

DIAGNÒSTIC PRENATAL DE GENITALS AMBIGUS

XXIII Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

Mataró, 27 març de 2015



Mireia Teixidor Noguer – Metge resident
Josep Maria Ramos Maeso – Metge adjunt

Cas clínic



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta

- Primigesta de 24 anys
- No AMC. No hàbits tòxics
- AP sense interès
- Serologies negatives. Toxo neg. Rubeola immune. O' Sullivan normal
- Eco I i II T sense alteracions. Baix risc aneuploïdies. No identificació del sexe.



Gestació controlada fins a les 36 sg a centre privat



Sospita RCIU

Cas clínic



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta

36 5/7 sg

- Biometries P 3-5
- LA normal
- Doppler AU: normal
- Doppler ACM: $P < 5$

RCIU tipus II

Cas clínic



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta



Cas clínic



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta

36 5/7 sg

- Testes (escrot vs llavis majors)
- Escrot bífid ?
- Penis microfalo vs clítoris hipertròfic

Genitals
ambigus



Trastorn de
diferenciació
sexual

Cas clínic



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta

- Inducció a les 37 sg per RCIU tipus II

Nadó 1950gr, APGAR 9-10 i pH 7,26



Sospita Defecte de Diferenciació Sexual

Servei de
Pediatría

Cas clínic



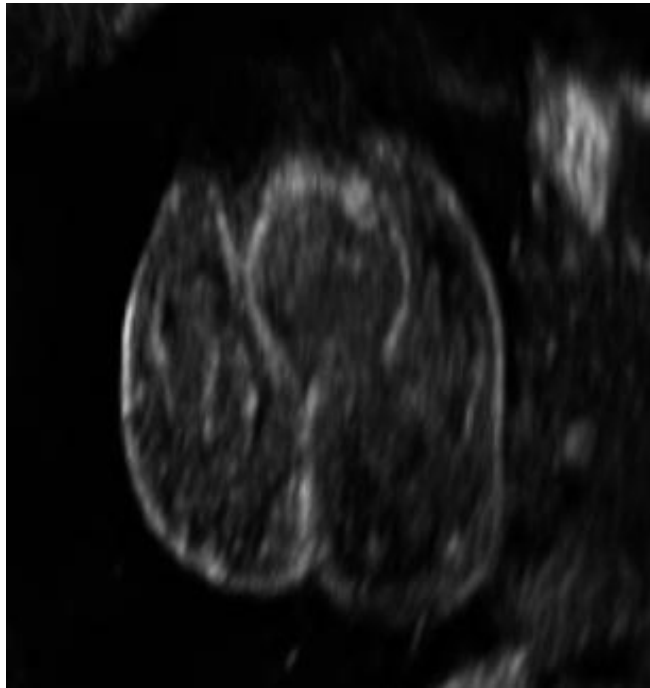
Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta



Cas clínic



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta



- Testes
- Escrot bífid
- Hipospàdies sever (meat terç mig gland)

Cas clínic

1. Cariotip →

46 XY

Cas clínic

1. Cariotip →

46 XY

2. Estudi hormonal →

Dihidrotestosterona |

Testosterona **N**

17 – OH Progesterona **N**

17 – OH Pregnenolona

11-Deoxicortisol **N**

17- β – Estradiol **N**

FSH **N**

LH **N**

Cas clínic

1. Cariotip →

46 XY

2. Estudi hormonal →

Dihidrotestosterona |

Testosterona **N**

17 – OH Progesterona **N**

17 – OH Pregnenolona

11-Deoxicortisol **N**

17- β – Estradiol **N**

FSH **N**

LH **N**

Cas clínic

1. Cariotip →

46 XY

2. Estudi hormonal →

Dihidrotestosterona

Testosterona **N**

17 – OH Progesterona **N**

17 – OH Pregnenolona

11-Deoxicortisol **N**

17- β – Estradiol **N**

FSH **N**

LH **N**

T/DTH >20

Dèficit de 5 α
Reductasa

Dèficit de 5- α -Reductasa

- Transtorn AR

Transtorns de diferenciació sexual amb cariotip XY

Gen SRD5A2 Cromosoma 2p

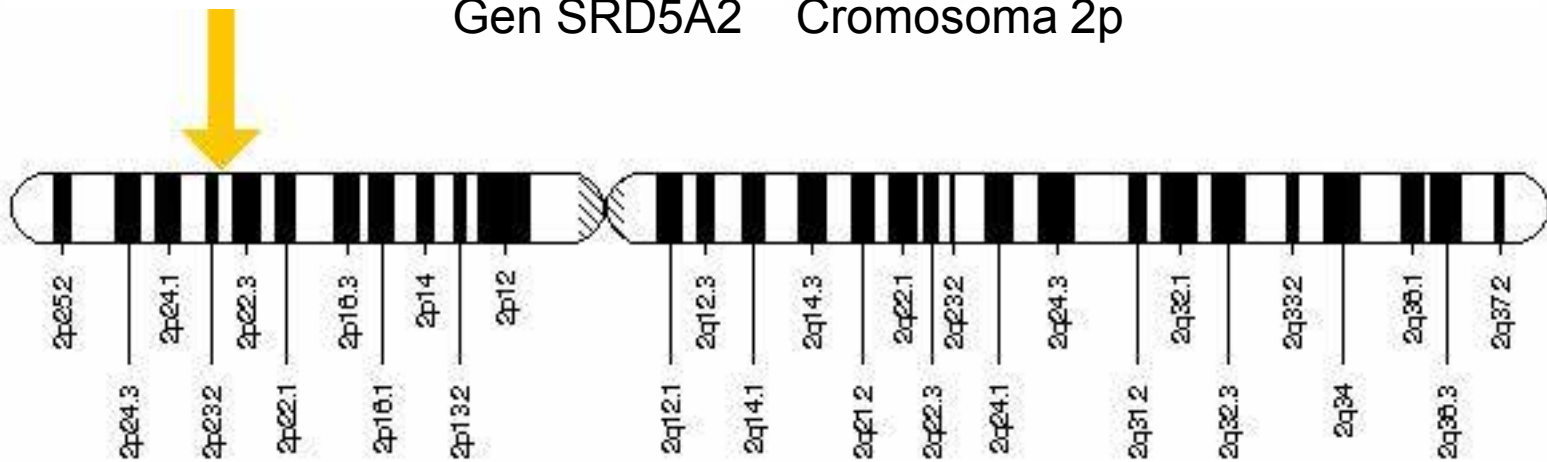


Tabla 1. Clasificación de las anomalías de diferenciación sexual (2006)

1. ADS con anomalías de los cromosomas sexuales:
 - a. 45X y mosaicismos; 45X0/46XX (síndrome de Turner y variantes)
 - b. 47XXY (síndrome de Klinefelter y variantes)
 - c. 45X/46XY (disgenesia gonadal mixta)
 - d. 46XX/46XY (ADS ovotesticular, quimerismo, antes hermafroditismo verdadero)
2. ADS con cariotipo 46XX (anteriormente pseudohermafroditismo femenino):
 - a. Trastornos o anomalías del desarrollo gonadal (ovario):
 - i. ADS ovotestes o quimera ovotesticular 46XX (antes hermafroditismo verdadero)
 - ii. ADS testicular (SRY, duplicación SOX9)
 - iii. Disgenesias gonadales 46XX
 - b. Excesos de andrógenos:
 - i. Fetal: HSC por déficit de 21-hidroxilasa, 11-beta hidroxilasa, 3-beta hidroxisteroide deshidrogenasa, P450-óxido reductasa, tumores fetales, mutación del receptor de glucocorticoides
 - ii. Fetoplacentario: déficit de aromatasas, déficit de óxido reductasa
 - iii. Maternos: HSC incorrectamente tratada, tumores productores de andrógenos, fármacos androgénicos
 - c. Otros: malformaciones múltiples urogenitales sin etiología hormonal: extrofia cloacal,
 - d. ADS con cariotipo 46XY (anteriormente pseudohermafroditismo masculino):**
 - i. Disgenesia gonadal completa (síndrome de Swyer) o parcial
 - ii. Síndrome de regresión testicular
 - iii. ADS ovotestes o quimera ovotesticular
 - b. Anomalías de la síntesis o de la acción de los andrógenos:
 - i. Mutaciones del gen LH-beta (síntesis de LH anómala)
 - ii. Mutaciones del gen LHCGR (aplasia o hipoplasia de las células de Leydig)
 - iii. Déficits enzimáticos en la biosíntesis de la testosterona a nivel testicular y suprarrenal
 - iv. Déficits enzimáticos en la biosíntesis de la testosterona a nivel exclusivamente testicular
 - v. Anomalías en la acción de los andrógenos: déficit 5-alfa reductasa, insensibilidad a andrógenos
 - c. Anomalías en la síntesis o la acción del factor inhibidor de los conductos de Müller:
 - i. Déficit de la hormona antimülleriana (gen AMH)
 - ii. Resistencia a la hormona antimülleriana (gen AMHR)
 - d. Otros: síndromes polimalformativos que asocian anomalías del desarrollo genital: anomalías cloacales, síndrome de Robinow, Aarskog, pie-mano-genital, hipospadias aislado, criptorquidia

ADS: anomalías de la diferenciación sexual.

Dèficit de 5- α -Reductasa

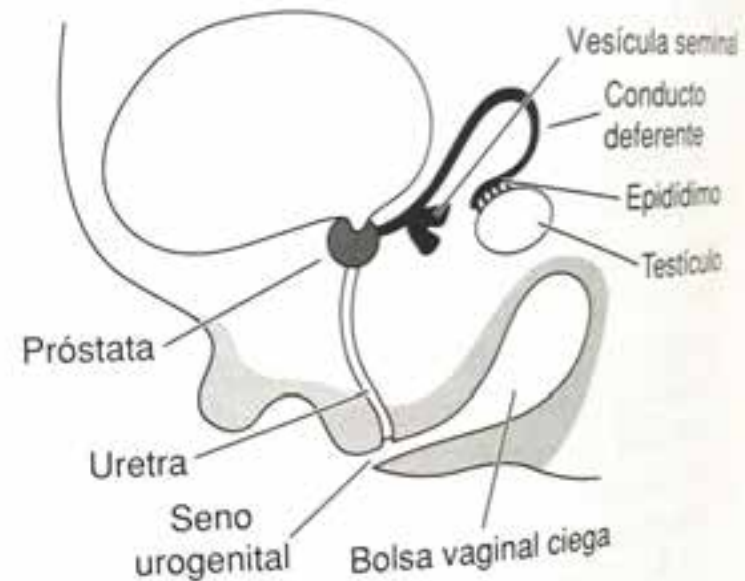
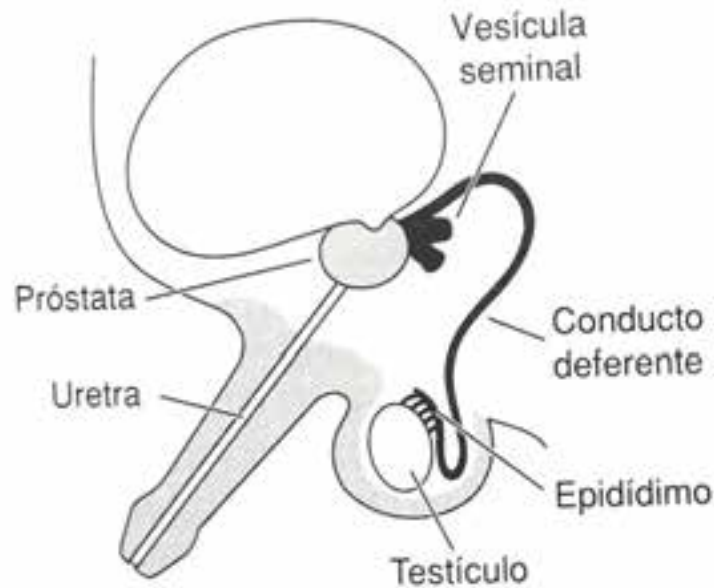
- Transtorn AR

Transtorns de diferenciació sexual amb cariotip XY



Dèficit de 5- α -Reductasa

Transtorns de diferenciació sexual amb cariotip XY



- Dependiente de testosterona
- Dependiente de dihidrotestosterona

Dèficit de 5- α -Reductasa

Transtorns de diferenciació sexual amb cariotip XY



Genitals externs femenins

Forma clàssica: hipospàdies pseudodovaginals perineoscrotals

Hipospàdies +/- micropenis

Penis clitorià

Hipospàdies

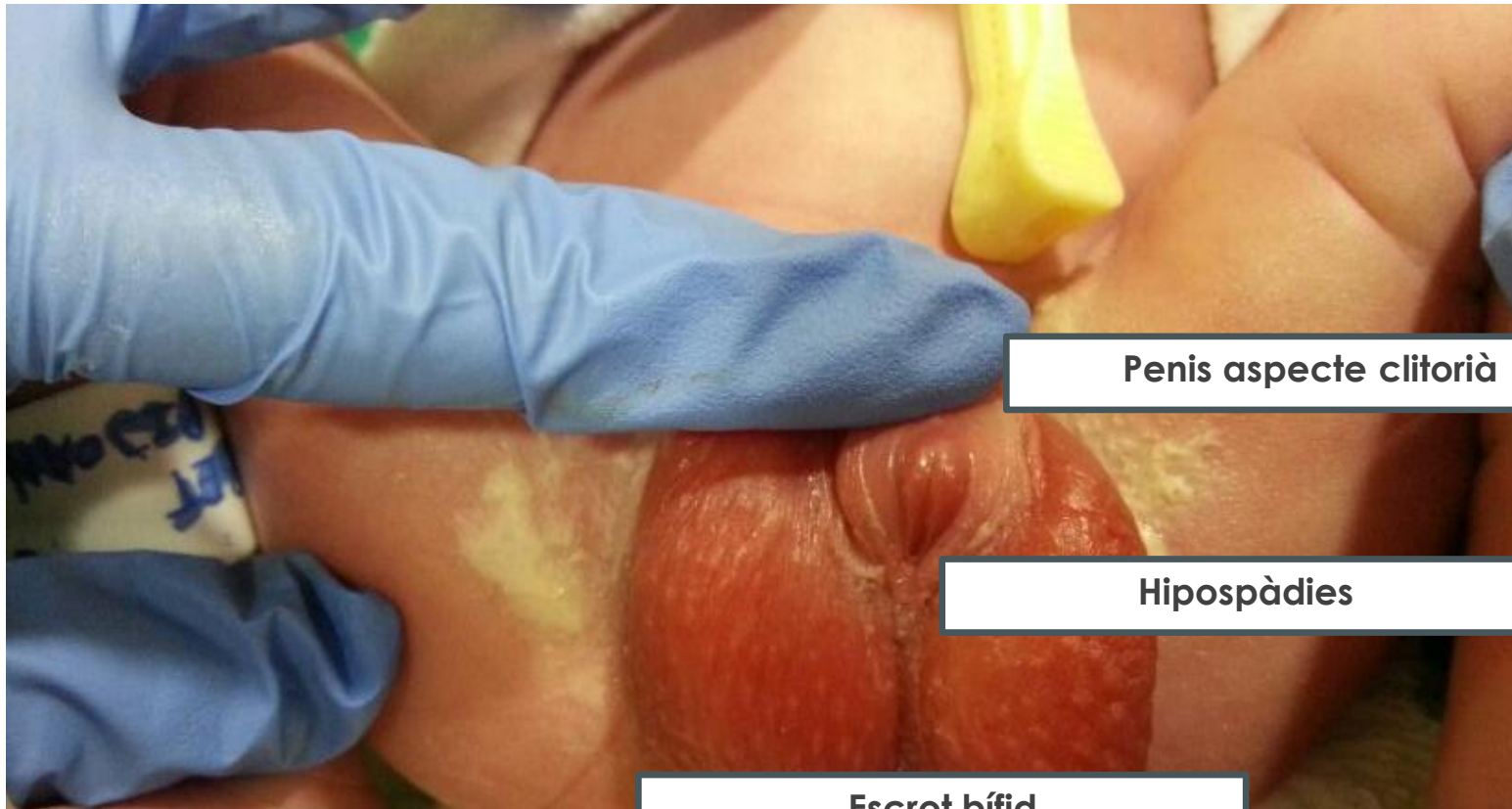
Escrot bífid

Peristència si urogenital: orifici perineal vaginal cec

Cas clínic



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta



Penis aspecte clitorià

Hipospàdies

Escrot bífid

Dèficit de 5- α -Reductasa

Transtorns de diferenciació sexual amb cariotip XY

Diagnòstic

Testosterona N o baixa

DHT baixa

T/DHT >10

Tractament

Assignació de sexe

Intervenció quirúrgica

Fertilitat

Caràcters sexuals secundaris

Diagnòstic prenatal

Gràcies



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta

