

TRASTORNO DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL (TDS) SECUNDARIO A MOSAICISMO DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES: REPORTE DE TRES CASOS EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO.

Vivian Gallardo Tampier¹, Isabel Gárate Maudier¹, Anahí Yizmeyián Maeso¹, Carolina Sepúlveda Rubio¹, Soledad Villanueva Toral¹, Ana Rocha Ruiz¹, Antonio Barrera Navarro¹, María Francisca Ugarte Palacios¹

¹ Endocrinología Infantil. Hospital Exequiel González Cortés.

Introducción: el mosaicismo de los cromosomas (crs) sexuales son una entidad rara, estimándose una incidencia de 1.5/150000 RNV, causando <10% de los TDS

Objetivo: reportar 3 casos de TDS mosaico, presentación clínica, diagnóstico y manejo

Caso1: 4 años 1mes. RNT 38sem AEG. Nace con micropene, hipospadiapeneoescrotal y criptorquidea (cript) bilateral. (External masculinization score (EMS): 5/12). Sexo asignado: masculino

Cariograma 47XXY[80]/45X[20]

Eco abdominopélvica: imagen sugerente de útero, no se observan ovarios, gónadas en canales inguinales altos sugerentes de testes

Exámenes (3 meses): LH: 3 mUI/ml, FSH: 9 mUI/ml, Testosterona (T) basal: 5 ng/dl, AMH: 29.58 ng/ml, Test de HCG: T basal 51.8n g/dl y post: 482.4 ng/dl

Laparoscopia exploradora (LE): ambas gónadas intraabdominales realizándose biopsia(Bp) y resección de remanentes müllerianos. Bp: disgenesia testicular bilateral y útero hipoplásico

Caso2: 4 años 10 meses. RNT 40sem, AEG. Nace con hipospadiapeneoescrotal y crip izquierda, teste derecho escrotal (EMS:8/12) Sexo asignado: masculino

Cariograma 46X(idic)Y[56]/45X[44]

Eco abdominopélvica: imagen sugerente de teste izq. intraabdominal e imagen sugerente de útero y trompa a izq

Exámenes (7meses): LH: 0,7 mUI/ml, FSH: 2,4 mUI/ml, T basal:2,5 ng/dl y post HCG: 882.5 ng/dl, AMH: 120 ng/ml, DHT 68,3 pg/ml

LE: gónada izq atrofica severa, se realiza gonadectomía y resección de remanente mulleriano izq. Bp demuestra ovoteste + útero unicorneizqhipoplásico con trompa de Falopio

Caso 3: 1año 6meses. RNT 38 sem AEG. Nace con micropene, hipospadiapeneoescrotal y criptizq, teste derecho escrotal.(EMS:5/12) Sexo asignado: masculino

Cariograma 46XX[85]/46XY[15]

Eco abdominopélvica: teste izqintraabdominal, no se encontró restos mullerianos

Exámenes (45 días): LH: 3 uU/ml, FSH: 5,5 uU/ml, T: 114 ng/dl, Inhibina B: 142 pg/l, AMH: 23 ng/ml

LE: gónada izqintraabdominal y fragmento semejante a trompa sin útero. Se realiza Bp resultando fragmento de trompa.

Los 3 casos se mantienen en control con equipo multidisciplinario, se ha realizado cirugía de hipospadia y descenso testicular, y han mantenido sexo de crianza masculino.

Conclusiones:

Se presentan 3 casos de TDS con distinto nivel de mosaicismo de los crs sexuales, que caen en la clasificación de TDS ovotesticulares (antiguamente llamados hermafroditismos verdaderos). Todos nacieron con hipospadia proximal + criptorquideauni o bilateral y fueron asignados sexo masculino al nacer, el que mantuvieron en su sexo de crianza. Todos tuvieron buena funcionalidad testicular reflejada por aumento de testosterona basal y/o post HCG. Todos presentan remanentes mullerianos. La laparoscopia exploradora es fundamental para evaluar restos mullerianos no siempre detectados en ecografía y realización de biopsia gonadal para diagnóstico. El seguimiento permitirá determinar función gonadal y futura fertilidad.

Financiamiento: No