

## **DÉFICIT DE 17-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA: UNA CAUSA INFRECUENTE DE AMBIGÜEDAD SEXUAL**

Autores: Elisa Pino Ruiz, Indra Martínez Hernández, Marina Ortiz Palacios, José María Martos Tello, María José Romero Egea, Aránzazu Escribano Muñoz

### **INTRODUCCIÓN**

La discordancia entre el desarrollo del sexo genético, el sexo gonadal y el sexo genital general anomalías de la diferenciación sexual o desarrollo sexual diferente (DSD). A continuación se presenta el caso de un paciente preescolar con déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa (17betaHSD III).

### **RESUMEN DEL CASO**

Paciente mujer de 4 años remitida a Endocrinología Pediátrica desde Neuropediatría por hallazgo anómalo en estudio molecular y cariotipo 46XY con SRY presente. Antecedente personal de padres consanguíneos y sospecha de Trastorno del Espectro Autista, sin otros antecedentes personales ni familiares de interés. A la exploración la paciente presenta rasgos particulares sutiles (cejas tupidas, discreta sinofridia, raíz nasal ancha, orejas de implantación límite, y braquidactilia generalizada) con genitales externos femeninos y nódulos de 1 mL de volumen aproximadamente en ambos canales inguinales. Se realiza ecografía abdominal que descarta la presencia de útero y anejos, e identifica teste derecho en canal inguinal y teste izquierdo intraabdominal. Test de HCG con resultado impreciso. Se completa estudio genético con exoma clínico sobre ADN y estudio de segregación en padres, encontrando en la paciente la variante homocigota c.625T>C en el gen HSD17B3, siendo ambos padres portadores heterocigotos de dicha variante. Es diagnosticada finalmente de anomalía del desarrollo sexual 46 XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa. Esta enzima se encarga del paso de androstendiona a testosterona en los testículos. Su ausencia durante el periodo fetal condiciona el desarrollo de genitales externos poco virilizados o ambiguos. En este caso, los testículos pueden estar alojados en canal inguinal o en los pliegues labioescrotales. Hasta la edad puberal tienen apariencia de niñas, pero en este momento pueden desarrollar síntomas de virilización por la conversión de androstendiona a testosterona de forma extragonadal. Las gónadas tienen riesgo aumentado de malignización, por lo que requieren un control estrecho. La extirpación quirúrgica de las mismas podría ser una opción especialmente en casos como el nuestro, que crecen como niñas.

### **CONCLUSIONES Y COMENTARIOS**

Los trastornos de la diferenciación sexual son un amplio e infrecuente grupo de patologías que requiere un abordaje multidisciplinar. Para su diagnóstico son necesarios estudios clínicos, bioquímicos y genéticos. El tratamiento va desde la asignación de género hasta la planificación de intervenciones quirúrgicas, pasando por la necesidad de tratamiento hormonal sustitutivo y el apoyo psicosocial.

### **BIBLIOGRAFÍA**

- Elsevier.es. 2021. Anomalías de la diferenciación sexual. [online] Available at: <<https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-pdf-S1696281811700038>> [Accessed 16 May 2021].
- RESERVADOS, I., 2021. Orphanet: Anomalia del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de 17 beta hidroxiesteroide deshidrogenasa. [online] Orpha.net. Available at: <[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=es&Expert=752](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=es&Expert=752)> [Accessed 16 May 2021].