

HOSPITAL GENERAL PROVINCIAL DOCENTE
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"
CIEGO DE ÁVILA

Genitales ambiguos: hipospadia severa, presentación de un caso
Ambiguous genitals: severe hypospadias, a case presentation

Ana Iskra Meizoso Valdés¹, Oscar Portela Rodríguez¹, Midiala Cervantes Mederos², Glisbet García Molina¹, Fernando Fernández Romo².

RESUMEN

La hipospadia es un trastorno congénito, más común en individuos del sexo masculino, con una incidencia de 5 a 8 por mil nacidos vivos; en algunos casos la anatomía genital impide definir el sexo por lo que es necesario recurrir a diversos estudios para poder asignar el mismo. Se presenta el caso de un recién nacido que nace con bolsas escrotales a ambos lados del pene y este último es pequeño, incurvado y la uretra desemboca a nivel del escroto semejando una vagina. Se le realizan ultrasonido gonadal, cariotipo, cromatina sexual y otros exámenes; se diagnostica como una hipospadia penescrotal sin otras malformaciones asociadas.

Palabras clave: HIPOSPADIAS/diagnóstico, HIPOSPADIAS/ultrasonografía, RECIÉN NACIDO, GENITALES/anomalías.

1. Máster en Atención Integral al niño. Especialista de Primer Grado en Neonatología. Profesor instructor. Hospital General Provincial Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola". Ciego de Ávila, Cuba.
2. Máster en Atención integral al niño. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Profesor instructor. Hospital General Provincial Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola". Ciego de Ávila, Cuba.

INTRODUCCIÓN

Se considera que un recién nacido (RN) presenta genitales ambiguos (GA), cuando la anatomía de sus genitales externos no permite definir su sexo. El nacimiento de un recién nacido con estas condiciones es un desafío para el equipo médico, quienes se deben plantear en forma rápida y ordenada una serie de diagnósticos diferenciales, así como también manejar una situación familiar crítica. La ansiedad que provoca la falta de definición de una identidad sexual, además de la presión ejercida por la sociedad, lleva a la necesidad de un diagnóstico rápido y preciso, con un cuidadoso manejo de la información hacia sus angustiados progenitores.⁽¹⁾

En aquellos recién nacidos con obvia ambigüedad genital debe establecerse un sexo de crianza. En muchos casos las alteraciones pueden ser sutiles. Por ejemplo, un recién nacido con criptorquidismo bilateral puede ser una niña con hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) virilizante severa, o una niña con aparente leve hipertrofia de clítoris puede ser un varón genético con insensibilidad severa a los andrógenos. Los hallazgos físicos que deben impulsar una investigación son entre los más frecuentes:

Aparentemente masculino: testículos no palpables bilateralmente en un recién nacido de término, hipospadias asociadas con separación de los sacos escrotales, testículo no descendido con hipospadias. **Indeterminado:** genitales ambiguos.

Aparentemente femeninos: hipertrofia de clítoris de cualquier grado, vulva corta con una sola abertura, hernia inguinal conteniendo una gónada.

Aun así pueden existir algunas otras condiciones que no serán diagnosticadas hasta la infancia o la pubertad.^(2,3)

Ante un caso de genitales ambiguos, además de realizar un detallado examen físico, se debe reunir de inmediato un grupo interdisciplinario (neonatología, genética, endocrinología, urología y psicopatología). No se debe asignar el sexo hasta no determinar el cariotipo, mientras tanto debe

tratarse al RN como “bebé” ante sus padres. La hipospadia es uno de los desórdenes congénitos más comunes en individuos de sexo masculino con una incidencia reportada de 5 a 8 por mil nacidos vivos.^(4,5)

DESCRIPCIÓN Y DISCUSIÓN DEL CASO

Se trata de un recién nacido producto de parto eutócico el día 12-07-2003, cuyas iniciales son YBO, apgar 8/9, que pesó al nacer 3080 gramos, hijo de madre MOM con HC: 649876 de 31 años de edad con:

APF: No refiere.

APP: de Tiroiditis crónica

HO: Gesta 4 Partos 1 (Niño sano) y Abortos 2 (1 provocado y otro espontáneo) TG: de 41.1 semanas por FUR y 42 semanas por test de Capurro.

VDRL: N/R

Grupo sanguíneo: O positivo

TRM: 2 horas

Procedente del Área Norte del municipio de Ciego de Ávila.

Hábito externo normal, así como el examen físico por aparatos. Figura No. 1.

Al examinar sus genitales externos se observan bolsas escrotales a ambos lados del pene que semejan unos labios mayores con pene hipotrófico e incurvado y uretra que desemboca en su parte inferior a nivel escrotal que semeja una vagina. Figuras 2, 3 y 4.

Pliegue vertical en ambos pies.

Patrón de dermatoglifos.

Se le realiza US gonadal y se visualizan ambos testículos en sus bolsas por lo que se le asigna el sexo masculino al paciente.

US Gonadal. Figuras 5 y 6

US de Cráneo: Normal

US abdominal y ECO sin alteraciones. Cariotipo: 46 xy Normal.

Cromatina sexual: Negativa

El nacimiento de un niño con genitales ambiguos constituye una emergencia social. Se debe ser cuidadoso con las palabras utilizadas en la sala de partos debido al impacto profundo que tendrán sobre los padres. Se sugiere referirse al bebé evitando “él” o “ella”, examinarlo en presencia de los padres demostrando las anomalías, enfatizar el origen común de los genitales externos en ambos sexos y que la apariencia anormal puede ser corregida. También se sugiere retrasar la elección del nombre y la inscripción civil. De ser posible, los padres deben ser incluidos en las decisiones concernientes al sexo de crianza. Cada bebé requiere una consideración particular y en algunos casos puede ser conveniente su derivación a un centro terciario.^(3,5,6)

Ante los especialistas se presenta un dilema y es el de asignar el sexo definitivo a este paciente; para ello se habla con los familiares y se les explica que para tomar una decisión tan importante primero hay que someter al paciente a una serie de estudios. Se le realiza ultrasonido gonadal y se visualizan ambos testículos, no obstante se realiza estudio completo incluyendo cariotipo y cromatina sexual para diagnóstico definitivo.^(7,8)

Durante la estancia del paciente en la sala se les brindó apoyo psicológico a ambos padres y se les facilitó toda la información necesaria para aclarar todas sus dudas.

Se requirió de un interrogatorio exhaustivo buscando antecedentes familiares de alteraciones gonadales que ayudaran a precisar un posible diagnóstico.

En breve tiempo se realizaron todos los complementarios que permitieran llegar al diagnóstico. Fue necesario descartar todas aquellas entidades de tipo endocrino y genético que pudieran dar un síndrome de genitales ambiguos.

Después de analizar todo el estudio practicado se concluye diagnosticar este caso como una hipospadia severa penescrotal la cual representa un reto quirúrgico en la medida que no es un defecto único, sino un espectro de malformaciones en el rango de mayor a severa que incluye acortamiento de la uretra, cuerda y/o curvatura.

La hipospadia distal, representa la más común variante de los defectos de los genitales masculinos que tratan los urólogos pediatras. El paciente fue dado de alta con seguimiento por consulta de Cirugía Pediátrica y Urología con vistas a recibir tratamiento quirúrgico.

CONCLUSIONES

La necesidad de un diagnóstico rápido en pacientes con genitales ambiguos es de crucial importancia dada la ansiedad de los familiares ante la incertidumbre por la no asignación del sexo representa un gran problema. Se deberá actuar de manera inmediata y hacer todo lo que esté al alcance para que en el período más breve posible se les dé una respuesta a los padres, en este caso se trabajó llegando al diagnóstico en pocas horas.

ABSTRACT

Hypospadias is one congenital disorders of males with an incidence of 5 to 8 per thousand live births; in some cases genital anatomy prevent sex define what is necessary to use various studies to assign it. A case of a newborn is carried out, who was born with scrotal bags on both sides of the penis and the latter is small, curved and the urethra flows in the scrotum resembling a vagina. Gonadal ultrasound, karyotype, sexual chromatin and other tests was carried out, it is diagnosed as penescrotal hypospadias without other associated malformations.

Keywords: HYPOSPADIAS/diagnosis; HYPOSPADIAS/ultrasonography; INFANT, NEWBORN; GENITALIA/abnormalities.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Anhah H, Neely K, Hinta RL. Genitales ambiguos. *Pediatrics Review*. 1996; 17: 336-344.
2. Pantoja Blanco M, Kofi Boache E, Rio Hidalgo G, Sánchez Ramírez GL, Camué Moya RA. Caracterización clínico epidemiológica y terapéutica de pacientes con hipospadias. *MEDISAN* [serie en Internet]. 2009 [citado 20 Ene 2010]; 13(6): [aprox. 5 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol13_6_09/san09609.htm.
3. Ugarte F, Sepúlveda C. Estudio del recién nacido con ambigüedad genital y gónadas palpables. *Rev Chil Pediatr*. 2007; 78(6): 578-583.
4. Rey R. Anti-müllerian hormone in disorders of sex determination and differentiation. *Arq Bras Endocrinol Metabol*. 2005; 49(1): 26-36.
5. Osorio Acosta V. Fístulas urinarias. La Habana: Ecimed; 2006.
6. Belman AB. Hypospadias and other urethral anomalies. En: Kelalis PP, King LR, Belvo AB, editores. *Clinical pediatric Urology*. Philadelphia: WB Saunders; 1992. p. 619-663.
7. Ogilvi Stuart AL, Brain CE. Early assessment of ambiguous genitalia. *Arch Dis Child*. 2004; 89: 401-7.
8. MacLaughlin D, Donahoe P. Sex determination and differentiation. *N Engl J Med*. 2004; 350: 367-78.

ANEXOS

Figura No.1



Figura No.2

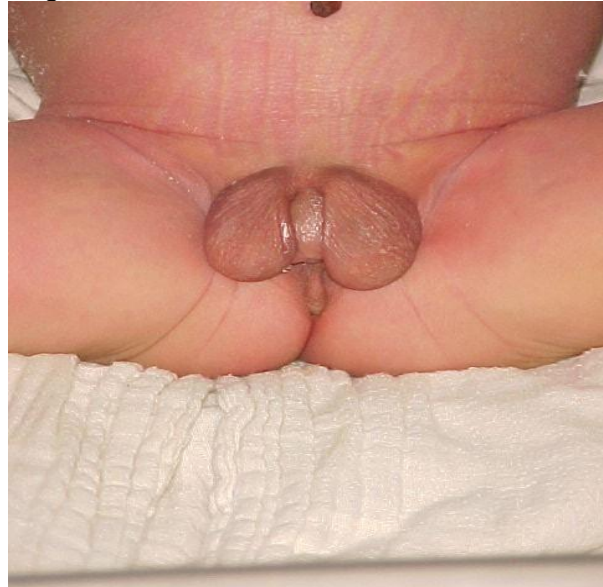


Figura No.3



Figura No.4



Figura No. 5. Testi derecho.



Figura No. 6. Testi izquierdo.

