



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Neonato con genitales ambiguos: ¿disgenesia gonadal mixta?



Ambiguous genitalia in newborn: Mixed gonadal dysgenesis?

Lidia Oviedo-Melgares^{a,*}, María Soriano-Ramos^b, Jaime Sánchez del Pozo^c
y Sara Vázquez-Román^b

^a Servicio de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^b Servicio de Neonatología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^c Sección de Endocrinología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

Disponible en Internet el 14 de junio de 2018

Recién nacido (RN) con diagnóstico prenatal de síndrome de Turner (ST) por amniocentesis, cariotipo 45X. A la exploración presentaba falo de 3,5 cm, labios mayores escrotalizados sin palpar gónadas y orificio genital único (figs. 1 y 2). No referían antecedentes de exposición a andrógenos, virilización materna, muertes neonatales inexplicadas ni consanguinidad. Se realizaron gasometrías seriadas que fueron normales, y se descartó hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), 17-hidroxiprogesterona normal. La ecografía abdominal mostraba útero y vagina; la genitografía, un seno urogenital bajo. Los niveles basales de testosterona elevados aumentaron tras la estimulación con gonadotropina coriónica, confirmándose el origen testicular de la producción androgénica. El cariotipo mostró un 25% de líneas 46XYp (isocroma del brazo corto de Y) y 75% 45X. La gonadectomía laparoscópica mostró asimetría gonadal con teste y cintilla, compatible con disgenesia gonadal mixta.



Figura 1 Se observan genitales ambiguos con falo de 3,5 cm y labios mayores escrotalizados.

La presencia de ambigüedad genital precisa ingreso y estudio del RN hasta descartar HSC ya que su forma pierdesal puede ser letal¹. El 50% de ST muestran monosomía del cromosoma X, el resto presentan mosaicismos con otras

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: lidiaoviedo@salud.madrid.org
(L. Oviedo-Melgares).



Figura 2 Se muestra orificio genital único como parte de seno urogenital bajo confirmado en genitografía.

líneas celulares como 46XX, 46XY o 47XXY². La presencia de cromosoma Y en gónadas disgenéticas aumenta el riesgo de tumores gonadales, por ello se recomienda la gonadectomía³. El ST suele presentar cintillas bilaterales y fenotipo femenino^{2,3}. En cambio, la ambigüedad genital con asimetría gonadal es característica de disgenesia gonadal

mixta. Se debe filiar correctamente el sexo genético, gonadal y genital ante el diagnóstico prenatal del ST y genitales ambiguos, sin olvidar la importancia del apoyo psicológico familiar ante el estrés que supone la definición del sexo³.

Agradecimientos

A las Dras. María Teresa Moral Pumarega y Carmen Rosa Pallás Alonso por su contribución al trabajo, y a los padres del paciente por su colaboración.

Bibliografía

1. Merke DP, Bornstein SR. Congenital adrenal hiperplasia. *Lancet*. 2005;365:2125–36.
2. Baer TG, Freeman CE, Cujar C, Mansukhani M, Singh B, Chen X, et al. Prevalence and Physical Distribution of SRY in the Gonads of a Woman with Turner Syndrome: Phenotypic Presentation, Tubal Formation, and Malignancy Risk. *Horm Res Paediatr*. 2017;88:291–7.
3. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol*. 2017;177:G1–170.