

Presentación de caso

Genitales ambiguos en recién nacido. Presentación de un caso**Ambiguous genitalia in newborn. Presentation of a case**

Rolando Javier Álvarez Pérez¹  , Robin Fajardo Alcalá¹ , Julio Roberto Vázquez Palanco² , Lesyania Segura Linares³ 

¹Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Facultad de Ciencias Médicas Celia Sánchez Manduley. Granma, Cuba.

²Hospital Pediátrico Provincial Hermanos Cordovés. Granma, Cuba.

³Hospital Ginecobstétrico Fe del Valle Ramos. Granma, Cuba.

 **Álvarez Pérez, RJ**
Correo electrónico:
rolialvarez19@gmail.com
Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Palabras clave

Genitales, Neonatología,
Recién nacido, Trastornos del
desarrollo sexual

Resumen

Introducción: los genitales ambiguos están presentes en recién nacidos con aspecto confuso de sus genitales externos, el diagnóstico a menudo puede ser difícil y requiere un enfoque multidisciplinar.

Presentación del caso: recién nacido a término con buen peso, hijo de madre de 39 años de edad, con antecedentes patológicos personales de hipertensión arterial y antecedentes patológicos familiares de padre hipertenso y madre cardiópata, antecedentes obstétricos de cinco gestaciones, tres partos y dos abortos, grupo y factor O+, serología no reactiva, VIH negativo, anemia durante todo el embarazo, infección vaginal por candida en el II trimestre producto de un parto distócico por cesárea anterior, edad gestacional de 41.1 semanas y peso al nacer de 3400g, sexo ambiguo, Apgar 9/10, cordón con circular laxa al cuello, líquido amniótico claro, TRM: 0 h, placenta normal y completa, llega al servicio de neonatología cerrado procedente del salón de parto, por presentar genitales ambiguos sin otra sintomatología. **Conclusiones:** los genitales ambiguos, representan un desafío significativo tanto para el diagnóstico como para el manejo clínico y requieren un enfoque multidisciplinario que integre la experiencia de diversos especialistas.



Abstract

Introduction: ambiguous genitalia are present in newborns with unclear appearance of their external genitalia, diagnosis can often be difficult and requires a multidisciplinary approach. **Case presentation:** term newborn with good weight son of a 39 year old mother, with personal pathological history of arterial hypertension and family pathological history of hypertensive father and cardiopathic mother, obstetric history of gestation 5, deliveries 3 and abortions 2, group and factor O+, non-reactive serology, HIV negative, anemia throughout pregnancy, vaginal candida infection in the II trimester product of a previous dystocic delivery by cesarean section, gestational age of 41. 1 weeks and birth weight of 3400g, ambiguous sex, Apgar 9/10, cord with lax circular at the neck, clear amniotic fluid, TRM: 0 h, normal and complete placenta, arrives at the neonatology service closed from the delivery room for presenting ambiguous genitalia without other symptoms. **Conclusions:** ambiguous genitalia represent a significant challenge for both diagnosis and clinical management and require a multidisciplinary approach that integrates the expertise of various specialists.

Keywords

Genitals, Neonatology,
Newborn, Disorders of
sexual development

Introducción

Las anomalías genitales son un conjunto de condiciones que tienen como características alteraciones anatómicas en los órganos reproductivos. Los genitales ambiguos están presentes en recién nacidos con aspecto confuso de sus genitales externos que imposibilita definir su sexo fenotípico. Se incluyen los casos reales de inter sexo o aquellos con hipospadia severa y criptorquidia bilateral.^(1,2)

No existen estimaciones claras de la incidencia de genitales ambiguos al nacer ya que solo una parte de los individuos con esta afección presenta dificultades para la designación del sexo, sin embargo la incidencia se ha estimado en aproximadamente uno de cada 4 500 a 5 500 nacidos vivos.^(3,4)

La etiología de los genitales ambiguos es muy heterogénea y se clasifican como genitales

ambiguos de cromosomas sexuales, genitales ambiguos 46, XY o genitales ambiguos 46, XX. Los genitales ambiguos 46,XY incluyen trastornos del desarrollo gonadal, trastornos de la síntesis de andrógenos, trastornos de la acción androgénica, síndrome del conducto mülleriano persistente y algunos trastornos no clasificados, como algunos trastornos sindrómicos complejos.^(5,6)

El diagnóstico de los pacientes con genitales ambiguos a menudo puede ser difícil y requiere un enfoque multidisciplinar que suele incluir un endocrinólogo, un urólogo y un psicólogo. La evaluación de los genitales ambiguos está justificada en el caso de genitales muy atípicos, pero también se recomienda en casos menos llamativos. Con genitales predominantemente masculinos, está indicada una investigación adicional en caso de testículos no descendidos bilaterales, hipospadia graves o hipospadia con





testículos no descendidos y/o micropene. Con genitales predominantemente femeninos, debe realizarse una evaluación adicional en caso de cliptoromegalia significativa, fusión labial posterior o gónadas palpables inguinalmente o en los pliegues labioescrotales.⁽⁷⁾

El objetivo principal del manejo es llegar a un diagnóstico correcto, de manera oportuna para evitar el tema de la reasignación de sexo y sus consecuencias. Los pacientes con trastornos del desarrollo sexual y genitales ambiguos deben ser tratados en un centro médico altamente especializado, donde haya un equipo multidisciplinar de especialistas capaces de tratar este trastorno.⁽⁸⁾

El equipo está formado por un endocrinólogo pediátrico, un genetista, un cirujano urólogo pediátrico, un cirujano plástico, un psicólogo o psiquiatra infantil, un radiólogo pediátrico, un trabajador social y otras especialidades como enfermería y ginecología que se consultarán siempre que sea necesario.⁽⁸⁾

Debido a la complejidad y necesidad de un manejo interdisciplinario para su tratamiento se realizó el presente estudio con el objetivo de describir el caso clínico de un recién nacido con genitales ambiguos.

Presentación del caso

Recién nacido a término con buen peso, hijo de madre de 39 años de edad, con antecedentes patológicos personales de hipertensión arterial y antecedentes patológicos familiares de padre hipertenso y madre cardiópata, antecedentes obstétricos de cinco gestaciones, tres partos y dos abortos, grupo y factor O+, serología no reactiva, VIH negativo, anemia durante todo el embarazo, infección vaginal por *Candida* en el II trimestre producto de un parto distócico por cesárea anterior, edad gestacional de 41,1 semanas y peso al nacer de 3400g, sexo ambiguo, Apgar 9/10, cordón con circular laxa al cuello, líquido amniótico claro, TRM: 0 h, placenta normal y completa, llega al servicio de neonatología cerrado procedente del salón de parto, por presentar genitales ambiguos sin otra sintomatología.

Examen físico

En el examen dismorfológico realizado al nacimiento se encontraron hallazgos positivos solamente a nivel de los genitales externos: micropenisomía con un orificio uretral anatómicamente bien situado en el extremo del glande. Por debajo del micro pene se encuentran dos rodetes cutáneos que remedan labios mayores y que al separarlos no se evidencia ninguna estructura que simule un introito vaginal. (Figura 1)





Figura 1. Fotografía donde se observan los genitales ambiguos del paciente en diferentes vistas.

Conducta a seguir:

Diagnóstica:

- Hb: 18 g/L
- Hematocrito: 050
- Grupo y factor: O+
- Conteo de plaquetas: 200 000 plaquetas/ μ L
- Coagulograma:
 - TP: 13 seg
 - aPTT: 38 seg
 - Fibrinógeno: 250 mg/dL
 - TS: 1min
 - TC: 8min
 - TRC: 2h
- Glicemia: 6.3 mmol/L
- Calcio: 2.1 mmol/L

- U/S Abdominal: no se visualiza útero, ovarios ni vagina. Presencia de ambos testículos en canal inguinal.
- U/S Transfontanelar: normal.
- Cromatina sexual en frotis de mucosa oral: 0 % de cuerpos de Barr.
- Cariotipo en sangre periférica con técnicas de bandas G (GTG): 46, XY.

Terapéutica:

- De cuidado.
- Signos vitales cada 3 h.
- Incubadora.

Dada la utilidad de conocer los niveles plasmáticos de testosterona y cetoesteroides, en este caso, se remitió al paciente al servicio de endocrinología



para cuantificación y posterior seguimiento. La impresión diagnóstica es de pseudohermafroditismo masculino.

Discusión

La inspección detallada de los genitales externos y las pruebas genéticas son esenciales para la asignación sexual de neonatos con genitales ambiguos. Para los pequeños neonatos la inspección detallada se asocia con el riesgo de infección e hipotermia, el muestreo de sangre periférica para pruebas genéticas puede causar anemia iatrogénica y fluctuaciones de signos vitales.⁽⁹⁾

Una evaluación física cuidadosa y detallada es primordial para un diagnóstico preciso. El examen debe centrarse en la inspección y palpación de los genitales. El niño debe ser examinado en una habitación cálida, en posición supina y en posición de piernas de rana, con las piernas completamente libres. Esto permite que el testículo o testículos que no hayan descendido puedan ser palpados a lo largo su trayecto: el canal inguinal, el saco inguinal superficial, la parte escroto superior o raramente las regiones perineal, femoral o escrotal contralateral.⁽¹⁰⁾

Un caso reportado por Mejías Sánchez et al.⁽¹¹⁾ arrojó como principales hallazgos al examen físico micropenisomía y engrosamiento a lo largo de la línea media en su cara ventral, dado por una hiperplasia del rafe desde la base del pene hasta el prepucio y una estructura que simula un introito vaginal, lo cual difiere con lo reportado en el presente caso. Esto se puede explicar debido a las diferentes variaciones anatómicas entre los recién nacidos que cursan con esta enfermedad.

En relación con las dificultades de diagnóstico y tratamiento de estos trastornos, el tratamiento pacientes intersexuales es extremadamente complicado, requiere un equipo coordinado en un centro especializado.⁽¹²⁾

Zhang *et al.*⁽¹³⁾, describió un caso de genitales ambiguos donde la ecografía mostró sospecha de testículos perineales bilaterales y ausencia de útero, estos datos clínicos apoyan el diagnóstico clínico de DSD 46,XY lo cual concuerda con lo reportado en el presente caso ya que ambos neonatos fueron diagnosticados con pseudohermafroditismo masculino.

El objetivo del tratamiento es fortalecer la adaptación del paciente y la familia a los factores estresantes correlacionados con los genitales ambiguos y promover una buena calidad de vida de los niños y adolescentes.⁽¹⁴⁾

Conclusiones

Los genitales ambiguos representan un desafío significativo tanto para el diagnóstico como para el manejo clínico que requiere un enfoque multidisciplinario que integre la experiencia de diversos especialistas. La identificación temprana y precisa de la etiología subyacente es crucial para guiar el tratamiento adecuado y minimizar las implicaciones psicológicas y sociales asociadas con la asignación de sexo.

Referencias bibliográficas

1. Soto Álvaro López. Anomalías genitales: contextualización de un campo olvidado en el diagnóstico prenatal. *Rev Colomb Obstet Ginecol* [Internet]. 2020 [citado 09/08/2024]; 71(3): 275-285. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74342020000300006&lng=en
2. Soriano SG, Carrillo. Estados intersexuales. *Genitales ambiguos. Medisur* [Internet]. 2005 [citado 09/08/2024]; 3(5):54-58. Disponible en:





- <https://www.redalyc.org/pdf/1800/180019795010.pdf>
3. Luz CC, Madeira IR, Gilban DLS, Bordallo APN, Solberg PFC, Medeiros CB, et al. Cases of ambiguous genitalia from a public university hospital. *Resid Pediatr* [Internet]. 2022 [citado 09/08/2024]; 12(4):1-6. DOI: 10.25060/residpediatr-2022.v12n4-560
 4. Tendean M, Soetedjo NN, Kusumawati M, Ritonga E, Permana H. Transition of care of disorders of sexual development: A twist of two cases with ambiguous genitalia. *Indones J Endocrinol Metab Diabetes* [Internet]. 2024 [citado 09/08/2024]; 1(1): 10-17. Disponible en: <https://pbperkeni.or.id/wp-content/uploads/2024/06/Transition-of-Care-of-Disorders-of-Sexual-Development-A-Twist-of-Two-Cases-with-Ambiguous-Genitalia.pdf>
 5. Losa A, Da Silva Cardoso J, Leite S, Barros AC, Guedes A, Rodrigues C, et al. Ambiguous Genitalia: An Unexpected Diagnosis in a Newborn. *Cureus*. [Internet]. 2023 [citado 08/09/2024]; 15(10):e46328. DOI: 10.7759/cureus.46328
 6. Rangarajan K, Jana M, Wadgera N, Gupta AK, Bajpai M, Kandasamy D. Role of transperineal ultrasound (TPUS) in children with ambiguous genitalia. *Indian J Radiol Imaging*. 2021 [citado 09/08/2024]; 31(1):49-56. Disponible en: <https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/html/10.1055/s-0041-1729123>
 7. Nelwan D, Mount C, Morganstern B, Chan JT. Infant With Severe Penoscrotal Hypospadias: A Complex Case of Genital Ambiguity and Mistaken Identity. *Cureus* [Internet]. 2021 [citado 09/08/2024]; 13(5):e15191. DOI: 10.7759/cureus.15191. PMID: 34178511; PMCID: PMC8218553.
 8. Alomran HIO, Aljurayyan NA. Disorders of sex development (DSD): Diagnostic approach and management in infants and children. *Biomed J Sci Tech Res* [Internet]. 2021 [citado 09/08/2024]; 36(5):28940-28950. Disponible en: <https://www.academia.edu/download/112453350/BJSTR.MS.ID.005924.pdf>
 9. Sato T, Nakano S, Ichihashi Y, Kobayashi H, Hida M, Ishii T, Hasegawa T. Less-invasive diagnostic approaches for infants with suspected differences of sex development: A case report of a 297-g neonate with ambiguous genitalia. *Neonatology* [Internet]. 2022 [citado 09/08/2024]; 119(6):785–789. DOI: 10.1159/000527065.
 10. Mehmood KT, Rentea RM. Ambiguous genitalia and disorders of sexual differentiation. *StatPearls* [Internet]. 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557435/>
 11. Mejías Sánchez Y, Duany Machado OJ, Taboada Lugo N. Trastornos de la diferenciación sexual: presentación de un caso de genitales ambiguos y revisión del tema. *Rev Cubana Pediatr* [Internet]. 2007 [citado 09/08/2024]; 79(3): [aprox 7 pp]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=s0034-75312007000300013&script=sci_arttext
 12. Ordoeí M, Amouei A, Mirjalili SR, Ordoeí M, Rasoulizadeh Z. Etiological classification of patients with ambiguous genitalia: a cross-sectional study. *World J Peri Neonatol* [Internet]. 2022 [citado 09/08/2024]; 5(1):11-16. Disponible en: <https://publish.kne-publishing.com/index.php/WJPN/article/view/10123>
 13. Zhang D, Xin Y, Li My, Meng LZ, Tong YJ. A novel missense mutation of NR5A1 c.46T>C (p.C16R) in a Chinese infant with ambiguous genitalia. *Asian Journal of Andrology* [Internet]. 2022 [citado 09/08/2024]; 24(4): 438-440. DOI: 10.4103/aja202185





14. Arizona P, Febriyana N, Kristianto B. Psychiatric approach management of ambiguous genitalia in children and teenagers. Surabaya Psychiatry J [Internet].

2023 [citado 09/08/2024]; 12(1): [aprox 5 pp.]. Disponible en: <https://e-journal.unair.ac.id/JPS/article/download/29117/24525>



Esta obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento No Comercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/)