

HERMAFRODITISMO VERDADERO. Caso clínico

Sánchez de La Cruz B, Guzmán J, Carrero F, Nieto A, Pérez M, Caraballo A, García V.

Servicio de Ginecología Infante Juvenil. Hospital de Niños J. M. de los Ríos. Caracas, Venezuela.

RESUMEN

Objetivo: El hermafroditismo verdadero (HV) es una forma poco frecuente de ambigüedad genital, caracterizado por la presencia de tejido ovárico y testicular maduro en el mismo individuo. En el presente estudio se presentan y discuten los casos de HV atendidos en el Hospital de Niños J. M. de los Ríos. Caracas- Venezuela durante los años 2000-2004.

Métodos: Se describen manejo y diagnóstico: clínica, cariotipo, exámenes hormonales, ecografía, evaluaciones endoscópicas y los resultados de anatomía patológica.

Resultados: En el Hospital José Manuel de los Ríos, entre los años 2000 a 2004, acudieron 73 pacientes con diagnóstico de ambigüedad genital, de los cuales 4 (5,47%) resultaron ser HV.

Conclusiones: El HV es una condición, que aun cuando rara, es muy importante, ya que puede influir de manera decisiva sobre la psiquis del individuo y sobre su entorno. Debe considerarse una emergencia relativa y es prioritario dar solución al problema, tan pronto éste sea diagnosticado. Su manejo debe estar a cargo de un equipo multidisciplinario integrado por un ginecólogo infantil, endocrinólogo, urólogo, psiquiatra, genetista y trabajador social.

Palabras clave: Hermafroditismo, diagnostico, tratamiento.

ABSTRACT

Objective: The true hermaphroditism (HV) is a not very frequent form of genital ambiguity. It is characterized by the presence of ovarian and testicular tissue in the same individual. In the present study we report the clinical cases evaluated at the Hospital de Niños J. M. de los Ríos. Caracas- Venezuela.

Methods: A set of tests were performed: history and physical examination, blood tests, hormonal determinations, cariotype, renal and pelvic ultrasound, laparoscopy, exploratory laparotomy, hystero-salpingo-oophorectomy, and gonadal biopsy.

Results: Between 2000-2004 in the Hospital José Manuel de los Ríos, 73 patients with ambiguous genitalia were studied. Four of them with true hermaphroditism (5,47%)

Conclusions: The birth of a child with ambiguous genitalia represents a very stressing situation for the family, and afterwards has great social and psychological repercussion for the patient itself. Severe cases of genital anomalies must be solved after a good psychological evaluation and proper surgical repair. A multidisciplinary approach is required to guarantee the patient a proper sexual identity.

Key words: Hermaphroditism, diagnostic, treatment.

La ambigüedad genital es una condición que debe considerarse como una emergencia médica relativa, por los serios problemas psicológicos que puede ocasionar al niño y a su entorno familiar. Dependiendo de qué sexo se le asigne a ese individuo con genitales ambiguos, se condicionará si evoluciona adecuadamente desde el punto de vista sexual, psicológico y social ¹.

Entre los desórdenes de diferenciación sexual, que cursan con genitales ambiguos, algunos autores consideran que el Hermafroditismo Verdadero (HV) es la forma más rara²⁻⁴. La palabra *hermafrodita* proviene de la mitología griega. *Hermafrodito* era hijo de *Hermes* y *Afrodita*, quien a los quince años de edad fue condenado por la ninfa *Salmacis* a fundirse con ella en un solo ser de doble sexo⁵.

Recibido: Enero 2005; Aceptado: Marzo 2005

Dirigir correspondencia a: Dra. Sánchez de La Cruz B.: correo electrónico: bestalia@yahoo.com

El HV está caracterizado por la presencia simultánea de tejido testicular y ovárico en un mismo individuo, con células germinales en ambas gónadas^{2,3}. A continuación se presentan cuatro casos de HV diagnosticados y manejados en el Servicio de Ginecología Infanto-Juvenil del Hospital de Niños J. M. de los Ríos, en Caracas, Venezuela, entre los años 2000 y 2004.

RESULTADOS

En el Hospital José Manuel de los Ríos, entre los años 2000 a 2004, acudieron 73 pacientes con diagnóstico de ambigüedad genital, de los cuales 4 (5,47%) resultaron ser HV, 6 ambigüedad genital de causa no específica, 4 pseudohermafroditismo masculino y 59 femenino Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) (Tabla 1).

Tabla 1. Distribución en número y porcentaje de los pacientes con diagnóstico de Ambigüedad Sexual según la etiología. Hospital de Niños J. M. de los Ríos. Caracas, Venezuela. Años 2000-2004.

ETIOLOGÍA DE AMBIGÜEDAD SEXUAL	Nº	%
Pseudohermafroditismo femenino, HSC	59	80,82
Ambigüedad genital (sin causa específica)	06	08,21
Pseudohermafroditismo masculino	04	05,47
Hermafroditismo verdadero	04	05,47
Total	73	100,00

HSC: hiperplasia suprarrenal congénita.

A continuación se describen los casos estudiados.

Caso 1: Paciente evaluada por primera vez a los 2 años y 7 meses de vida, presentando ambigüedad genital, sin antecedentes de deshidratación, náuseas o vómitos. Evaluada desde el nacimiento por la misma causa en el servicio de genética de la Maternidad Concepción Palacios. Producto de II gesta, embarazo controlado, cesárea a las 36 semanas por preeclampsia. Sin antecedentes de consanguinidad. Hermano aparentemente sano. Al examen físico de ingreso: talla entre percentiles 25-50, peso entre percentiles 3-10, mamas Tanner I, hernia umbilical, hernia inguinal reductible sin contenido gonadal, vello púbico Tanner I, tubérculo genital de 3 x 1,5 cm., seno urogenital en la base del tubérculo, labio escrotos vacíos. Cariotipo (20 metafases): 46, XX, ecograma pélvico: útero 22 x 5 x 7 mm., gónada derecha 4 x 2 x 2 mm., gónada

izquierda 2 x 2 x 5 mm. Dosajes hormonales: 17 OHP 1,42 ng/ml, androstenediona 0,15 ng/ml, DHEA-S 17,05 µg/dl, cortisol 14,17 µg/dl, LH: 0,2 mUI/ml, FSH: 5,06 mUI/ml, testosterona total 11,2 ng/ml, estradiol: 11,2 ng/ml. Se descartó hiperplasia suprarrenal congénita, se planteó HV, se planificó senoscopia y laparoscopia. Se realizó laparotomía y clitoroplastia: útero de 2 x 1 x 3 cm., gónadas impresionan ovotestis bilateral (1 cm. de ovario y 0,5 cm. de testículo). Biopsia gonadal: ovotestis bilateral (90% testículo inmaduro). Laparotomía: exéresis de tejido testicular, nueva clitoroplastia por pérdida del anclaje (cinco meses después) y hernioplastia inguinal bilateral. Actualmente, a los 7 años y 7 meses de edad, continúa bajo los controles de los servicios de endocrinología, higiene mental y ginecología de nuestro hospital. Al examen físico actual: vello púbico Tanner I, tubérculo genital de 1 x 0,8 cm., independencia urogenital, mamas Tanner I, conducta masculina. Ecograma pélvico: útero de 20 x 5 x 12 mm., gónada derecha 8 x 6 x 8 mm., acorde a edad, izquierda no se visualizó.

Caso 2: Paciente que fue evaluado por primera vez a los 4 meses de edad presentando ambigüedad genital, sin antecedentes de deshidratación, náuseas o vómitos. Producto de IV gesta, embarazo controlado a término, peso al nacer: 3900 g. No se refieren antecedentes de consanguinidad. Hermanos aparentemente sanos.

Al examen físico de ingreso, talla entre percentiles 50-75, peso en percentil 90, mamas Tanner I, tumoración inguinal derecha que no impresiona como gónada. Pubarquia Tanner I, tubérculo genital 3 x 1,5 cm., fusión labioescrotal, independencia urogenital a la inspección. Cariotipo (25 metafases): 46, XX. Ecograma pélvico: útero 27 x 6 x 10 mm., volumen como gónada derecha 0,7 cm³, gónada izquierda 0,3 cm³. Dosajes hormonales: 17 OHP 1 ng/ml, androstenediona 23,1 ng/ml, DHEA-S 6,5 µg/dl, cortisol 3 µg/dl, testosterona total no detectable. Laparotomía exploradora y cura de hernia inguinal: gónadas con apariencia macroscópica de ovotestis. Se tomó biopsia que reportó ovotestis bilateral. Fragmentos de tejido laxo vascularizado (saco herniario). Actualmente, con 3 años de edad está siendo controlado por los servicios de endocrinología, higiene mental y ginecología de nuestro hospital.

Caso 3: Paciente que fue evaluado por primera vez en este servicio a los 5 años de vida, presentando ambigüedad genital desde el nacimiento, sin antecedentes de deshidratación, náuseas o vómitos.

Producto de I gesta, embarazo controlado, parto normal, peso al nacer 3700g. No se reportan antecedentes de consanguinidad.

Al examen físico de ingreso: talla entre percentiles 25-50, peso entre percentiles 25-50, mamas Tanner I, genitales externos: vello púbico Tanner I, tubérculo genital 3,5 x 1,5 cm. Fusión labioescrotal, seno urogenital se aprecia en base del tubérculo genital. Cariotipo (número de metafases desconocido): 80% 46 XX, 20% 46 XY. Ecograma pélvico: útero 28 x 6 x 9 mm. Gónadas no visibles. Ecograma abdominal: glándulas suprarrenales normales. Edad ósea: 5 años, acorde con edad cronológica. Dosajes hormonales: 17 OHP 0,3 ng/ml, androstenediona 35,2 ng/ml, DHEA-S 68,4 ng/ml. Se realizó senoscopia y biopsia gonadal, no se visualizó verum montanum, distancia del orificio del seno urogenital al introito vaginal 2 cm., vagina 5 cm. de largo. Biopsia gonadal: ovotestis bilateral. Componente ovárico acorde con edad cronológica, testículo más inmaduro que el esperado para la edad. Se llevó a cabo gonadectomía bilateral por estar imbricado el tejido ovárico con el testicular. Actualmente, a los 7 años de edad, presenta sexo social masculino. Dosajes hormonales: LH: 0,1 mUI/ml, FSH: 0,3 mUI/ml, testosterona total 303 ng/ml, tras terapia con enantato de testosterona inyectada.

Caso 4: Paciente evaluado por primera vez en el servicio de ginecología al año de vida, presentando ambigüedad genital, sin antecedentes de deshidratación, náuseas o vómitos. Criado hasta los 7 años de edad bajo sexo social masculino, cuando se le informó a la madre sexo genético (se desconoce la fuente) y ella decide cambiar sexo social a femenino. Presenta retardo psicopedagógico desde los 18 meses de edad. Controles médicos irregulares. Producto de I gesta, embarazo mal controlado a término, peso al nacer 2080 g. No existen antecedentes de consanguinidad.

Al examen físico: talla y peso menores del percentil 3, mamas Tanner I, pubarquia Tanner I, tubérculo genital 4 x 2 cm., fusión labioescrotal con gónadas palpables en ambos labioescrotos de 2 x 1 cm., seno urogenital en la base del tubérculo. Cariotipo (25 metafases): 46, XX. Dosajes hormonales: 17 OHP 1,51 ng/ml, androstenediona 0,12 ng/ml, DHEA-S 6,22 µg/dl, testosterona total 4,17 ng/ml. Senoscopia: seno de 2 cm., vagina de 4 cm., cuello uterino rasgado transversalmente. Laparotomía exploradora y cura de hernia inguinal derecha; se visualizó útero 3 x 2 x 2 cm., biopsia gonadal que reportó ovotestis bilateral. Laparotomía y clitoroplastia, exéresis de ambas gónadas (biopsia: parénquima testicular con túbulos seminíferos inmaduros).

Ecograma pélvico: útero de 33 x 10 x 10 mm.,

endometrio 1 mm. No se observaron gónadas. Examen físico reciente: mamas Tanner I, vello púbico Tanner I, peso y talla por debajo de percentil 3, fusión labioescrotal. Actualmente tiene 11 años.



Seno Urogenital



Cuello Uterino (vaginoscopia)



Figura 1. Paciente del Caso 4, acompañada con su madre.

DISCUSIÓN

El desarrollo sexual normal del feto depende de varios factores: cromosómico, gonadal y hormonal. Las alteraciones que se presentan en alguno de ellos, resultarán en desórdenes de la diferenciación sexual, los cuales son un grupo de afecciones infrecuentes, complejo y heterogéneo⁶⁻⁹.

La presencia de tejido ovárico y testicular en el mismo paciente, sea en gónadas separadas o en forma de ovotestis, constituye el HV. Esta es la forma menos frecuente de estado intersexual. En una revisión de 69 niños con genitales ambiguos, realizada entre 1974 y 1989, Coran y Polley encontraron sólo 3 casos de HV¹⁰. En un período de 10 años, Taha y Magbool observaron 25 pacientes con ambigüedad genital y no hallaron ningún caso de HV¹¹. En el Hospital José Manuel de los Ríos, entre los años 2000 a 2004, acudieron 73 pacientes con diagnóstico de ambigüedad genital, de los cuales 4 (5,47%) resultaron HV. La mayor parte de estos pacientes tienen cariotipo 46 XX. La literatura reporta frecuencias entre 58,2%¹ al 70% de HV con este cariotipo³. Se encuentra mosaicismo hasta en un 45%; el cariotipo 46, XY es el menos frecuente (alrededor del 10%).

El HV es una condición heterogénea, no sólo genéticamente, sino que también se refleja esta característica en el tejido gonadal. Según la anatomía de las gónadas, el hermafroditismo puede ser: bila-

teral, cuando las gónadas son ovotestis (es lo más frecuente, cerca del 60%); luego unilateral completo, ovotestis de un lado y ovario del otro; menos frecuentemente se observa un ovotestis de un lado y un testículo del otro; unilateral incompleto, cuando sólo existe ovotestis; y alterno cuando existe de un lado un ovario y un testículo del otro²⁻³. Según anatomía patológica, todos los casos de la serie presentada correspondieron a ovotestis bilaterales. Anatómicamente, algunos autores reportan que la mayoría de los pacientes se presentan con genitales externos masculinos o femeninos casi normales, con algún rasgo de intersexualidad: hipospadias, criptorquidia, micropene, o hipertrofia de clítoris son los principales motivo de consulta³. Sin embargo, esto no coincide con la experiencia en nuestro servicio, donde la mayoría de los pacientes son llevados por presentar genitales ambiguos, lo que se confirma al examen físico de ingreso. La presencia de órganos genitales internos femeninos depende de los niveles locales de andrógenos, estrógenos y hormona anti-Mülleriana (HAM). La coexistencia de estructuras Mullerianas y de Wolf se ha explicado por la acción inadecuada de la HAM, así como también por la síntesis insuficiente de testosterona por las células de Leydig¹². Todos los pacientes de nuestra investigación tienen útero pequeño. Esto es de gran importancia, no sólo para asignar el sexo definitivo al individuo con ambigüedad genital, sino también debido a que estos pacientes pueden embarazarse¹³. En estos casos la ecografía pélvica o la genitografía pudieran resaltar la presencia o no de útero y trompas uterinas. La endoscopia, sin embargo, es el método auxiliar que con precisión y poco tiempo nos ayuda a definir mejor el diagnóstico¹. Todos los individuos fueron estudiados ecográfica y laparoscópicamente. Aunque es más fácil orientar al paciente con HV hacia el sexo femenino, la asignación del "género definitivo" depende de factores como el grado de virilización de los genitales, presencia o no de trompas y útero, y de la capacidad del tejido testicular de producir testosterona luego de estimularlo con gonadotropina coriónica². En nuestro servicio, se le asigna prioridad al estudio y diagnóstico psicológico y a la conducta del paciente para afrontar su vida futura. Por otra parte, son los representantes legales del paciente quienes deciden el sexo social definitivo a asignar, posterior a un estudio multidisciplinario en el que se le ofrecen al entorno familiar los beneficios potenciales de uno u otro sexo social. Cuando el paciente con HV es orientado terapéuticamente hacia el sexo femenino, debe hacerse remoción quirúrgica de todo el tejido testicular; cuando se orienta hacia el lado masculino, el

tejido ovárico debe ser removido y la hipospadias debe ser reparada².

En la serie presentada, se realizó remoción quirúrgica del tejido testicular en un paciente, dos gonadectomías bilaterales (debido a que los tejidos testicular y ováricos se encontraban imbricados). Está pendiente la remoción quirúrgica gonadal en uno de los pacientes.

En el pasado se practicó la clitoridectomía; actualmente, si la orientación es hacia el sexo femenino debe realizarse la clitoroplastia antes de los 18 meses de edad, conservando el pedículo neurovascular del cuerpo del tubérculo genital, para no comprometer la sexualidad y sensibilidad futuras. Además debe planificarse la vulvovaginoplastia en edad puberal, ya que la elasticidad y mejor anatomía de los tejidos facilita la técnica operatoria a utilizar¹. Finalmente, debe insistirse en que el HV es una condición que aunque rara, es de gran importancia, ya que puede influir de manera decisiva en la psiquis del individuo y de su entorno. Debe considerarse una emergencia relativa, dando prioridad a su solución al diagnosticarlo. Su manejo debe estar a cargo de un equipo multidisciplinario integrado por ginecólogo infantil, endocrinólogo, urólogo, psiquiatra, genetista y trabajador social.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sánchez de la Cruz B. Ambigüedad Sexual. En Sánchez de la Cruz B, editora. Ginecología Infanto Juvenil. Caracas, Editorial Ateproca. 1997; 109-112.
2. Ahmed HA, Hussain AA. True hermaphroditism. Ann Saudi Med 2000;20:40-46.
3. De la Vega Jiménez F, Gracia Bouthelier R. Hermafroditismo verdadero. En: Dieguez González C, Yturriaga Matarranz R, editores. Actualizaciones en endocrinología. Gónadas, Madrid, Mc Graw Hill Interamericana de España. 2001; 105-114.
4. Talerma A, Verp MS. True hermaphroditism. Considerations in the management of patients presenting in early and adult life. P&S Med Review 1996; 3: 78-90.
5. Hermafrodito. Mitología griega. Disponible en url: http://www.rincondelvago.com/cosascuriosas/mitolo_grieg/hermafrodito.html2. Consultado el 12-01-2005.
6. Allen TA. Disorders of sexual differentiation. Urology 1976; 7 (Suppl 4): 1-32.
7. Jaubert F, Nihoul-Fekete C, Lortat-Jacob S, Josso N, Fellous M. Hermaphroditism pathology. Ann Pathol. 2004;24:499-509.
8. Schober JM. Feminizing genitoplasty: a synopsis of issues relating to genital surgery in intersex individuals. J Pediatr Endocrinol Metab. 2004;17:697-703.
9. Osorio Acosta VA, Alonso Dominguez FJ. True her-

- maphroditism. Arch Esp Urol 2004;57:856-860.
10. Coran AG, Polley TZ Jr. Surgical management of ambiguous genitalia in the infant and the child. J Pediatr Surg 1991; 26: 812-820.
 11. Taha SA, Magbool GM. The pattern of intersex disorders and gender assignment in the eastern province of Saudi Arabia. Saudi Med J 1995; 16: 17-22.
 12. Williams C, Hughes IA. Unusual dual genital duct remnants in true hermaphroditism. J Med Genet 1988; 25: 206-208.
 13. Starceski PJ, Sieber WK, Lee PA. Fertility in true hermaphroditism. Adolesc Pediatr Gynecol 1988; 1: 55-56.