

CONSIDERACIONES PRACTICAS Y CONDUCTA FRENTE A UN NEONATO CON GENITALES AMBIGÜOS

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE "WILLIAM SOLER".
ISCM-H.

Dr. Pedro A. Vilorio Barrera* y C. Dr. Guillermo Hernández Amador**

Un niño recién nacido, con genitales ambiguos, debe ser definido de inmediato, y la primera pregunta que debemos hacernos es: ¿Es varón o hembra? El objetivo será establecer el diagnóstico, la corrección quirúrgica y el seguimiento a largo plazo.

El equipo que atienda estos niños desde un inicio debe ser un equipo multidisciplinario, integrado por cirujanos pediatras, pediatras, urólogos, endocrinólogos y psicólogos.

Hasta hace algunos años cuando un niño nacía con estas ambigüedades, se decía presentaba un síndrome suprarrenal, que daba lugar a pseudohermafroditismo femenino, y que son las hembras expuestas a influencia androgénica en útero, muestran estructuras internas normales y externas masculinas y se acompañan bioquímicamente de déficits enzimáticos, como son 21 hidroxilasa, más del 90 %; de 11 hidroxilasa y de 3 betahidroxiesteroides. El pseudohermafroditismo masculino tiene un cariotipo 46 XY con masculinización deficiente (falo rudimentario, déficits de producción de testosterona por déficits enzimáticos de 20,22 desmolasa, dehidrogenasa de 3 betahidroxiesteroide, 17 alfa hidroxilasa, 17,20 desmolasa y 17 betareductasa).

* Especialista de I Grado en Pediatría y de II Grado en Cirugía Pediátrica. Cirujano Pediatra. Hospital Pediátrico Docente "William Soler". Profesor Auxiliar del Departamento de Pediatría de la Facultad "E. Cabrera" del ISCM-H.

** Candidato a Doctor en Ciencias. Especialista de II Grado en Cirugía Pediátrica. Cirujano Pediatra. Hospital Pediátrico Docente "William Soler". Profesor Titular de Pediatría. Facultad "E. Cabrera" del ISCM-H.

En los hermafroditas verdaderos que son los que poseen testículos de un lado y ovario del otro lado, el 80 % tiene cariotipo 46 XX y las gónadas son frecuentemente asimétricas.

La disgenesia gonadal mixta, con gónadas disgenéticas, cariotipo 46 XY, 45 X, 46 XX, tiene masculinización deficiente y las gónadas tienden a masculinizarse.

En todos estos casos el sexo resulta incierto.

El tratamiento de estos "niños" o "niñas" debe comenzar en el periodo neonatal y frecuentemente abarca toda la adolescencia.

También nacen con otras manifestaciones, en las cuales están involucradas la vía digestiva y la vía urinaria y se asocian a síndromes cloacales y malformaciones del seno urogenital.

De aquí que desde la década del 80 autores como Peña y De Vries, tratan de unificar todas estas malformaciones al decir que existen alteraciones de todos estos aparatos en un gran espectro y le llaman malformaciones anorrectoperineovaginales, y que prácticamente las engloba a todas, aunque aún en libros de texto se siguen independizando, en malformaciones anorrectales, síndromes cloacales, malformaciones del seno urogenital y lo que se conoce como genitales ambiguos, en que se analizan los síndromes suprarrenogelitales.

El síndrome del seno urogenital en la niña se presenta con 3 tipos de anormalidades:

1. Obstrucción vaginal o atresia.
2. Anormalidades del seno genital persistentes.
3. Anomalías cloacales persistentes.

En todo este espectro de malformaciones que se acompañan de genitales ambiguos, hay un elemento que define, por así decirlo, el sexo y es el tamaño del falo. En el varón a término, el falo tiene una longitud de 3.5 ± 0.4 cm por 1 a 1.5 cm de diámetro. Si un niño con genitales ambiguos es genéticamente femenino, pero con un falo de tamaño normal hay que convertirlo en varón, más si existen otras alteraciones del aparato genital femenino.

El estudio y valoración diagnóstica conllevan:

- a) Antecedentes
 - Enfermedades maternas durante el embarazo.
 - Ingestión de alcohol o fármacos.
- b) Posición y simetría de las gónadas.
- c) Escroto bifido prepeneano.
- d) Medición del falo.
- e) Palpar si hay epididimo en los supuestos testículos.
- f) Tacto rectal (para observar si hay útero).
- g) Frotis de exudado uretral buscando células vaginales.
- h) Deshidratación o pérdida de sal.
- i) Signos dismórficos.
- j) Frotis bucales (X).
- k) Frotis de sangre (X).

- l) Cariotipo.
- m) Sodio, potasio y glucosa en sangre.
- n) Gonadotrofinas y esteroides.
- o) Cetoesteroides en orina.
- p) 17-keto y creatinina.
- q) Radiografía para ver vagina y seno urogenital.
- r) Endoscopia.
- s) Biopsia gonadal.

Después de la valoración clínica y con los resultados de estos exámenes complementarios, estaremos en perfectas condiciones, para decidir la terapéutica que se realizaría y los tiempos de ejecución de acuerdo con la edad.

Como estas anomalías comprometen a menudo la vía urinaria y la digestiva, es posible que en el periodo de recién nacido inmediato le sean realizadas colostomias derivativas, que deben ser altas, en el transversal derecho, por la posibilidad de tener que usar el sigmoides, para poder reconstruir la vagina o la vejiga. También cistostomía, para descomprimir el tracto urinario. En ocasiones nacen con vejiga tabicada u orificio himeneal cerrado, por lo que se hará necesaria la apertura del himen para la evacuación del líquido mucoso contenido en la vagina y descomprimir la vía urinaria que puede llevar a una hidroureteronefrosis por compresión.

En ocasiones, también se acompañan de deformidad cloacal, la que se diagnostica por un orificio único en el periné, con labios genitales planos, con falo pequeño y con cariotipo 46 XX o 46 XY, y determinamos hacia qué vertiente lo pasamos. El tamaño y dimensiones del falo como ya dijimos es la que decide. Desde el punto de vista quirúrgico, se hace necesario en ocasiones llegar hasta la laparotomía exploratoria para visualizar los genitales internos femeninos y realizar una biopsia gonadal.

CORRECCION QUIRURGICA

Si se decide por la inspección y por los exámenes complementarios el cambio hacia hembra, hacer exéresis del falo y plastia escrotal si tuviera bolsas escrotales vacías.

Hay que tener presente en la intervención reconstructiva final, el valorar la presencia de reflujo vesicoureteral, y corregirlo con reimplantación bilateral de uréteres.

Estas operaciones hay que llevarlas a cabo también, combinando la vía sagital posterior con la abdominal. Cuando se hace necesario el tomar un segmento de colon pediculado para hacer una nueva vagina o para dar mayor capacidad a la vejiga, en caso de tener que tomar parte de ella para reconstruir la uretra.

Desde el advenimiento de la vía sagital posterior preconizada por Peña y De Vries, para la solución de las malformaciones anorrectoperineovaginales, es la vía más factible que se utilizaría, pues permite tener una visión más exacta para reparar o reconstruir la vía urinaria, la vaginal y la rectal.

En caso de tener una cloaca, deberá esperarse a que el niño tenga 6 meses para realizar la reparación completa y como ya dijimos, aún en la adolescencia hay que hacer algún otro tipo de intervención.

Es muy importante, en estos casos, el seguimiento con dilataciones, tanto de la vía vaginal como del recto, para evitar estenosis rectales e ir dilatando la vagina hasta lograr un calibre adecuado, que permita a la niña en un futuro, llevar una vida sexualmente activa.

