

# ALTERACIONES/VARIACIONES DE DIFERENCIACIÓN SEXUAL (DSD)

Autores: Dra. Francisca Yankovic B.  
Dr. Pedro-José López E.

Dra. Ximena Recabal M.  
Dra. Alejandra Ríos

Dra. Carolina Acuña M.

## Introducción

El término DSD hace referencia a un grupo heterogéneo de condiciones congénitas que pueden afectar la determinación y/o diferenciación sexual del paciente, produciéndose un desarrollo sexual anatómico, gonadal y/o cromosómico no concordante o atípico.

Los pacientes con DSD requieren de un manejo multidisciplinario complejo y en etapas. En el periodo de recién nacido debe evaluarse el diagnóstico, la explicación-asimilación de los padres, la asignación de género. Dependiendo del paciente se podrá incluir el manejo médico de las alteraciones metabólicas, y ocasionalmente el tratamiento quirúrgico reconstructivo, sin olvidar el apoyo psicológico y el acompañamiento de la familia.

Es fundamental estandarizar el manejo y estudio de estos pacientes en los distintos hospitales del país de tal manera de disminuir procedimientos controversiales y tomar decisiones basados en consensos, evidencia y experiencia.

Cromosoma Sexual	46 XY	46 XX
45 X0 (Sd. Turner)	Alt. desarrollo testicular. (Disgenesia gonadal completa y parcial)	Alt. desarrollo ovárico (Disgenesia Gonadal)
47 XXY (Sd. Klinefelter)	Alt. de la síntesis y/o acción de andrógenos (Deficiencia 17 HDH, % -reductasa, CAIS, PAIS)	Exceso de andrógenos (HSRC, deficiencia de aromatasa)
Disgenesia Gonadal Mixta (45 X/46 XY)  Quimera (46 XX/46 XY)	Sd. Persistencia de conductos Mullerianos (mutación o deficiencia de hormona antimülleriana)  Miscelánias (hipospadias, epispadias, extrofia)	Miscelánias Extrofia Cloacal, atresia vaginal.

## Evaluación Clínica en RN

Anamnesis: debe incluir algunos aspectos fundamentales que orientan al diagnóstico:

- Uso de drogas u hormonas durante el embarazo
- Antecedentes de muerte fetal o recién nacido con crisis adrenogenital (deshidratación, hiperkalemia e hiponatremia)
- Historia materna de virilización
- Consanguinidad de padres
- Historia familiar de DSD

Examen Físico: Esta es la clave frente la sospecha de DSD, en el recién nacido se deben evaluar los siguientes hallazgos al examen físico:

- Gónadas, ubicación y consistencia
- Medición de falo
- Ubicación del meato uretral
- Morfología de pliegues labio-escrotales
- Distancia entre ano y tubérculo genital (uretra): mientras más larga es signo de androgenización
- Hiperpigmentación labios-escrotal y/o areolar
- Presencia de Seno Urogenital
- Recién nacido con crisis adreno-genital o HTA
- Escala de virilización de Prader: va de un de estado de no virilización a virilización completa. Correlaciona genitales externos e internos con respecto al seno urogenital (confluencia entre uretra y vagina).



## RAMA DE UROLOGÍA SCHCP

### SOSPECHA DE DSD DESPUÉS DEL PERIODO DE RECIÉN NACIDO:

- Pubertad atrasada o incompleta
- Virilización en niñas
- Amenorrea Primaria
- Ginecomastia en varones
- Gónada indiferenciada en descenso testicular en paciente asignado masculino
- Hematuria en varones cíclica y macroscópica
- Crisis Adrenal
- Remanentes müllerianos en laparoscopia
- Hematocolpos/ dolor cíclico
- Tumores gonadales (gonadoblastoma)
- Niña con hernia inguinal
- Infertilidad



**46 XX niña virilizada:**  
Clitoromegalia, ausencia de labios menores y seno urogenital



**46 XY niño no virilizado:**  
Hipospadias e interposición penoescrotal



Hipospadias y gónadas palpables inguinales



¿Clitoromegalia y labios mayores?



¿Hipospadia penoescrotal?



¿Gónada?

**46 XY parcialmente virilizado**

### LABORATORIO Y ESTUDIO INICIAL

- Electrolitos plasmáticos
- Hemograma, glicemia y renina plasmática
- Fish SRY - Cariotipo
- Estudio Hormonal Plasmático al 3-4° día de vida: 17 Hidroxi-progesterona, Testosterona y DHT.
- Esteroides urinarios.
- Ecografía: evalúa la presencia de genitales internos, vía urinaria y riñones, suprarrenales y columna.

### Estudio Diferido

Para llegar a un diagnóstico endocrinológico o anatómico más preciso, que debe ser abordado por equipo multidisciplinario. Se evaluará caso a caso la necesidad de estudios complementarios tales como:

- Genitografía y genitoscopia: evalúa presencia y longitud de seno urogenital y presencia de cuello uterino.
- Laparoscopia exploradora con o sin biopsia gonadal.
- Gonadotropinas (LH y FSH) plasmáticas.
- Estudio hormonal basal: Lactantes entre los 2-3 meses presentan mini pubertad donde se produce peak de testosterona similar al presentado durante la pubertad y aumenta hormona antimülleriana. Permite saber el perfil hormonal de las gónadas, especialmente DSD 46 XY.
- Evaluación de respuesta post gonadotropina coriónica humana (HCG) o Hormona adrenocorticotropina (ACTH): al administrar HCG o ACTH permite evaluar el crecimiento del falo y aumento plasmático de andrógenos.
- Resonancia nuclear magnética.
- Biopsia de piel en búsqueda de receptores de andrógenos.

## Conclusiones

Los pacientes portadores de DSD representan un desafío en su diagnóstico y tratamiento. Por lo mismo deben ser tratados en centros especializados donde exista experiencia en el tema, con el fin de optimizar el manejo de estos pacientes. Frente a la asignación de sexo y antes de la tomar una decisión, se debe evaluar el diagnóstico, apariencia de los genitales, opciones quirúrgicas de corrección requiriendo la mínima cantidad de procedimientos, necesidad de terapia hormonal a permanencia, potencialidad de fertilidad, opinión de la familia, aspectos socioculturales y potencial riesgo de malignidad.

Sabemos que la asignación de género ha sido exitosa cuando se logra una apariencia acorde al género con la menor cantidad de procedimientos, una función sexual y reproductiva adecuada y la estabilidad psicosocial.

El manejo en el periodo de recién nacido debe incluir una evaluación y corrección de los desequilibrios metabólicos y electrolíticos.

Es primordial establecer equipos multidisciplinares que incluyan a la familia y realizar un seguimiento sistemático y estructurado siempre enfocado hacia lograr una persona íntegra(da) y feliz consigo mismo y con/en la sociedad.

### LECTURA RECOMENDADA

1. I.A. Hughes et al. Consensus statement on management of intersex disorders. J Ped Urology (2006) 2, 148-162.
2. Cools M. et al. Consensus Statement: Caring for individuals with a difference of sex development (DSD). Nat Rev Endocrinol (2018) 14, 415 – 429.
3. Lopez P.J. et al. Manual de Cirugía Pediátrica de la A a la Z. Capítulo Trastorno del Desarrollo Sexual (2019), 369 – 372.



## CUOTAS SOCIOS

A partir del 01 de Agosto de este año 2019, y tras cuatro años sin alzas, la cuota anual de nuestra Sociedad Chilena de Cirugía Pediátrica subió a \$150.000.

Paga tus cuotas y accede a interesantes descuentos en cursos. Para conocer tu situación actual, contactate con nuestra secretaria al correo [secretaria@schcp.cl](mailto:secretaria@schcp.cl).

Te recordamos que puedes realizar tu pago a través de nuestro sitio web o por transferencia electrónica con los siguientes datos:

Razón Social: Sociedad Chilena de Cirugía Pediátrica

RUT: 71.060.800-8

Cta. Cte. Banco BCI N° 28525710

Email: [secretaria@schcp.cl](mailto:secretaria@schcp.cl)

Con tus cuotas sociales hacemos crecer nuestra Sociedad.

## CENA 2019 DE EX PRESIDENTES SCHCP

Cada año, nuestra Sociedad Chilena de Cirugía Pediátrica realiza una cena para homenajear a quienes han estado a cargo de liderar a la Institución en periodos anteriores, como una forma de agradecer su entrega y al mismo tiempo como una instancia para compartir la opinión que los Past President tienen de la Sociedad y en qué podríamos mejorar.

Este año 2019 no ha sido la excepción. Es así, que el jueves 28 de noviembre, se realizó la Cena de Ex Presidentes correspondiente a este año, en el Restaurante La Cocina de Javier, ubicado en la comuna de Vitacura.

Fue una entretenida jornada donde asistieron por parte del actual Directorio, la Dra. Marina Poblete, la Dra. Angélica Paulos, la Dra. Carolina Acuña y el Dr. Rodrigo Verdugo. Los ex presidentes que se hicieron presentes fueron el Dr. Guillermo Correia, el Dr. Francisso Ossandón, la Dra. Mónica Contador, el Dr. Juan Pablo Valdívieso, el Dr. Ricardo Zubieta y el Dr. Renato Acuña.

Agradecemos a quienes participaron porque siguen dando vida a nuestra SCHCP.

