos precursores situados por encima del defecto enzimático y desvía la esteroidogénesis hacia la síntesis de andrógenos. En consecuencia se elevan los niveles sanguíneos de 17 α -OHP, 21-desoxicortisol, testosterona y en menor medida de progesterona, y 1-hidroxipregnenolona.

También aumenta la excreción urinaria de metabolitos derivados de los esteroides elevados en sangre como los 17-cetoesteroides. Los niveles de ACTH aumentan y son responsables de la hiperplasia adrenal, de la hiperpigmentación de piel y mucosas y del aumento de la producción de andrógenos por estar desviada la esteroidogénesis hacia la vía de los sexoesteroides⁽⁴⁾

La deficiencia de 21 hidroxilasa causa hipocortisolismo fetal que estimula la producción de ACTH da como resultado un crecimiento adrenal y acumulación de 17 OHP y otros esteroides adrenales, los cuales en ausencia de 21 hidroxilasa son convertidos a androstenodiona en la glándula adrenal y luego a testosterona. Esta testosterona adicional no trae consecuencias para los fetos masculinos pero produce virilización de fetos femeninos.

En dependencia de la cantidad de testosterona producida y el tiempo de exposición fetal el resultado puede ser clítoromegalia con o sin fusión posterior de los pliegues labiales a una fusión completa. Al nacimiento, las niñas conservan ovarios, trompas y útero normales y los genitales externos son ambiguos o pueden ser lo suficientemente virilizados y parecer de sexo masculino con testículos sin descender, lo cual provoca errores de asignación de sexo. El hecho de que no se afecten los genitales internos es debido a que estos están completamente formados a la semana diez de gestación y la corteza adrenal no es completamente funcional a esta edad gestacional⁽³⁾

El cuadro clínico del déficit de la 21 α -hidroxilasa es muy heterogéneo y varía considerablemente en las formas clásicas y no clásicas del defecto. Las formas clásicas producen un pseudohermafroditismo femenino y son responsables del 90 a 95% de los pacientes con hiperplasia adrenal congénita.⁽⁴⁾

La virilización de los genitales se produce en diferentes grados, con hipertrofia del clítoris que puede llegar a parecer un pene con aspecto hipospádico y criptorquídico erróneo.⁽¹⁾

Si no se suprimen las hormonas, la clítoromegalia progresa (se debe sospechar clítoromegalia con un tamaño del clítoris mayor a 2 cm), se presenta pubarquia temprana y crecimiento corporal acelerado, fusión precoz de la epífisis y menor estatura. Más adelante, hipotrofia mamaria, hay apariencia masculina, amenorrea e incluso vello facial masculino, en casos exagerados calvicie temporal y cambio de la voz.⁽³⁾

Se presentó una paciente femenina de seis años de edad con el diagnóstico de HAC por déficit de 21 α -hidroxilasa al nacer y genitales externos ambiguos por influencia androgénica (virilización genital) y crisis de pérdida salina. Fue evaluada y tratada por el equipo multidisciplinario de Atención a Estados Intersexuales del Hospital Pediátrico Universitario de Holguín en el año 2007 donde se decidió tratamiento quirúrgico.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente ZDR HC: 285552 femenina de seis años de edad nacida de parto eutócico a las 40 semanas con apgar 8-9, líquido claro. Debuta con crisis adrenal y ambigüedad genital a los diez días de nacida lo que establece el diagnóstico presuntivo de HAC.

Al examen físico en esta etapa se encuentran labios mayores aumentados de tamaño e hiperpigmentados que recuerdan genitales masculinos e hipertrofia discreta del clítoris con apariencia de un falo de unos tres centímetros con uretra hipospádica.

Se impone tratamiento esteroideo y se indican estudios para confirmar diagnóstico.

Presenta repetidas crisis de deshidratación, fiebre y vómitos a los 25 días, al primer, cuarto, quinto, sexto y octavo mes de edad que fueron tratadas y concluidas como crisis adrenales y se mantuvo tratamiento.

Cariotipo 46 XX.

Dosificación de 17 OHP elevada (75 UI) e hipopotasemia.

Se sustituye con tratamiento habitual.

A los 6 años de edad es interconsultada con cirugía pediátrica para la corrección de la ambigüedad genital en la cual se encontró en ese momento hipertrofia notable del clítoris que a la manipulación toma apariencia de un falo eréctil de unos 8 cm. (fig. 1). Desarrollo de vello pubiano estadio II de Tanner, hiperplasia de labios mayores con hiperpigmentación que recuerdan escrotos masculinos. Orificio perineal único que recuerda uretra en posición hipospádica, funcional para la micción. Ausencia de orificio vaginal. (Figura 2).

Se realizó estudio contrastado a través del orificio perineal donde se demostró presencia de seno urogenital, sin cavidad vaginal.

Se realizó tratamiento quirúrgico correctivo tipo genitoplastia feminizante.

Se encontró seno urogenital de escaso calibre con convergencia de vagina en cara dorsal de uretra. Se realizó sección y movilización vaginal a periné, uretroplastia sobre sonda 12 (fig. 3) clitoroplastia con conservación del asa neurovascular dorsal del clítoris y plastia labioescrotal con evolución favorable. (Fig. 4)

Presentó obstrucción urinaria aguda a los 21 días después de retirar sonda uretral postoperatorios por englobamiento de orificio uretral externo en la cicatrización perineal que requirió cistotomía y recolocación de sonda uretral durante aproximadamente dos semanas después de lo cual se retiraron ambas sondas sin dificultad para la micción. Estenosis vaginal postoperatoria en plan de dilatación con bujías calibre 8.

En la figura 5 se muestran el resultado final de la plastia.

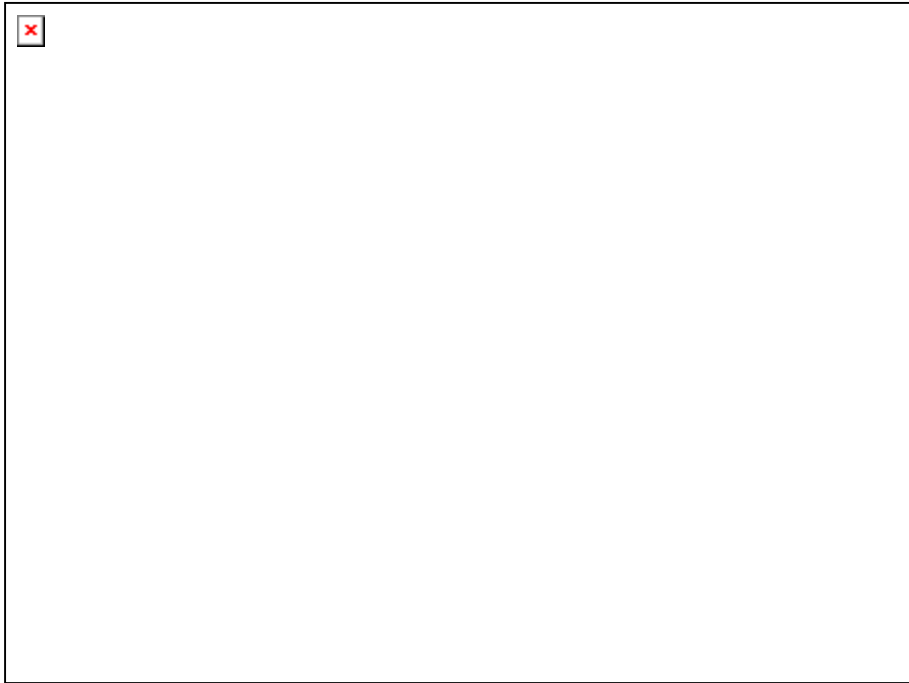


Figura 1. Falo hipertrófico (Clítoris) con hiperplasia e hiperpigmentación de labios mayores.

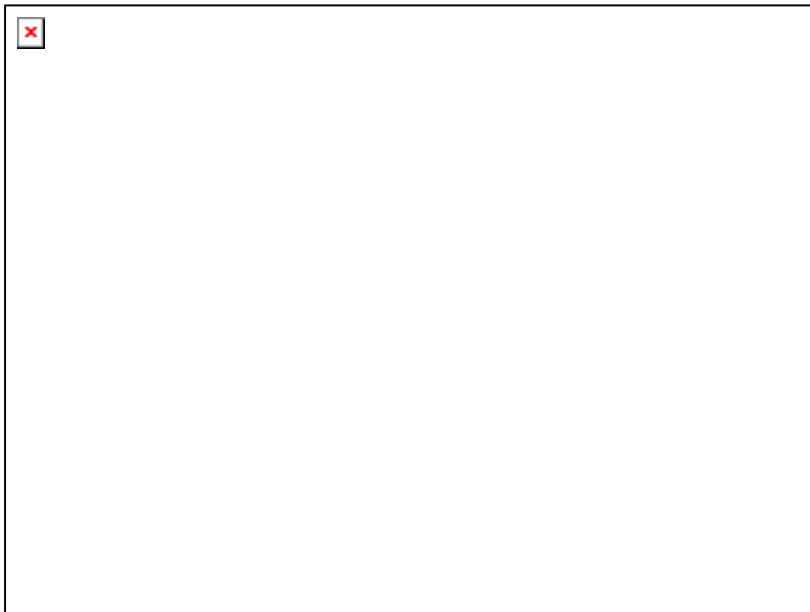


Figura 2 Vello pubiano estadio Turner II, hiperplasia de labios mayores con hiperpigmentación que recuerdan escrotos masculinos . Orificio perineal único con uretra en posición hipospádica . Ausencia de orificio vaginal.

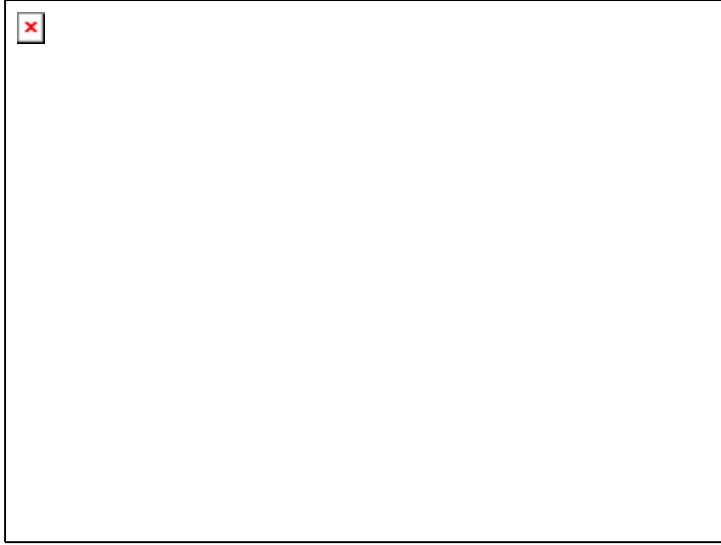


Figura 3 Movilización vaginal y uretroplastia



Figura 4 Clitoroplastia



Figura 5 Aspecto final de la plastia.

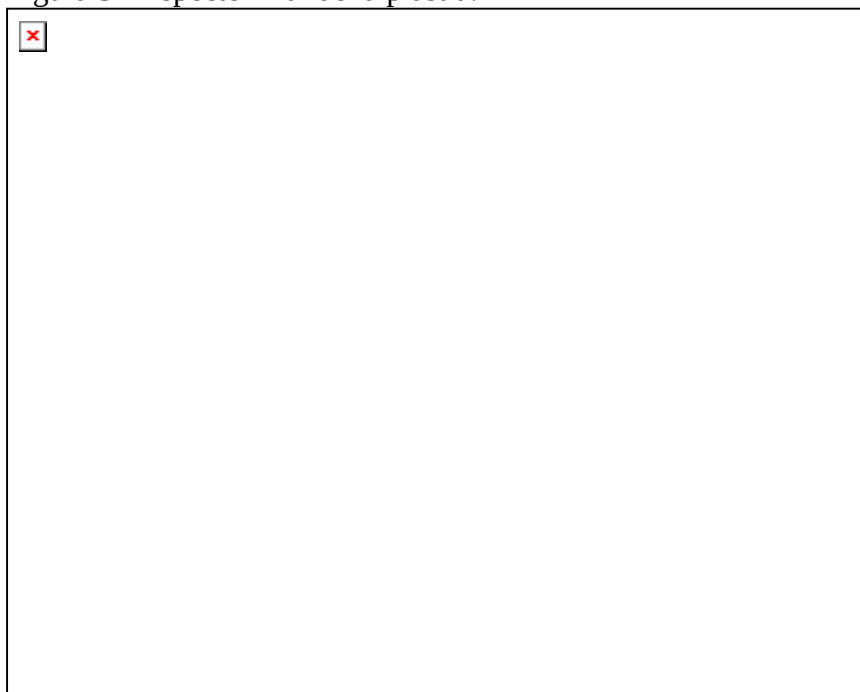


Figura 6. Técnica quirúrgica: Genitoplastia feminizante
(Tomado de Sheldon C A. Intersex States. En: Oldham K T, Colombani P M, Foglia R P. Surgery of Infants and Children: Scientific Principles and Practice. Philadelphia: Lippincott-Raven Publishers; 1997. 1577-1618.)

DISCUSIÓN

Los estados intersexuales incluyen una gran variedad de cuadros clínicos que responden a numerosas morfologías, aunque desde la perspectiva del tratamiento quirúrgico pueden agruparse fácilmente, al requerir, en unos casos, una genitoplastia y en otros, de forma aislada o asociada, cirugía sobre las gónadas.⁽⁵⁾

El tratamiento quirúrgico de un niño que nace con genitales ambiguos entraña siempre una gran dificultad debido a que este incluye una gran variedad de técnicas y decisiones, así como el tiempo en que se realizan es también controversial. Los protocolos médicos estandarizados se basan en un diagnóstico lo más temprano posible a fin de realizarle una cirugía en la infancia. ⁽⁶⁾

El cirujano especializado debe tener en cuenta en primer lugar, la adaptación de la anatomía genital al sexo asignado, considerando también la edad del individuo, el tamaño de los cuerpos cavernosos y, en el caso de niños muy pequeños, la orientación sexual.⁽¹⁾

La corrección quirúrgica de las niñas con genitales externos ambiguos se realizará antes de la edad de dos años para reducir el trauma psíquico. En pacientes con ligera hipertrofia del clítoris, no es necesaria la cirugía, ya que puede conseguirse una regresión aparente a medida que la niña continúe su crecimiento y desarrollo junto con la supresión de la producción de andrógenos adrenales por el tratamiento de la enfermedad. ⁽²⁾

La genitoplastia feminizante incluye a un conjunto de técnicas quirúrgicas dirigidas hacia la conformación de los órganos genitales femeninos en los estados intersexuales. Estas incluyen la reducción del pene o de una clitoromegalia, la transformación de un escroto o de un saco pseudoescrotal en una vulva, la comunicación de la vagina con el periné mediante movilización vaginal, una vulvovaginoplastia y la creación de una neovagina, si ésta no está presente ⁽¹⁾. (Fig. 6)

Esta genitoplastia feminizante representa el proceder quirúrgico más común en los individuos con genitales ambiguos. La restitución de la función puede ir de un proceder relativamente sencillo a uno sumamente complejo. La reconstrucción debe emprenderse por cirujanos experimentados y el seguimiento a largo plazo es necesario. Los padres deben entender el riesgo de estenosis vaginal, la necesidad dilatación vaginal rutinaria hasta la madurez sexual. Se logran los resultados óptimos empleando un solo tiempo quirúrgico que se debe completar con suerte antes del año de edad. La reconstrucción consiste en clitoroplastia, vaginoplastia, y labioplastia. ⁽⁶⁾⁽⁷⁾

Clitoroplastia: la hipertrofia del clítoris es una secuela frecuente de los pseudohermafroditismos secundarios a una hiperplasia adrenal congénita y tiene una enorme importancia, tanto desde el punto de vista estético como psicológico, para la paciente afectada.

Las técnicas quirúrgicas correctoras se basan en dos tipos de procedimientos: la clitoroidectomía y las técnicas de resección del clítoris con conservación del glande (clitoroplastia). Aunque ambas técnicas se emplean, la tendencia actual es la de conservar el órgano a fin de preservar la función sexual en las mejores condiciones posibles. ⁽¹⁾

Las metas de la clitoroplastia son tres: la primera reducir cosméticamente el tamaño de la estructura fálica a lo esperado para un clítoris. Adicionalmente, es importante conservar la sensación y eliminar el potencial futuro de erección corpórea. ⁽⁷⁾

Vulvovaginoplastia: la vulvovaginoplastia se realiza en aquellos estados intersexuales en los que la vulva está obliterada con una apariencia pseudoescrotal. Básicamente, consiste en la

reconstrucción de la vulva, dotándola de una apariencia de labios mayores (vulvoplastia) y la creación de una vagina apta para el coito (vaginoplastia). Antes de plantearse la intervención que debe de realizarse a la edad más temprana posible, es preciso evaluar con precisión la anatomía del seno urogenital y establecer con exactitud el nivel al que se abre la vagina en el seno urogenital. La complicación más frecuente de estas intervenciones es la estenosis vaginal. ⁽¹⁾

Un vaginoplastia exitosa debe lograr una satisfactoria apariencia cosmética y una bóveda vaginal de dimensión adecuada que permita el contacto sexual y la salida de secreciones vaginales. El parto vaginal no debe ser permitido por la posibilidad de lesiones del canal.

Cuando la paciente alcanza la madurez sexual, las relaciones pueden ser facilitadas por una pequeña introitoplastia que es preferible a una vaginoplastia a esa edad. ⁽⁶⁾⁽⁷⁾

Vagina artificial o neovagina: La creación de una neovagina está indicada en aquellos estados intersexuales a los que se asigna el sexo femenino y presentan una ausencia, total o parcial, de la vagina con la que no es posible el coito. ⁽⁶⁾⁽⁷⁾

Pueden ser necesarios tratamientos hormonales complementarios (y de otro tipo) a distintas edades o de forma continuada para garantizar el adecuado desarrollo.

La estrecha colaboración entre el pediatra, el endocrinólogo pediátrico y el cirujano pediátrico es fundamental para el buen pronóstico de estos pacientes. ⁽¹⁾

BIBLIOGRAFÍA

1. Los estados intersexuales. [Documento en línea]. <[http:// www.schering.es](http://www.schering.es)>.
2. Piteiro Lamas R. Hiperplasia adrenal. Endocrinología. . [Documento en línea].<<http://bvs.hlg.sld.cu>>. [consulta: 9 de mayo de 2007].
3. Sepúlveda Agudelo J. Hiperplasia adrenal congénita [Documento en línea].<<http://encolombia.com>> .
4. Hung Llamas S. Endocrinología en ginecología: Amenorreas genéticas. La Habana: Ed. Ciencias Médicas, 2006.
5. Carrillo Soriano S. Estados intersexuales. Genitales ambiguos. Guías de buenas prácticas Clínicas en Cirugía pediátrica. [Documento en línea]. <<http://www.sld.cu>>. [consulta: 9 de mayo de 2007].
6. Sharp R J. Intersex. En: Ashcraft K W. Pediatric Surgery. 3rd ed. Philadelphia: W B Saunders Company, 2000: p. 806-820.
7. Sheldon C A. Intersex States. En: Oldham K T, Colombani P M, Foglia R P. Surgery of Infants and Children: Scientific Principles and Practice. Philadelphia: Lippincott-Raven Publishers, 1997: 1577-1618.

Correspondencia: Dra. Yanet Hidalgo Marrero. Dirección postal: Edificio 12 Plantas No.204. Avenida Lenin entre Garayalde y Agramonte. Correo electrónico: yhidalgo@hpuh.hlg.sld.cu Teléfono: 46-3615.

[Indice](#) [Anterior](#) [Siguiente](#)