



Archivos Españoles de Urología

ISSN: 0004-0614

urologia@arch-espanoles-de-urologia.es

Editorial Iniestares S.A.

España

Osorio Acosta, Vicente; Alonso Domínguez, Francisco J.
SÍNDROME DE FEMINIZACION TESTICULAR INCOMPLETA.
Archivos Españoles de Urología, vol. 59, núm. 2, marzo, 2006, pp. 179-182
Editorial Iniestares S.A.
Madrid, España

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=181013926009>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

redalyc.org

Sistema de Información Científica
Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

SÍNDROME DE FEMINIZACION TESTICULAR INCOMPLETA.

Vicente Osorio Acosta y Francisco J. Alonso Domínguez¹.

Hospital Clínico-Quirúrgico Hermanos Ameijeiras y Hospital Clínico Quirúrgico Docente Cte. M. Fajardo¹. Ciudad Habana. Cuba.

Resumen.- OBJETIVOS: Presentar un caso de síndrome de insensibilidad androgénica parcial (SIAP).

MÉTODOS. Se realizó historia clínica, analítica sanguínea, dosificaciones hormonales, pruebas de estimulación y supresión androgénicas, cromatina nuclear y cariotipo, estudios imagenológicos y endoscópicos, laparotomía con biopsia gonadal y orquiectomía bilateral y posteriormente, plastia genital.

RESULTADOS: Se trata de un sujeto fenotípicamente femenino con una ambigüedad genital, representada por un clítoris peniforme incurvado hacia atrás y un seno urogenital con fusión labioscrotal parcial. La analítica sanguínea fue normal, al igual que las dosificaciones hormonales y las pruebas de estimulación y bloqueo androgénico. Tanto el ultrasonido como la laparoscopia mostraron ausencia de genitales internos. La biopsia mostró testículos con hiperplasia relativa de células de Leydig y engrosamiento ligero de la membrana basal. El resultado cosmético y funcional fue totalmente satisfactorio con relaciones sexuales normales.

CONCLUSIONES. Con el reforzamiento del papel genérico mediante la plastia genital se logran una identificación y desempeño sexual satisfactorios

Palabras clave: Ambigüedad genital. Plastia genital. Feminización. Degeneración neoplásica. Insensibilidad androgénica.

Summary.- OBJECTIVES: To report one case of partial androgen insensitivity syndrome.

METHODS: The patient underwent history and physical examination, blood tests, hormone determinations, androgen stimulation and suppression tests, nuclear chromatin and karyotype, imaging and endoscopic tests, exploratory laparoscopy with gonadal biopsy and bilateral orchiectomy, and subsequent genital plasty.

RESULTS: We report the case of a phenotypically female patient with genital ambiguity, with a dorsally curved peniform clitoris and a urogenital sinus with partial labia fusion. Blood tests, hormonal determinations, and androgen stimulation-suppression tests were all normal. Both ultrasound and laparoscopy showed absence of internal genitalia. The biopsy showed testicles with relative Leydig cell hyperplasia and slight basal membrane thickening. The cosmetic and functional results were completely satisfactory with normal sexual intercourse.

CONCLUSIONS: The reinforcement of the generic role after genital plasty provided satisfactory identification and sexual performance.

Keywords: Genital ambiguity. Genital plasty. Feminization. Neoplastic degeneration. Androgen insensitivity.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Insensibilidad Androgénica (SIA) es una forma de pseudohermafroditismo masculino en la que los órganos diana son incapaces de reaccionar a la testosterona (T) o dihidrotestosterona (DHT). Como consecuencia, aunque las gónadas son testículos, los genitales no se virilizan adecuadamente durante el desarrollo fetal. Se pueden observar dos formas clínicas. Una forma de insensibilidad total a los andrógenos en la que no existe ninguna respuesta a los andrógenos naturales o terapéuticos.

El objetivo de esta presentación es informar un síndrome de feminización testicular incompleto por insensibilidad parcial a los andrógenos a quien se realizó orquiectomía, plastia genital y construcción de una cavidad vaginal con resultados estéticos y funcionales satisfactorios.

Presentación del paciente

Sujeto de 30 años que nació con genitales externos ambiguos, por lo que fue estudiada en forma incompleta y sin indicaciones terapéuticas, por lo que le fue asignado el sexo femenino, desarrollándose como tal.

A la edad de 13 años desarrolló caracteres sexuales secundarios del sexo femenino (desarrollo mamario, vello sexual) pero ausencia de menstruaciones. A los treinta años, debido a que una sobrina tiene un problema similar es ingresada para su estudio.

Examen físico. Paciente longilínea, con estructura corporal no definida con desarrollo mamario evidente y vello corporal de distribución feminoide aunque más abundante que lo normal (Figura 1).

La voz, las actitudes, el comportamiento y la vestimenta son típicamente femeninos.

Regiones inguinales. Se palpan tumoraciones en ambas regiones inguinales que parecen corresponder a testículos.

Genitales externos de tipo femenino con falo de 4 cm. en flacidez con glándula recubierto por capuchón prepucial sin orificio uretral e incurvado ventralmente hacia un orificio situado en el sitio correspondiente a la vagina que parece corresponder a un seno urogenital



FIGURA 1. Vista general. Se aprecian el desarrollo mamario, el fenotipo femenino y la presencia de abundante vello pubiano.

con fusión de labios menores. Labios mayores presentes pero poco desarrollados (Figura 2)

- Ultrasonido abdominal. Ausencia de genitales internos.

- Laparoscopia. No se aprecian genitales internos ni gónadas.

- Cromatina nuclear. Negativa 0%. Cariotipo 46-XY

- Analítica sanguínea. Normal

- Dosificaciones hormonales:

Testosterona	34 nmol/L.
Cortisol	964nmol/L.
PRL	8.36ng.8L.
Estradiol	194,6pmol8L.
Progesterona	3 mol./L
FSH	52.23nmol/ml,
LH	46.47

- Prueba de estimulación gonadotrófica:

Basal	T	62.3 nmol/L.
	E	105 pmol/L.
24 Hs.	T	69.4 nmol/L.
	E	410
48 Hs.	T	71.7
	E	211

Se realiza laparotomía exploradora encontrado gónadas de aspecto testicular en ambos conductos inguinales, las que son extirpadas.

Posteriormente se realiza modificación de los genitales externos. Se secciona el tabique formado por la sección de la fusión labial encontrando un pequeño seno urogenital donde terminan la uretra y una pequeña cavidad



FIGURA 2. Acercamiento genital donde se aprecia la hipertrofia clitoridea y la fusión labioscrotal parcial.

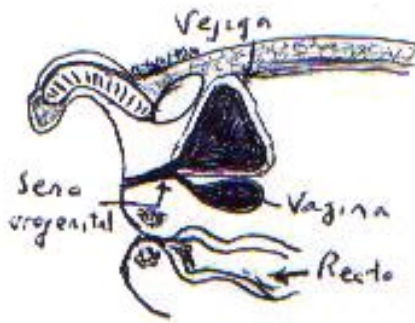


FIGURA 3. Esquema de los hallazgos quirúrgicos.

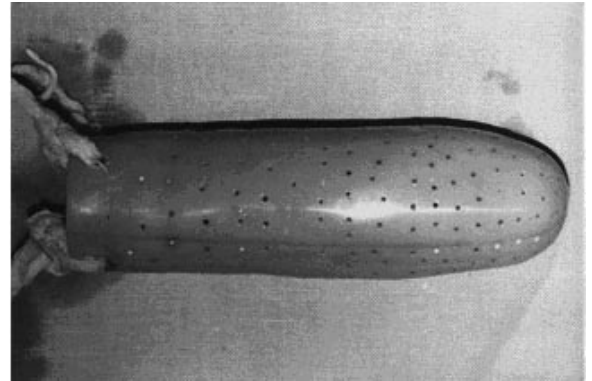


FIGURA 4. Molde plástico empleado como férula para la reconstrucción vaginal.

vaginal que se amplía por incisión de su cúpula y disección roma hasta crear un espacio de dimensiones apropiadas para colocar una prótesis vaginal previamente confeccionada. (Figuras 3 y 4).

Se realiza amputación parcial del falo con conservación de la piel, la que se coloca invertida (con la zona cruenta hacia fuera) en la parte proximal del mencionado molde plástico, cuyo extremo distal se recubre con un injerto libre de piel del muslo. Este molde se mantiene fijo con cuatro tiras de gasa colocadas en el extremo periférico del molde atadas a la cintura (Figura 5). Se colocó sonda uretral de Foley calibre 20 en la vejiga.

A los 15 días de operada se retiró el molde observándose una buena epitelización de la neovagina. A los tres meses de operada la paciente presenta genitales externos típicamente femeninos (Figura 6) y mantiene relaciones sexuales satisfactorias a través de la neovagina.

DISCUSIÓN

Este curioso síndrome se conoce desde mucho antes de su categorización por Morris (1) en 1953 cuando encontró 82 casos publicados y describió sus características clínicas y la posibilidad de degeneración neoplásica encontrada en ocho de ellos. Más tarde el mismo autor junto con Mahesh agregó un centenar de casos (2) y ésta en 1969 encontró una veintena de casos (3). Las características del síndrome, por él llamado de feminización testicular y que actualmente se sabe que es provocado por insensibilidad de los tejidos a la acción de los metabolitos androgénicos, hipótesis planteada por Wilkins (4) en 1951 al comprobar que la administración de altas dosis de metiltestosterona no provocaban signos de virilización genital, cambios de la voz ni hipertriosis. Además no se produce retención de nitrógeno, potasio ni ácido cítrico (5, 6).

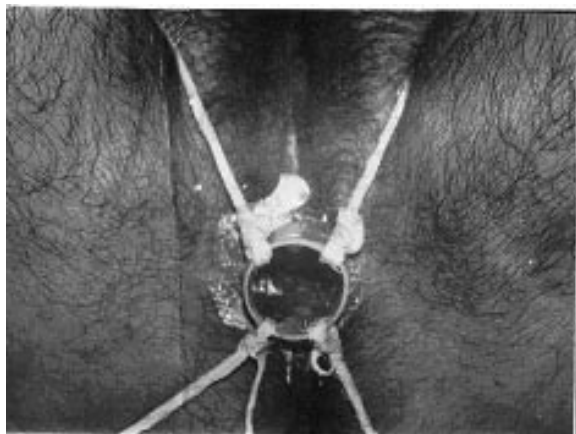


FIGURA 5. El molde colocado in situ una vez realizada la plastia.



FIGURA 6. Resultado final.

Los pacientes presentan fenotipo femenino con depósitos normales de la grasa y amenorrea primaria, lo que muchas veces es el motivo de Consulta. Mamas normalmente femeninas con tendencia al hiperdesarrollo, aunque los pezones tienden al hipodesarrollo.

Vello pubiano y axilar escaso en la mayoría de los casos. Puede existir vello vulvar en escasa cantidad. No hay vello facial. El cabello tiene una distribución típicamente femenina con ausencia de entradas temporales.

Genitales externos femeninos. Puede haber hipodesarrollo de labios menores preferentemente. Clítoris normal o pequeño. Vagina ciega, que en algunos casos permite la penetración.

Genitales internos ausentes. En ocasiones puede haber primordios miométriales y hasta trompas. Las gónadas pueden estar en cualquier parte del trayecto normal de descenso testicular y se encuentran constituidas por tubos seminíferos sin espermiogénesis en la mayoría de los casos, aunque puede haber hiperplasia de células de Leydig como también ocurre en los testículos criptóquidos. (1- 4)

Estas son las manifestaciones de la llamada forma total de insensibilidad a los andrógenos que también provoca alteraciones del metabolismo del nitrógeno y otros sustancias.

Existe una forma parcial de insensibilidad en la que se pueden ver manifestaciones androgénicas de intensidad variable, tales como presencia de vello corporal, sexual y facial, pudiendo en ocasiones llegar al hirsutismo. Los genitales se pueden virilizar. Puede haber fusión labial y presencia de seno urogenital. Puede existir desarrollo mamario aunque no tan completo como en la forma típica del síndrome (3, 8, 9). La mayoría de los casos en que se presenta la degeneración neoplásica, ésta generalmente se presenta después de los 30 años (8-10). En ambas formas clínicas se produce puberalmente una secreción adecuada de estradiol suficiente para completar el fenotipo femenino habitual en estos casos (3, 8-10).

Se debe determinar el predominio hormonal, ya que si se produjera virilización en estos casos se requeriría una orquiectomía y tratamiento sustitutivo hormonal para evitar los cambios menopáusicos. Todos los autores están de acuerdo en esperar a la pubertad y, ocurrida ésta, valorar la orquiectomía.

BIBLIOGRAFÍA y LECTURAS RECOMENDADAS (*lectura de interés y **lectura fundamental)

- *1. MORRIS, J. Mc L.: "The syndrome of testicular feminization in male pseudohermaphrodites". Amer. J. Obstet. Gynec., 65: 1192, 1953.
- *2. MORRIS, J. Mc L.; MAHESH, V.B.: "Further observations on the syndrome of testicular feminization". Amer. J. Obstet. Gynec., 87: 731, 1963.
3. MAHESH: "Testicular feminization". Genital anomalies, Ed. Rashad, M.D., Morton W.R.M. y Charles C. cap. 31, pp. 599-610, Thomas, Springfield, Illinois, 1969.
- **4. WILKINS, L.: "The diagnosis and treatment of endocrine disorders in childhood and adolescence". Charles H. Thomas, Springfield, Illinois, 1951.
5. FRENCH, F.S.; BEGETT, B.; VAN, WYK, J.J. y cols.: "Testicular feminization: Clinical, morphological and biochemical studies". J. Clin. Endocrinol., 25, 1966.
6. FRENCH, F.S.; BEGETT, B.; VAN, WYK, J.J.: "Further studies of a target organ defect in the syndrome of testicular feminization". J. Clin. Endocrinol., 26: 493, 1966.
- *7. LUBS, H.A. Jr.; VILAR, O.; LUBS BERGENTHAL, D.M.: "Familial male pseudohermaphrodisism with labial testes and partial feminization". J. Clin Endocrinol., 19: 1110, 1959.
- **8. GRUMBACH, M.M.; HUGHES, A.; CONTE, F.A.: "Disorders of sexual differentiation". William's textbook of endocrinology, Ed. Larsen P.R. Kronenberg, H.M., Mekmed, S., Polonsky. Cap. 22, Tenth Edition. W. B. Saunders & Co. Philadelphia & London, 2003.
- **9. DIAMOND, D.A.: "Sexual differentiation: Normal and abnormal." Campbell's urology, Capítulo 68, Ed. by Walsh P.C., Retik A.B., Vaughan, E.D., Wein A.J., Saunders, W.B., Philadelphia & London, 8th Edition, 2002.
- *10. FATALLA, M.F.: "Gonadal tumours in intersexes". Genital anomalies, Ed. Rashad M.N., Morton W.R.M., cap. 34, pp. 686-688, Charles C. Thomas, Springfield, Illinois.