



CASO CLÍNICO

Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos: reporte de un caso, ilustración del manejo quirúrgico

J. D. Farias-Cortés^{a,*}, F. Minakata-Ochoa^a e I. Sedano-Portillo^b

^a Servicio de Urología, Hospital Regional "Valentín Gómez Farías", ISSSTE, Zapopan, Jal., México

^b Servicio de Urología, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS, Guadalajara, Jal., México

PALABRAS CLAVE

Desórdenes en la diferenciación sexual;
Agenesia gonadal;
Vaginoplastia;
Síndrome de Morris;
México.

Resumen El término "desorden en la diferenciación sexual" (DDS) representa un grupo de anomalías en el desarrollo del tracto genitourinario, en el cual ocurre un desarrollo atípico en uno o más niveles: cromosómico, gonadal o anatómico. Los genéticamente varones 46XY pueden presentarse con genitales externos fenotípicamente femeninos o ambiguos. El síndrome de insensibilidad a los andrógenos se podría considerar una enfermedad causada por la resistencia a la acción androgénica, causada por la mutación Xq11-12, que afecta los receptores androgénicos; la presentación clínica dependerá del grado de insensibilidad, leve (masculino infértil), moderada o completa como en nuestro caso. Requiere seguimiento por psicólogo y psiquiatra para familiares y paciente, para un desarrollo psicosexual adecuado, antes y después del tratamiento quirúrgico definitivo.

El objetivo del presente artículo es realizar una revisión sistemática de los artículos publicados en la base de datos de Medline, para identificar la epidemiología e incidencia del síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos, así como reconocer su abordaje, tratamiento y seguimiento de estos casos.

Se presenta paciente de 23 años de edad, sin antecedentes patológicos de importancia, la cual inicia su estudio a los 17 años de edad por el Servicio de Ginecología, por presentar amenorrea y falta de desarrollo en caracteres sexuales secundarios, tiene estudios de imagen sin evidenciar estructuras Mülllerianas; se realiza laparoscopia diagnóstica en 2 ocasiones sin poder identificar órganos sexuales femeninos o vestigios de testículos; estudio hormonal con niveles de estrógenos y testosterona evidentemente bajos con hormona folículo estimulante (FSH), hormona luteinizante (LH) y hormona liberadora de gonadotropinas dentro de parámetros normales; el cariotipo reporta 46XY. En ese momento se ofrece apoyo psiquiátrico, se decide continuar con educación femenina, por lo que se resuelve colocación de prótesis mamaria. Finalmente, se nos interconsulta para la realización de vaginoplastia con uso de segmento intestinal como canal vaginal.

* Autor de correspondencia: Av. Soledad Orozco N° 203, Colonia el Capullo, C.P. 45150, Zapopan, Jal., México. Teléfono: (33) 1080 6462. Correo electrónico: drdiegofarias@gmail.com (J. D. Farias-Cortés).

KEYWORDS

Disorders of sexual differentiation;
Gonadal agenesis;
Vaginoplasty; Morris syndrome; Mexico.

Complete androgen insensitivity syndrome: a case report and surgical management illustration

Abstract The term “disorders of sexual differentiation” (DSD) encompasses a group of abnormalities in the development of the genitourinary tract. Atypical development occurs at one or more chromosomal, gonadal, or anatomic levels. 46 XY genetic males may present with external genitals that are phenotypically female or ambiguous. Androgen insensitivity syndrome could be considered a disease caused by resistance to androgenic action due to the Xq11-12 mutation that affects the androgenic receptors. Clinical presentation depends on the degree of insensitivity: mild (infertile male), partial, or complete, as with our patient. Psychologic and psychiatric follow-up is required for both the patient and family members so there can be adequate psychosexual development before and after definitive surgical treatment.

The aim of this article was to conduct a systematic review of published reports in the MEDLINE database to identify the epidemiology and incidence of complete androgen insensitivity syndrome and to examine the approach, treatment, and follow-up of these cases.

We present herein a 23-year-old patient, with an unremarkable pathologic history, who began to be studied by the Gynecology Service at 17 years of age due to amenorrhea and lack of secondary sexual development. Imaging studies failed to show Müllerian structures. Diagnostic laparoscopy was performed on 2 occasions in which female sexual organs or vestiges of testes were unable to be identified. Hormonal study revealed obviously low levels of estrogens and testosterone, and follicle-stimulating hormone (FSH), luteinizing hormone (LH), and gonadotropin-releasing hormone were within normal parameters; 46XY karyotype was reported. Psychiatric support was then offered. It was decided that the patient would continue to be raised and treated as a female and therefore she was given breast implants. Our service was subsequently consulted for performing vaginoplasty using an intestinal segment as the vaginal canal.

0185-4542 © 2014. Revista Mexicana de Urología. Publicado por Elsevier México. Todos los derechos reservados.

Introducción

El término “desorden en la diferenciación sexual” (DDS), recientemente acuñado para lo que antes se conocía como: “estado intersexo, hermafroditismo y pseudohermafroditismo”, ha sido adoptado en la actualidad ya que los expertos a nivel mundial lo reconocen mejor por esta nomenclatura^{1,2}; este representa un conjunto de anomalías en el desarrollo del tracto genitourinario y se refiere a un grupo de condiciones congénitas, en el que ocurre un desarrollo atípico en uno o más niveles (cromosómico, gonadal, anatómico). Los genéticamente hombres con DDS (46,XY) pueden presentarse con genitales externos fenotípicamente femeninos, ambiguos o masculinos, como en el caso de micropene (longitud < 2.5 veces menor para su edad cronológica)³, pueden ser causados por aberraciones cromosómicas y endocrinas, reflejándose en el fenotipo sexual de un individuo. La incidencia de los DDS puede variar según el grupo étnico, por ejemplo uno de cada 5,000 recién nacidos vivos en Alemania vs. uno de cada 3,000 en Egipto; esto debido a la mayor tasa de consanguinidad⁴. Dentro de este grupo, la hiperplasia suprarrenal congénita y la disgenesia gonadal mixta cuentan con el 50% del total de las causas con una incidencia de 1:15,000 y 1:10,000, respectivamente, aunque puede variar considerablemente entre diferentes poblaciones⁵.

Presentación del caso

Paciente de 23 años de edad, soltera, sin antecedentes heredo-familiares o personales patológicos de importancia para el caso; inicia su estudio a los 17 años de edad por el Servicio de Ginecología, por presentar amenorrea y falta de desarrollo en caracteres sexuales secundarios, se realizan estudios de imagen sin evidenciar estructuras Müllerianas o alteraciones renales, por lo cual ingresa a laparoscopia diagnóstica en 2 ocasiones para búsqueda de órganos sexuales internos, sin poder identificar ningún órgano sexual femenino o vestigios de testículos; se realiza estudio hormonal en ese momento mostrando niveles de estrógenos de 15 pg/dL total, los cuales se repitieron en varias ocasiones sin mostrar diferencias significativas, hormona folículo estimulante (FSH) y hormona luteinizante (LH) dentro de parámetros normales pero en niveles bajos, con testosterona siempre en niveles muy bajos (último de 1.07 ng/dL); se pidió apoyo al equipo de Genética, quienes realizan estudio de cariotipo, el cual reporta 46XY (fig. 1).

En ese momento se ofrece consejo genético, así como apoyo psiquiátrico a los familiares y paciente, quienes deciden continuar con educación femenina como lo habían hecho toda su vida ya que se reflejaba fenotípicamente como sexo femenino desde la infancia; se lleva el caso al Comité de Ética del Hospital y con el consentimiento de la paciente y familiares acuden al Servicio de Cirugía Plástica, quien

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4274459>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4274459>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)