



Presentación de caso

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Pediátrico Universitario “Octavio de la Concepción y de la Pedraja”. Holguín.

Síndrome de feminización testicular.

Testicular Feminization Syndrome.

Aniceto Labrada Maldonado¹, Zobeida Zaldívar Cordón¹, Ivonne López Masó², Alexander Arenado Durán¹, Enrique Suárez Peña³.

1. Especialista de Primer Grado en Cirugía Pediátrica. Hospital Pediátrico “Octavio de la Concepción y de la Pedraja”. Holguín.
2. Especialista de Primer Grado en Cirugía Pediátrica. Instructora. Hospital Pediátrico “Octavio de la Concepción y de la Pedraja”. Holguín.
3. Especialista de Primer Grado en Endocrinología. Instructor. Hospital Pediátrico “Octavio de la Concepción y de la Pedraja”. Holguín.

RESUMEN

Se presentó un caso de feminización testicular en una paciente en edad pediátrica, la cual al ser operada de hernia inguinal se encontró en el saco herniario la presencia de testículo. Se realizaron estudios genéticos, endocrinológicos, videolaparoscópicos y se diagnosticó como un síndrome de feminización testicular completo.

Palabras clave: síndrome, feminización testicular, andrógenos, testículos.

ABSTRACT

A testicular feminization patient underwent inguinal hernia surgery . A testis was found in the hernial sac. Genetic, endocrinology and videolaparoscopic studies were done. A complete testicular feminization syndrome was diagnosed.

Key words: syndrome, testicular feminization, androgens, testes.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de feminización testicular es un pseudohermafroditismo masculino que se caracteriza por presentar testículos y cariotipo XY, con caracteres sexuales secundarios y fenotipo femenino¹. Fue descrito por Steglener en 1817 y completado su estudio en 1953 por Morris. Tiene una frecuencia de 1: 65 000 varones y han sido publicados alrededor de 200 casos^{2,3}.

Los estudios genéticos han demostrado que es una afección recesiva ligada al cromosoma X, y en su patogenia se describe una insensibilidad a los andrógenos de los órganos efectores, con aumento de las gonadotropinas que incrementan los estrógenos que feminizan, en estos pacientes faltan útero, ovarios y trompas, los testículos

microscópicamente son normales, producen espermatozoides y acumulo de células de Leydin³.

PRESENTACION DE CASO

Paciente VAR. H.C: 274628, con fenotipo femenino de dos años de edad, mestiza, con antecedentes de salud que es traída a Consulta de Cirugía por presentar aumento de volumen de región inguinal derecha que aparecía con el esfuerzo, lo cual al realizar el examen físico, se corroboró la presencia de genitales externos femeninos con las características propias de su edad y una hernia inguinal, por lo cual es llevada al salón de operaciones.

En el acto quirúrgico se encontró la presencia de un saco herniario que contenía estructuras deslizadas en su interior, al abrir el mismo, se visualizó estructura con aspecto de testículo del cual se tomó muestra para biopsia que luego informó, muestra compatible con testículo, se introdujo en la cavidad abdominal, completando herniorrafia.

La evolución postoperatoria fue satisfactoria, por el hallazgo encontrado se indica ultrasonido abdominal el cual se nos informó que no se visualizaron genitales internos femeninos (no útero, no ovarios), con presencia de imagen que impresionó se correspondía con tejido testicular hacia hipogastrio.

Se interconsulta con la especialidad de Genética y Endocrinología quienes sugirieron, se le realizará un cariotipo y una cromatina oral, en ésta última se informó un 0% de corpúsculos de Barr, lo cual se correspondió con un varón.

Se decidió explorar cavidad abdominal por videolaparoscopia, encontrándose testículo izquierdo intraabdominal y derecho cercano a anillo inguinal profundo, no se visualizaron útero, ovarios, ni trompa.

Al explorar los genitales externos se encontraron labios mayores y menores normales, presencia de clítoris de tamaño normal, vagina con longitud de 4 cm, sin cuello uterino. Se recibió resultado de cariotipo en el cual se informó 46 XY, lo cual se correspondía con un cariotipo de varón. Se continuó el seguimiento de la paciente en consultas de Cirugía y Endocrino.

DISCUSIÓN

El síndrome de feminización testicular es de difícil diagnóstico en las niñas, se ha diagnosticado en la mayoría de los casos reportados, al operar hernias inguinales en pacientes con fenotipo femenino, encontrando la presencia de testículos en el saco herniario^{1,2}, como ocurrió en el caso que se presenta.

El diagnóstico en el paciente adulto se realiza por lo general en muchachas que se consultan por amenorrea primaria³.

El pseudohermafroditismo masculino incluye cuatro modalidades que son: síndrome de feminización testicular completa, síndrome de feminización testicular incompleta o parcial, síndrome de Klinefelter y la hipospadias pseudo-vaginales^{4,5}.

En los pacientes con síndrome de feminización testicular completo existe falta total de virilización, fenotipo femenino, en la pubertad tienen niveles normales de andrógenos, su cariotipo es 46 XY, cromatina oral negativa, testículos bilaterales normales, desarrollo de mamas, genitales externos femeninos, con vagina que termina ciega y en ocasiones es algo más corta que lo normal, es la modalidad más frecuente, de 1-2% de las hernias inguinales, padecen este síndrome y un 50% de los que lo tienen, presentan hernia inguinal ^{6, 7, 8}.

En la feminización testicular incompleta hay un cariotipo 46 XY, pero existen genitales externos ambiguos dados por clitoromegalia y fusión labio escrotal, con fenotipo femenino e iguales características que el síndrome de feminización completo.

Los pacientes con síndrome de Klinefelter, tienen una insensibilidad parcial a los andrógenos, tienen fenotipo masculino, en ellos aparece infertilidad, ginecomastia, hipospadias perineo escrotal, pueden tener vagina ciega aunque por lo general, está ausente, tienen falo y testículos pequeños, son educados como varones pero en la pubertad hay inadecuada masculinización, ausencia de bello facial y la voz no cambia.

En los casos con síndrome de feminización testicular completa, como sucede en el presente caso, el diagnóstico se realiza por la clínica y con la realización de la cromatina oral y el cariotipo. En el tratamiento se recomienda la orquiectomía después de la pubertad tan pronto como la feminización se haya completado y continuar con tratamiento estrogénico sustitutivo, algunos necesitan plastia genital con el propósito de mejorar su capacidad vaginal ^{7, 9, 10}.

BIBLIOGRAFÍA

1. Menakaya UA, Aligbe J, Jribhoghbe P, Agoreyo F, Okonofua FE. Complete androgen insensitivity syndrome with persistent Mullerian derivatives: a case report. (In line) J Obstet Gynaecol. 2005; 25 (4): 403-5. (Pub Med - indexed for MEDLINE).
2. Alvares NR, Leet TM, Solorzano CC. Complete androgen insensitivity syndrome: the role of the endocrine surgeon. Am Surg. 2005 Mar; 71(3): 241-3. (Pub Med - indexed for MEDLINE).
3. Dubravin VN, Melnik GA, Pankova MV, Agroskin LS, Baranova OA. Laparoscopic testiculectomy in testicular feminization syndrome Urologiia. 2005 ;(1):63-5. [Pub Med - indexed for MEDLINE].
4. Iwamoo I, Yanazume S, Fujino T, Yoshioka T, Douchi T. Leydig cell tumor in an elderly patient with complete androgen insensitivity syndrome. Gynecol Oncol 2005; 96(3):870-2. [PubMed - indexed for MEDLINE].
5. Baratz AB. Sex determination, differentiation, and identity. N Engl J Med. 2004; 350(21):2204-6. [PubMed - indexed for MEDLINE]
6. Van YH, Lin JL, Huang SF, Luo CC, Hwang CS, Lo FS. Novel point mutations in complete androgen insensitivity syndrome with incomplete mullerian regression: two Taiwanese patients. J Obstet Gynaecol. 2005; 25(4):403-5. [PubMed - indexed for MEDLINE].
7. Yalinkaya A, Yayla M. Laparoscopy-assisted transinguinal extracorporeal gonadectomy in six patients with androgen insensitivity syndrome. J Obstet Gynaecol 2003; 80(2):429-33. [PubMed - indexed for MEDLINE].

8. Sills ES, Perloe M, Kaplan CR, Schlegel PN, Palermo GD. Bilateral orchiectomy for the surgical treatment of complete androgen insensitivity syndrome: patient outcome after 1 year of follow-up. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*. 2003; 13(3):193-7. (PubMed - indexed for MEDLINE).
9. Dzhavad-Zade MD, Guseinov EIa, Guseinova TT, Magarramov AD. [Sex correction in testicular feminization syndrome] *Urologic*. 2003 ;(1):52-5.

[PubMed - indexed for MEDLINE].

10. Lima M, Libri M, Morabito A, Lauro V, Tani G, Domini M. Antenatal diagnosis and early laparoscopic treatment of a rare variation of androgen-insensitivity syndrome. *Eur J Pediatr Surg*. 2001; 11(6):422-4. [PubMed - indexed for MEDLINE].

Correspondencia: Dra. Zobeida Zaldívar Cordón. Calle Aguilera número 228 e/n Rastro y Unión. Holguín. Correo electrónico: zzaldivar@hpuh.hlg.sld.cu