

Genitales ambiguos: Manejo a través de un caso clínico.

Autores: Hernández Fuentes, F; Navarro Esteban, MT; Galán Lozano, R;
Guardiola Olmos, J; Pino, Ruiz, E; Martínez Micol, O

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca,
Murcia

Antecedentes Perinatales

ANTECEDENTES PERINATALES: Controlado, No consanguíneos. Ecografía normales salvo detección en la semana 36+4 de sospecha de dilatación intestinal baja. Nace a las

MATERNIDAD:

- **Distensión abdominal, ano perforado sin vómitos.** Deposiciones pastosas-semiliquidas amarillas
- Micropene sin palpar testes, bolsas escrotales hipotróficos, no pigmentados (figura 1)
- Se decide ingreso en Neonatología a las 25h

INGRESO EN NEONATALOGÍA: Genitales ambiguos y sospecha de obstrucción intestinal

- Se realiza sondaje rectal frecuentes persistiendo distensión abdominal
- qfPCR y cariotipo con resultado 46XX
- Analítica con eje hormonal descartándose panhipopituitarismo (FSH LH, Testosterona, prolactina H. antimulleriana. TSH, T4 normales) e Hiperplasia Suprarrenal Congénita (17-OH- Prog 4.82 ng/mL).
- Ecografía abdomino-pelvica que no detecta testes en escroto o anal, estructura anterior a vejiga compatible con útero.

VALORACIÓN POR CIRUGÍA PEDIÁTRICA:

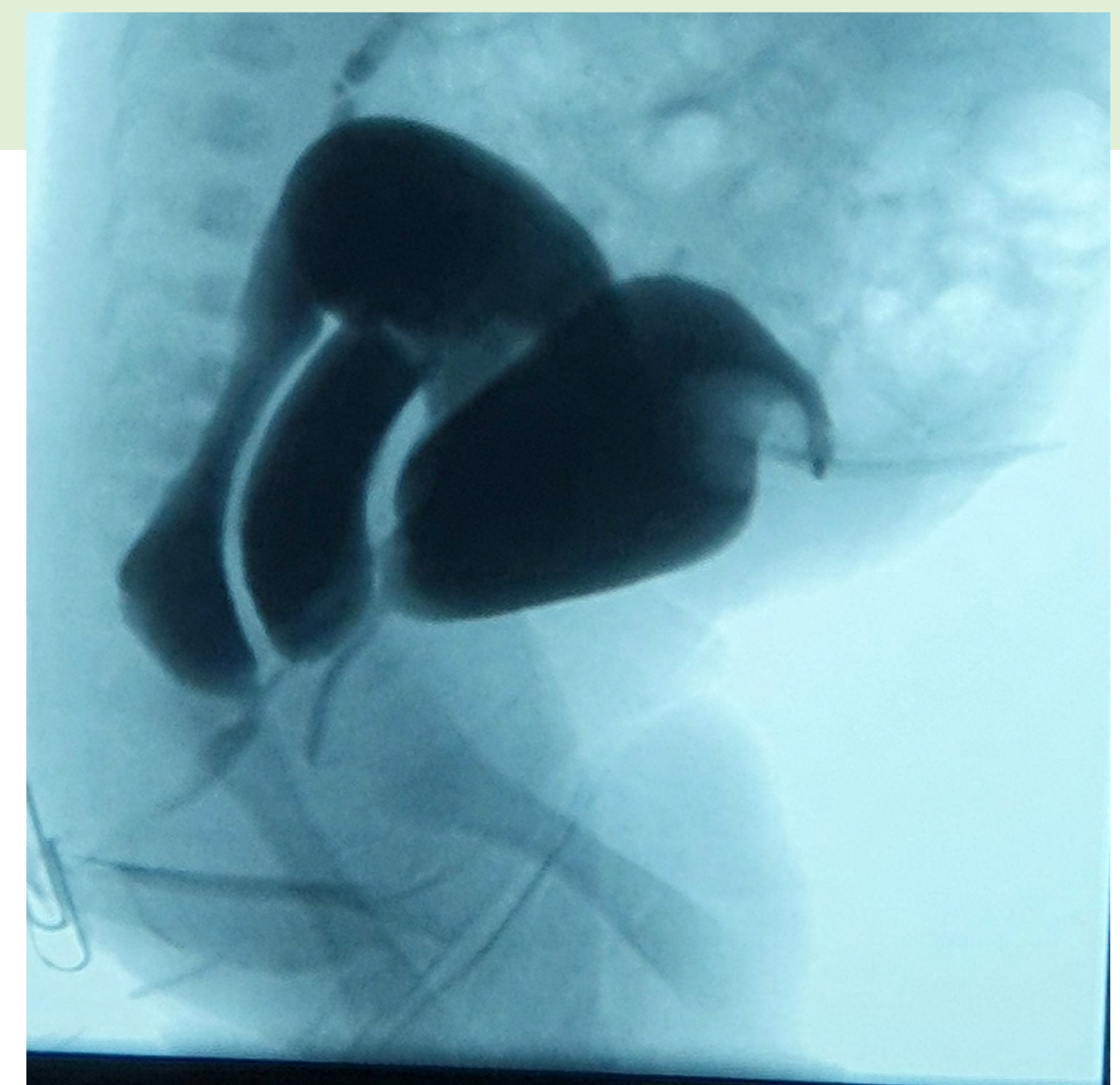
- Enema Opaco: Al introducir contraste se observa **comunicación de útero, vagina y vejiga con porción anterior de recto** con diagnóstico de **cloaca posterior**
- Se realiza **colostomía** y toma de muestra de cintillas gonadales (ováricas, folículos primordiales) además de colocación de sonda de vesicostomía.

DIAGNÓSTICO DE PRESUNCIÓN:

- Se realiza estudio de malformaciones asociadas:
 - Ecografía abdominal que identifica: **sistema uretral izquierdo con ureteroceles, RVU II derecho**
 - Radiografía torax: **11 pares de costillas:**
- Se diagnostica de probable Complejo OEIS onfalocele, extrofia, ano imperforado y defectos espinales

SEGUIMIENTO

- Cirugía Pediátrica: en espera de cirugía correctora definitiva
- Nefrología tratado con amoxicilina profiláctica, 1 ITU afebril por E. Coli



Genitales ambiguos: Manejo

- Se considera Genital ambiguos
 - Genitales Masculinos con: hipospadias proximal, micropene, criptorquidia bilateral...
 - Genitales Femeninos con: masa en región inguinal, labios mayores o hipertrofia de clítoris o fusión labial
- Ante todo Genital Ambiguo: Realizar siempre: **Cariotipo, estudio hormonal (eje hipotálamo-hipofisario y suprarrenal), ecografía abdomino-pélvica (buscando gónadas y estructuras Mullerianas)**
- Importante descartar Hiperplasia Suprarrenal Congénita Clásica pues el 75% es pierde sal y si no se trata precozmente puede evolucionar a cuadro de insuficiencia suprarrenal potencialmente mortal.
- Cariotipo, presentación clínica y exploración complementarias iniciales nos orientarán al diagnóstico definitivo