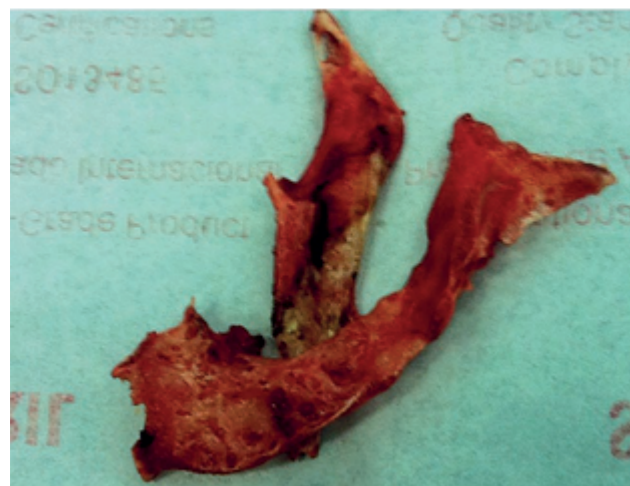
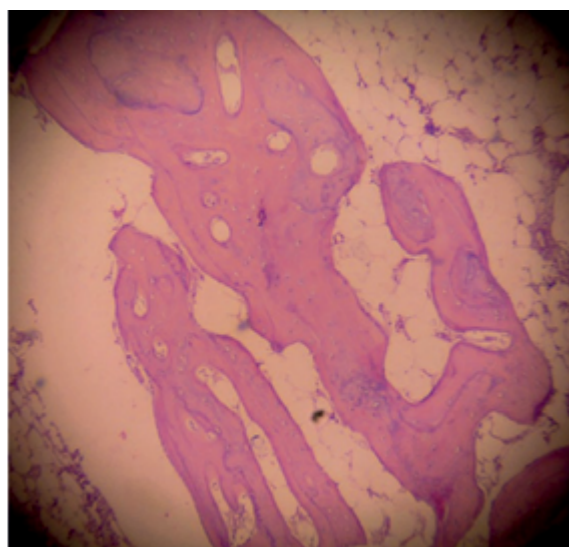




Caso 2, foto 4. TAC abdomen con tejido heterotópico de densidad ósea



Caso 2, foto 5. Especulas, esquirlas óseas extraídas.



Caso 2, foto 6. Microscopia de hueso heterotópico, con presencia de osteoblastos y osteocitos

DISCUSIÓN

Como es una patología poco frecuente, en la literatura médica indexada no existe una frecuencia reportada, aunque internacionalmente se han reportado al menos 75 casos.

El diagnóstico pre-operatorio es difícil, lejos de todas los postulados propuestos sobre la génesis de este proceso lo único que han llegado a la conclusión la mayoría de los autores, es que se trata de una reacción exuberante a un traumatismo o injurias en un individuo predispuesto. Para esto debe de existir tres condiciones importantes: células precursoras osteogénicas, agentes inductores y un ambiente permisivo.

En el diagnóstico radiológico contrastado, puede confundirse como una extravasación del medio de contraste, una fístula, una calcificación distrófica o una tumoración ósea.

En los dos casos presentados, ambos comparten muchas similitudes entre ellas: la osificación heterotópica fueron diagnosticadas como hallazgos tardío en la intervención quirúrgica o curación de la herida, es decir en la última cirugía realizada; su formación fue justo en el sitio de mayor y continua imitación del líquido intestinal, el uno por una yeyunostomía el otro caso por una fistula de gasto elevado del yeyuno. En el primer caso la imagen radiográfica se la confundió como extravasación del medio de contraste y/o fistula y en el segundo caso como un cuerpo extraño.

Ambos pacientes fueron sometidos a múltiples cirugías de lavados continuos por sepsis abdominal y laparostomía contenida, de igual manera ambos pacientes requirieron nutrición parenteral total; cumpliendo así varios enunciados expresados por algunos autores.

BIBLIOGRAFÍA

1. AMENGUAL I.- Osificación heterotópica intra-abdominal, presentación de un caso. Acta Hispanoamericana de Patología. Octubre 2006.
2. DEL POZZO J.- Manejo quirúrgico de obstrucción intestinal secundaria a osificación heterotópica mesentérica. Rev. Cirujano General. Vol. 28 N° 4 2006.
3. DURAN H.- Osificación Heterotópica de heridas quirúrgicas por Laparotomía: tres casos. Rev. Cirujano General. Vol. 23. N° 1 2001.
4. ELLIS H.- Incisiones, cicatrices y manejo de las heridas. Operaciones Abdominales Maingot. Tomo I Cap. 11 Pág. 361 Decima Edición editorial Médica Panamericana 2000.
5. GONZALES Q.- Metaplasia ósea Distrófica en el mesenterio del intestino delgado en un paciente con múltiples cirugías abdominales: un caso. Rev. Gastroenterología de México. Vol. 76. N° 3. 2011
6. IBÁÑEZ S.- Mesenteritis osificante. Rev. Radiología. N°49. Pág. 51. 2007
7. QUINTIN H.- Metaplasia ósea distrófica en mesenterio. Rev. Invest. Med. Sur Mex. N°17. Pág. 71. 2010.
8. SANTOS J.- Calcificación distrófica post-traumática aislada de musculo sartorio. Rev. SEMERGEN. N° 33 Pág. 315. 2007.

PSEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO POR DÉFICIT DE 5 ALFA REDUCTASA

Melissa Ugalde^{1,a} Ramón Vargas V.^{2,a} Martha Placencia I.^{3,a}

RESUMEN

Objetivo: Presentar un nuevo caso a la comunidad científica de ambigüedad genital en el adulto.

Método: Se presenta el caso de un paciente masculino con ambigüedad genital que fue tratado como amenorrea primaria hasta los 18 años de edad.

Conclusión: se asignó sexo masculino una vez confirmado el sexo cromosómico por cariotipo, con una aceptación psicológica del paciente esperando su corrección quirúrgica.

Palabras Clave: pseudohermafroditismo masculino, ambigüedad genital, amenorrea primaria.

INTRODUCCIÓN

La ambigüedad genital es un problema de salud pública como social y psicológico que muchas veces involucra aspectos bioéticos y legales; la causa es muy heterogénea así tenemos causas que están dirigidas a sexo femenino que estarían en relación directa con una alteración hormonal, alteraciones enzimáticas o cromosómicas, así mismo en el sexo masculino están enfocados también factores de poca respuesta androgénica o por un déficit de una o varias enzimas.

Se conoce como pseudohermafroditismo masculino la falta de diferenciación total de los genitales externos masculinos, lo mismo se refiere cuando su cariotipo es 46, XY. Cuando es posible encontrar las gónadas, éstas son testículos cuyo desarrollo morfológico puede oscilar desde rudimentario hasta normal y los genitales externos son generalmente femeninos al momento del nacimiento¹. Dentro de las causas de pseudohermafroditismo masculino mencionamos las siguientes⁴:

- Deficiencia 5-alfa reductasa, presente en niños que tienen cariotipo 46, XY y ambigüedad genital.
- Síndrome de insensibilidad andrógena parcial: presente en niños que tienen cariotipo 46 XY y genitales externos femeninos normales.

SUMMARY

Objective: To present a new case to the scientific community of ambiguous genitalia in the adult.

Method: In the case of a male patient with genital ambiguity was treated as primary amenorrhea to 18 years of age is presented.

Conclusion: Male sex once assigned sex chromosomal karyotype confirmed, with a waiting patient psychological acceptance surgical correction.

Keywords: male pseudohermaphroditism, ambiguous genitalia, primary amenorrhea.

- Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 11 b hidroxilasa.
- Mosaicismo cromosómico 45,X/46,XY.

El objetivo de presentar este caso clínico es conocer las posibles causas de ambigüedad genital en el hombre y tomar la conducta terapéutica a tiempo para evitar las repercusiones psicológicas y hormonales que se puedan presentar.

CASO CLÍNICO

Se trata de un hombre de 19 años de edad que acude a la consulta por amenorrea primaria, hijo de padres sanos consanguíneos (primos hermanos en primer grado) su hermandad está constituido por una hermana de 22 años sin alteraciones físicas ni hormonales, no se reporta otro antecedente genealógico de importancia. Producto de cesárea segmentaria sin complicaciones, no presento alteraciones cardiorrespiratorias y el examen físico según reporte de pediatra fue normal.

- 1 Ministerio de Salud Pública Ecuador
- 2 Hospital Guayaquil-Ecuador
- 3 Centro Privado de Estudios Genéticos
- a Médicos

Recibido el 11 de Junio del 2014
Aceptado el 10 de Septiembre del 2014.

Su desarrollo infantil y pubertad fueron normal como mujer hasta que consulta por amenorrea, por la cual recibe tratamiento hormonal por ginecólogo sin tener un diagnóstico definitivo, a los 18 años consulta a genética en el cual se procede a hacer la exploración física completa en la cual se evidencia: mujer con habito androide con escaso tejido mamario, vello pubiano en disposición androide, labios mayores prominentes en la cual se palpa gónadas en uno (fig 2), clitoromegalia de aproximadamente de 4 cm de longitud y orificio a nivel de la base de clítoris de 1 cm de diámetro (fig.3), se solicita exámenes complementarios en la cual se revela lo siguiente:

LH	6.3 IE/l	3-10 IE/L
FSH	8.6 IE/l	3-10 IE/L
PROGESTERONA	1.3 ng/dl	1 ng/dl
ESTRADIOL	20.0 ng/l	>20 ng/dl
PROLACTINA	19.7 mg/l	3-14 mg/l
TESTOSTERONA	4 mg/dl	3.5 -8.6 mg/l

ESTUDIOS HORMONALES

Ecografía Abdomino- pélvica: ausencia de trompas, útero y gónadas, longitud vaginal d 3cm, en ecografía de periné y labios mayores se ven 2 masas de aprox 3cm d diámetro compatible con tejido testicular.
 Ecografía transrectal: Glándula prostática de tamaño menor al normal, no se imprime huellas sobre piso vesical, zona glandular periuretral homogénea, vesículas seminales visibles.

Se plantea el diagnóstico de un síndrome de ambigüedad genital secundario a un déficit d 5 alfa reductasa por lo cual se solicita el Cariotipo que revela lo siguiente: mediante cultivo de sangre periférica y tratada con giemsa y tripsina no se evidenciaron alteraciones numéricas ni estructurales en todos los cromosomas analizados, dando un cromosoma 46, XY (Figura 1).

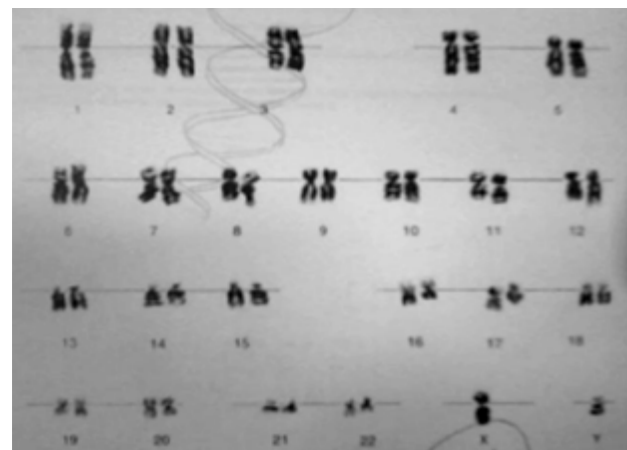


Fig 1.- cariotipo con técnica de bandeó GTG.46, XY.



Fig 2.- labios mayores en que se evidencia testículos.



Fig 3.- clitoromegalia con hipospadia perineoescrotal

DISCUSIÓN

El conjunto de trastornos congénitos que dan lugar a una discrepancia entre genitales externos, gónadas y sexo cromosómico se denomina anomalías o trastornos de la diferenciación sexual (ADS)¹.

Dentro de este conjunto de trastornos de diferenciación sexual se encuentra el pseudohermafroditismo masculino, el cual se manifiesta por genitales ambiguos, el problema es generalmente atribuible a defectos de la biosíntesis testicular de hormonas sexuales masculinas, o a la resistencia a estas hormonas en los tejidos blancos.

Dentro de las causas tenemos³.

1. Cromosómicas: mosaicismo con líneas celulares a las que les falta el cromosoma Y. Anomalía estructural del cromosoma Y.
2. Génicas: mutaciones a nivel del SRY o de algún otro gen que intervienen en la diferenciación testicular o de los genitales internos/externos. Esto puede implicar defectos hormonales o a nivel del receptor (ejemplo: déficit de 5 alfa reductasa, insensibilidad androgénica incompleta).

Otras: Agenesia testicular primaria o anorquia secundaria por ejemplo de causa vascular (raras).³ Nuestro Caso fue diagnosticado en la madurez por amenorrea

El tratamiento para los trastornos de la diferenciación sexual dependerá de su tipo específico, pero se suele realizar una cirugía correctiva para reseca o crear los órganos reproductores apropiados para el sexo del niño. El tratamiento también puede incluir la terapia de reemplazo hormonal⁴.

La correcta determinación del sexo es importante no sólo en lo que respecta al tratamiento sino también en lo relacionado con el bienestar emocional del niño. Estos pacientes deben ser criados en un ambiente donde se adapte con toda convicción al sexo «asignado»⁴.

En caso de nuestro paciente por todas sus manifestaciones clínicas nos hemos enfocado que podría tratarse de un pseudohermafroditismo por deficiencia de la enzima 5 alfa reductasa la misma permite la conversión de testosterona fetal a dihidroepiandrosterona que es la hormona responsable de la diferenciación de los genitales externos masculinos por la cual quedaría expectante la realización de la actividad enzimática de la 5 alfa reductasa.

Es probable que algunos de los niños que nacen con ambigüedad genital tengan órganos reproductores internos normales que les permitan llevar una vida fértil normal. Un tratamiento quirúrgico correcto y substitutivo hacen de ellos en la edad adulta, hombres viriles y mujeres capaces de relaciones sexuales satisfactorias. Sin embargo, otros niños pueden experimentar una reducción o la ausencia de fertilidad.

BIBLIOGRAFÍA

1. Audi, L., Fernández-Cancio, M., Pérez de Nanclares, G., & Castaño, L. (2006). Disgenesias gonadales y pseudohermafroditismo masculino. An Pediatr, 64(Suppl 2), 23-37.
2. Pelayo Baeza, F. J., Carabaño Aguado, I., Sanz Santaeufemia, F. J., & La Orden Izquierdo, E. (2011). Genitales ambiguos. Pediatría Atención Primaria, 13(51), 419-433.
3. Biblio.- Enriquez, D., Rittler, M., Pomata, J., & Brunetto, O. (1998). Genitales ambiguos: incidencia, presentación de un caso clínico, orientación diagnóstica y recomendaciones. Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá, 17(1).
4. Mejías Sánchez, Y., Duany Machado, O. J., & Taboada Lugo, N. (2007). Trastornos de la diferenciación sexual: presentación de un caso de genitales ambiguos y revisión del tema. Revista Cubana de Pediatría, 79(3), 0-0.

Correspondencia
 Dr. Ramón Vargas Vera
 Hospital Guayaquil
 Email: dr.ramonvargasvera@hotmail.com
 Celular: 0997382028
 Guayaquil - Ecuador