

Virilización fetal: diagnóstico de una patología materna a través de su bebé.

Alcolea Henales N, Fuentes Nieto A, García Sánchez N, Martos Tello JM(1), Romero Egea MJ(1), Escribano Muñoz A (1).

(1)Endocrinología Infantil. Hospital clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción

Las anomalías del desarrollo sexual constituyen un grupo de patologías originadas por anomalías en alguna de las etapas del desarrollo fetal del sexo genético, gonadal o genital interno o externo. Su frecuencia es baja e inferior a 1/2000 recién nacidos.

Caso clínico

Avisan desde maternidad para valorar RN con genitales ambiguos: labios mayores escrotalizados, hiperpigmentados, fusionados en su mayor parte salvo en la porción posterior por donde se objetiva introito muy pequeño, microfalo/clítoris hipertrófico 2 cm de longitud con dudoso orificio uretral en glándula. No se palpan gónadas en escroto ni en canal inguinal. Virilización de Prader 3-4.



Gestación controlada, ecografía semana 22 detectan genitales masculinos con sospecha de hipospadias. Amniocentesis: Cariotipo 46 XX, 17OHP: 6,7 ng/ml. Parto a término (38+2). PN 3500g. Padres sanos, GAV 1-0-1. No consanguíneos, origen magrebí. Al informar a la madre: Impresiona de hiperandrogenismo con voz grave, acné, hirsutismo y facies angulosa. Refiere virilización durante el primer trimestre de gestación.

Estudio RN:

- Array-CGH normal.
- Ecografía pélvica: Útero y trompas presentes. No se objetivan ovarios, no gónadas en labios hipertrofiados ni en canales inguinales. Hipertrofia de clítoris.
- Genitografía: Seno urogenital pequeño con uretra aumentada de longitud sin colículo seminal y con relleno a nivel de la parte distal de la uretra de la vagina útero y tropa derecha. Seno urogenital tipo III de la clasificación de Shopper.

Valores hormonales del neonato

	24 horas	12 días
ACTH pg/ml	30,7	67,3
Cortisol mcg/dl	9,8	5,6
SDHEA mcg/100 ml	263	61
17OHP ng/ml	6,6	3,3
ARP ng/ml/h	20,8	
Aldosterona pg/ml	>2000	
FSH mUI/ml		16,2
LH mUI/ml		9,1
Estradiol pg/ml		9
Testosterona f ng/ml		1,12 ng/ml
AMH ng/ml		0,05

Estudio y evolución materna:

- CYP21A2 normal (no déficit de aromatasa), TC abdominal (2m postparto): masa anexial izquierda.
- RM abdomino-pélvica (5m postparto). Hallazgos en OI compatibles con un fibrotecoma de 3 cm.

Tras 2 años se realiza anexectomía izquierda laparoscópica. AP: luteoma fibrosado.

Tras anexectomía: Gestación espontánea con ausencia de virilización, parto eutócico RNT con EF normal

Conclusiones y comentarios

La causa más frecuente de hiperandrogenismo durante el embarazo es de origen ovárico y no tumoral: luteoma, quistes tecolúteínicos. Los tumores de origen suprarrenal y ovárico son poco frecuentes.

La causa de virilización fetal más frecuente es la HSC por déficit de 21OHasa.

La virilización más intensa de los genitales femeninos ocurre con el hiperandrogenismo materno en el primer trimestre. Hiperandrogenismo moderado en 2º -3º T no afecta necesariamente, pero puede hacerlo si es hiperandrogenismo grave.