

Revista Cubana de Urología

PRESENTACIÓN DE CASO

Urología General

Trastorno del desarrollo sexual

Disorder of sex development

Itsel Vela Caravia, Marlene Guerra Rodriguez, Rosario Calveac Mendoza, Frank Caravia Bernardo

Centro de Cirugía de Mínimo Acceso. La Habana, Cuba.

RESUMEN

Introducción: Se denomina anomalías o trastornos del desarrollo sexual a las anomalías en todos o algunos de los tres niveles de diferenciación sexual: el cromosómico, el gonadal o el genital, que pueden comportar o no un estado intersexual. **Objetivo:** presentar un paciente con diagnóstico de trastorno del desarrollo sexual ovotesticular. **Presentación del caso:** paciente de 20 años de edad, "masculino", extranjero, que consulta por ginecomastia. Al examen físico se observa poco desarrollo de los caracteres sexuales secundarios masculinos, pene hipoplásico e hipospadia interescrotal, bolsa escrotal derecha vacía y el testículo izquierdo localizado en la raíz del escroto. Sexo psicológico masculino. El Cariotipo fue 46 XX y se informan en el estudio genómico de ADN leucocitario: "Sexo femenino" (gen SRY). Para completar diagnóstico se realizaron: biopsia gonadal y posteriormente gonadectomía derecha, ambas mediante laparoscopia. Se le asigna el sexo masculino mediante cirugías: mastectomía bilateral, uretroplastia por técnica de *Snodgrass*, colocación de prótesis testicular derecha y orquidopexia izquierda combinado con tratamiento hormonal con enantato de testosterona.

Palabras clave: Trastorno del desarrollo sexual ovotesticular; estados intersexuales.

Introduction: Disorders of sex development are pathologies characterized by an atypical differentiation of chromosomal, gonadal or phenotypical sex, that can be or not with an intersexual state. **Objective:** A case report of a patient with an ovotesticular disorder of sex development. **Case report:** 20 years old "male" patient is admitted at the hospital for gynecomastia. On physical examination, poor develop of secondary sexual male characteristics was observed, an interscrotal hypoplastic penis and hypospadias. Right scrotum was empty, and the left testicle in the scrotum's root. His psychological sex was male, and was self-conscious about gynecomastia. His studies suggest: karyotype (46, XX) and showed female DNA with SRY gen. For complete his studies and to keep the male desired gender of the patient, also checked by psychological tests were made: gonadal biopsy and left gonadectomy by laparoscopic procedures, bilateral mastectomy, *Snodgrass* urethroplasty, right testicular prosthesis, and left orquidopexy combined with testosterone hormonal therapy (Enantato de Testosterona).

Keywords : Ovotesticular disorder of sex development, intersexual state.

INTRODUCCIÓN

"Hermafrodito" o "Hermafrodita", es un personaje de la mitología griega. Era hijo de Afrodita y de Hermes, en honor de los cuales recibió el nombre, una mezcla de los de sus padres.¹

Se denomina anomalías o trastornos del desarrollo sexual (TDS) a las anomalías en todos o algunos de los tres niveles de diferenciación sexual: el cromosómico, el gonadal o el genital, que pueden comportar o no un estado intersexual (diferenciación genital externa ambigua o discordante con el sexo genético o gonadal).²

El médico, al encontrarse frente a un recién nacido con ambigüedad genital, se realiza la siguiente pregunta "¿es niño o niña?" El paciente debe ser atendido por un equipo multidisciplinario constituido por: endocrinólogos, neonatólogos, urólogos y cirujanos pediatras, psiquiatras y psicólogos

(para brindar apoyo psicológico a los familiares y al paciente).

Es controversial la toma de decisiones con respecto al momento de realizar el tratamiento quirúrgico. Los protocolos médicos estandarizados sugieren un diagnóstico precoz, con el fin de realizar la cirugía en la infancia temprana. Sin embargo, en años recientes algunos autores basados en la existencia de grupos de pacientes adultos inconformes con el tratamiento recibido en la niñez, como el Intersexual Society North América (ISNA), cuestionan la realización de cirugías esencialmente cosméticas solo con el consentimiento informado de los tutores, sin tener en cuenta el del paciente, como ocurre en la mayoría de las ocasiones.³

Actualmente el término de "Hermafroditismo verdadero" ha sido sustituido por "Trastorno del desarrollo sexual ovotesticular" o "quimera ovotesticular",⁴ que se caracteriza por la

presencia de tejidos ováricos y testiculares en la misma gónada o en la contralateral.⁵ En este artículo se presenta un paciente con esta anomalía.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta un paciente de 20 años de edad, "masculino", residente en el extranjero, que acude al centro hospitalario en el año 2014 por ginecomastia. Al examen físico se observa poco desarrollo de los caracteres sexuales secundarios masculinos, pene hipoplásico, hipospadias interesrotal y gran ginecomastia ([figura 1](#)).



Fuente: Fotos tomadas por los autores en el Salón de operaciones del Hospital Universitario William Soler.

La bolsa escrotal derecha vacía y el testículo izquierdo situado en la raíz del escroto. El sexo psicológico era masculino, y estaba muy insatisfecho por la ginecomastia.

En los exámenes complementarios estaban normales las cifras de las hormonas Folículo Estimulante (FSH) y Lúteo Estimulante (LH); la testorona fue de 0,6 nanogramos/ml. El Cariotipo fue 46 XX y se informan en el estudio genómico de ADN leucocitario: "Sexo femenino" (gen SRY).

En el ultrasonido abdominal se constata imagen mixta de 38 x 31 mm paravesical derecha, con folículos que impresionan ovario, ausencia de útero y presencia de próstata. En el ultrasonido testicular, la bolsa escrotal derecha vacía, no hay presencia de testículo en el canal inguinal. El testículo izquierdo de forma y tamaño normal en la bolsa correspondiente. La tomografía axial computarizada de hipogastrio fue informada como normal.

Se realizaron varias intervenciones quirúrgicas; primero en la laparoexploración, se tomó biopsia de la gónada derecha intrabdominal que impresionaba como "testículo" por su irrigación y localización. El resultado histopatológico mostró que correspondía con *parénquima ovárico*, con folículos primordiales y cuerpo amarillo.

Después de discusión entre varias disciplinas médicas y teniendo en cuenta la petición del paciente, que coincidió con los estudios psicológicos, se decide asignarle las características sexuales secundarias masculinas mediante cirugías.

Se realiza mastectomía bilateral y en otro tiempo gonadectomía derecha laparoscópica cuyo resultado anatomo-patológico fue *ovotesti*, con presencia de cuerpo amarillo hemorrágico e hiperplasia de células de Leydig focal en el tejido testicular.

La cuarta cirugía fue una uretroplastia por técnica de Snodgrass y en la quinta se realizó orquidopexia izquierda, previa biopsia, plastia del escroto y colocación de prótesis testicular derecha. La biopsia no comprobó espermatogénesis. Evolucionó favorablemente

de cada intervención, excepto una dehiscencia parcial de la uretroplastia en el cuerpo del pene.

Se indicó, además, tratamiento hormonal con Enantato de testosterona.

En la [figura 2](#) se muestra el físico del paciente (a) antes y (b) después de las intervenciones quirúrgicas.



Fuente: Fotos tomadas por los autores.

DISCUSIÓN

El trastorno del desarrollo sexual ovotesticular generalmente es diagnosticado en la primera infancia, aunque existen casos reportados en la quinta década de la vida.⁵⁻⁷ Representa el 5 % de todos los TDS.^{8,9}

Como definición, se considera TDS ovotesticular a la situación donde las gónadas contienen tejido ovárico y testicular, la mayoría tiene una constitución cromosómica XX, o mosaicismo complejo (XX/XY) y se observan en aproximadamente el 10 % de los casos.¹⁰

Puede presentar la forma de un ovario y un testículo o, más comúnmente, uno o dos ovotestis. La mayoría de los pacientes tienen genitales externos ambiguos, masculinizados en grado variable, aunque en ocasiones es

completamente normal o mezclados los caracteres masculinos y femeninos. En general, el 75 % de los pacientes parece ser varón, el 80 % de ellos tiene incurvación del pene por la cuerda fibrosa de la uretra, hipospadias de diferentes localizaciones y criptorquidia. Solo el 25 % se muestra con caracteres sexuales femeninos pero con clitoromegalia.¹¹⁻¹²

Para su diagnóstico, se requiere hallar en el estudio histológico tejido ovárico (folículos albicantes o corpus) y testicular (túbulos seminíferos, las espermatogonias, espermatozoides); la sola presencia de estroma fibroso no es característica del ovario, así como encontrar las células Leydig únicamente no constituye testículo.¹³

Cuando existen con genitales externos normales, el diagnóstico se hace con el hallazgo casual de tejido ovárico y testicular. Se reporta excepcionalmente un caso único con análisis cromosómico 46 XY.¹³⁻¹⁴

El TDS ovotesticular se clasifica según la posición y la histología de las gónadas en:

- 1.-Lateral: testículo y un ovario contralateral (30 % de los casos).
- 2.- Bilateral: tanto testicular y tejido ovárico, normalmente representados por un ovotestis que se identifica en ambos lados (50 % de los casos).
- 3.- Unilateral: ovotestis en un lado y un testículo u ovario en el otro lado (20 % de los casos).^{8,14}

Para el diagnóstico presuntivo el ultrasonido se debe considerar la modalidad de selección inicial en la evaluación de estas anomalías. El examen

de resonancia magnética podría reservarse para la identificación de las gónadas, cuando la ecografía no lo hace y para la orientación de la cirugía correctiva.¹⁵

La sensibilidad de la ecografía es 89,5 %, mientras que su especificidad alcanza el 100 %, la resonancia magnética (MRI) es más sensible para la identificación de tejido gonadal. Su especificidad alcanza hasta el 100 % y puede proporcionar estructuras detalladas internas (útero, trompas de Falopio y gónadas).⁹

Es necesario señalar que la introducción de la videolaparoscopia ha permitido el visualizar y tomar muestra de la estructura, lo que posibilita confirmar el diagnóstico de TDS ovotesticular, esto sin excluir las determinaciones hormonales, cariotipo y el estudio genómico de ADN leucocitario (gen SRY).

Sin embargo, en los últimos años, la puesta en práctica de la cirugía correctiva temprana se ha convertido cada vez más polémico debido a la falta de datos sobre el resultado funcional a largo plazo. El proceso de asignación y la aceptación de un género para un niño con genitales ambiguos y de decidir la necesidad de cirugía genital es un reto. Un enfoque de equipo que combina las ideas del uropediatra, endocrinólogo, psicólogo/psiquiatra, cirujano, y los padres o tutores del niño, es esencial. A pesar de que no hay consenso en cuanto a la edad apropiada para revelar una condición, se recomienda proceder gradualmente en consonancia con el desarrollo cognitivo y psicológico del niño. Se debe considerar que aquellos individuos que presentan el más mínimo rasgo de ambigüedad en los genitales

externos y testículos no descendidos uni o bilateralmente deben ser investigados, así como los pacientes que durante su adolescencia o la edad adulta tengan ginecomastia, ausencia de testículo, amenorrea primaria e infertilidad.¹⁰

CONCLUSIONES

Ante la presencia de trastorno del desarrollo sexual ovotesticular, detectado en edad pediátrica, la conducción del paciente desde el punto de vista físico y psicológico debe estar coordinado por especialistas multidisciplinares y los tutores, siempre teniendo en cuenta la decisión del propio paciente, principalmente cuando se diagnostica tardíamente en la adolescencia o la adultez, por la complejidad que representa asignar un sexo definitivo en correspondencia con su sexualidad.

Conflictos de interés

No existen conflictos de interés.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Wikipedia. Hermafrodito. [Actualizado 6 Sep 2016; citado Oct 2016] Disponible en: <https://es.wikipedia.org/wiki/Hermafrodito>
2. Audí Parera L, Gracia Bouthelier R, Castaño González L, Carrascosa Lezcano A, Barreiro Conde J, Bermúdez de la Vega JA, et al . Grupo de Trabajo sobre Anomalías de la Diferenciación Sexual de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. Anomalías de la diferenciación sexual. Protoc diagn ter pediátr. 2011;1:1-12.
3. Carrillo Soriano SG. Estados Intersexuales. Genitales ambiguos. MEDISUR. [Edición especial]. 2005 [citado Oct 2015];3(5):54-58.

- Disponibile en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25444050>
- <http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/issue/view/151>
4. Pelayo Baeza FJ, Carabaño Aguado I, Sanz Santaefemia FJ, La Orden Izquierdo E. Genitales ambiguos. Rev Pediatr Aten Primaria. 2011;13(51):419-33.
 5. Selver Ekioglu B, Atabek ME, Akyurek N, Ari Yuca S, Piskin M. The 46XX Ovotesticular Disorders of Sexual Development with Dismorphic Features. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2015 [citado Oct 2015];28(6):e157-9. Disponible en: PubMed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26165913>
 6. Khadilkar KS, Budyal SR, Kasaliwal R, Sathe PA, Kandalkar B, Sanghvi BV, et al. Ovotesticular disorder of sex development: a single-center experience. Endocr Pract. 2015 [citado Oct 2015];21(7):770-6. Disponible en: PubMed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25786559>
 7. Ceci M, Calleja E, Said E, Gatt N. A Case of True Hermaphroditism Presenting as a Testicular Tumour. Case Rep Urol. 2015 [citado Oct 2015]. Disponible en: PubMed. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4333191/>
 8. G, Berberoğlu M, Siklar Z, Aycan Z, B, [Erdeve SS](#), et al. Clinical review of 95 patients with 46,XX disorders of sex development based on the new Chicago classification. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2015 [citado Oct 2015];28(1):6-11. Disponible en: PubMed
 9. AlJurayyan N. Imaging of disorder of sex development. Ann Saudi Med. 2013 [citado Oct 2015];33(4):363-7. Disponible en: PubMed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24060715>
 10. Yau M, Muhuri D, Khattab A, New M, editors. Ambiguous Genitalia in Newborns [Internet]. Endotext. South Dartmouth (MA). 2015 [citado Oct 2015]. Disponible en: PubMed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279039/>
 11. Moshiri M, Chapman T, Fechner PY, et al. Evaluation and management of disorders of sex development: Multidisciplinary approach to a complex diagnosis. Radiographics. 2012 [citado Oct 2015];32:1599-618. Disponible en: PubMed <http://dx.doi.org/10.1148/rg.326125507>
 12. Biblioteca Médica Nacional de los Estados Unidos. Intersexualidad. [citado Oct 2015]. Disponible en: PubMed <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001669.htm>
 13. Damian D, Guedes DR, Damiani D, Setian N, Maciel-Guerra AT, Palandi de Mello M, et al. Hermafroditismo Verdadeiro: Experiência Com 36 Casos. Arq Bras Endocrinol Metab. 2005;49(1):71-78.
 14. Zafar Iqbal M, Rafee Jam M, Saleem M, and Ahmad M. True Hermaphrodite: A Case Report. APSP J Case Rep. 2011 [citado Oct 2015];2(2):16. Disponible en: PubMed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3418019/>

15. Mansour S, Hamed ST, Adel L, Kamal RM, Ahmed DM. Does MRI add to ultrasound in the assessment of disorders of sex development? Eur J Radiology. 2012 [citado Oct 2015];81(9):2403-10. Disponible en: [PubMed
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22297183/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22297183/)

Recibido: 2016-09-16.

Aprobado: 2017-03-01.

Itsel Vela Caravia.

Dirección electrónica: itsel@cce.sld.cu