

# PSEUDO HERMAFRODITISMO MASCULINO: PRESENTACIÓN DE UN CASO

*M. Ruiz Martín\**  
*R. Alcalá\*\**  
*M.<sup>a</sup> Ángeles Martín\*\**

## ■ INTRODUCCIÓN

---

En los casos de intersexualidad y especialmente en el pseudohermafroditismo desempeñan un papel fundamental, desde el punto de vista diagnóstico y de diagnóstico diferencial, las investigaciones de morfología nuclear y citogenéticas. Para el pseudohermafroditismo masculino, lo normal es el hallazgo de núcleos cromatin negativos y cariotipo de características masculinas XY, y para el pseudohermafroditismo femenino núcleos cromatin positivos y la muestra cromosómica sexual XX.

El gran interés de las investigaciones citogenéticas en estos casos, reside en la determinación del sexo genético y al mismo tiempo el de las gonadas como instrumento auxiliar de diagnóstico.

## ■ MATERIAL Y MÉTODOS

---

El caso presentado es un recién nacido a término después de un embarazo y parto normales. Es el primer hijo de una mujer soltera, normalmente constituida y en cuyos antecedentes familiares no relata la existencia de ningún tipo de anomalía.

---

\* Jefe Servicio Laboratorio Centro Hospitalario «Princesa de España», Jaén.

\*\* Médico Residente.

Al nacer el propósito presentaba un peso y tallas normales. Su desarrollo estato-ponderal ha sido satisfactorio pero presenta genitales externos de apariencia femenina con clítoris de gran tamaño. (Figs. 1 y 2).

En cada uno de lo que parecían ser labios mayores se palpaba un nódulo que biopsiado resultó tener la estructura histológica típica del testículo. (Figs. 3 y 4).

El examen cromosómico del paciente se realizó después del cultivo de sangre periférica, encontrando un cariotipo masculino XY. (Figs. 5 y 6).

## ■ DISCUSIÓN

El pseudo hermafroditismo y el hermafroditismo son trastornos del desarrollo sexual en los que existe una discrepancia entre las características morfológicas de las gonadas, de una parte, y los genitales externos o internos por la otra. La configuración de los genitales externos puede mostrar distintas gradaciones, desde la forma enteramente masculina hasta la completamente femenina y en estos estados extremos es imposible presumir la existencia de un trastorno en el desarrollo sexual, que muchas veces no se hace patente hasta la pubertad.

Mientras que en el pseudohermafroditismo las gonadas aparecen claramente diferenciadas, testículos en el pseudohermafroditismo masculino y ovarios en el femenino independientemente de la configuración del resto del aparato genital externo o interno, en el hermafroditismo verdadero existe siempre en el mismo individuo los dos tipos de tejidos testicular y ovárico, bien en forma separada o reunidos en una misma gonada (ovotestis).

El pseudohermafroditismo es un fenómeno que aparece con relativa frecuencia, en tanto que el hermafroditismo verdadero es de rara presentación. La relación de frecuencias de ambos trastornos de desarrollo sexual perturbado se evalúa aproximadamente en 80:1.

Desde el punto de vista del diagnóstico diferencial tiene un especial interés la delimitación del síndrome adrenogenital congénito, con miras al establecimiento de un diagnóstico precoz.

En el síndrome adrenogenital congénito la causa es el déficit heredado de una enzima específica que interviene en la biosíntesis de los esteroides

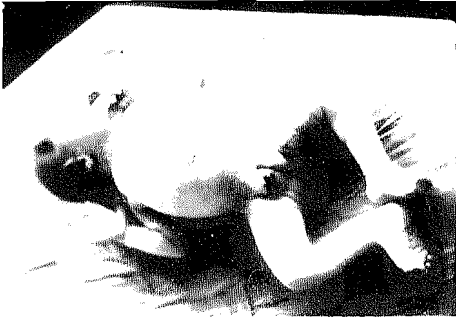


Fig. 1



Fig. 2

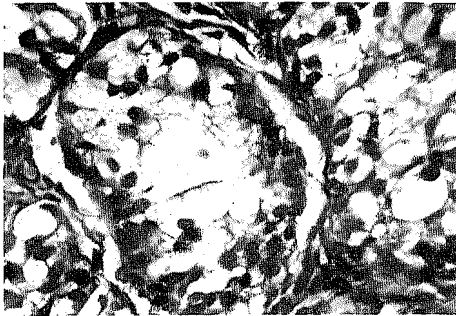


Fig. 3

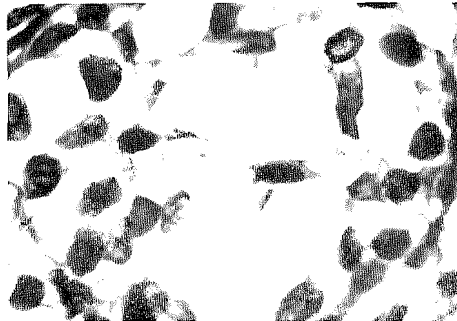


Fig. 4

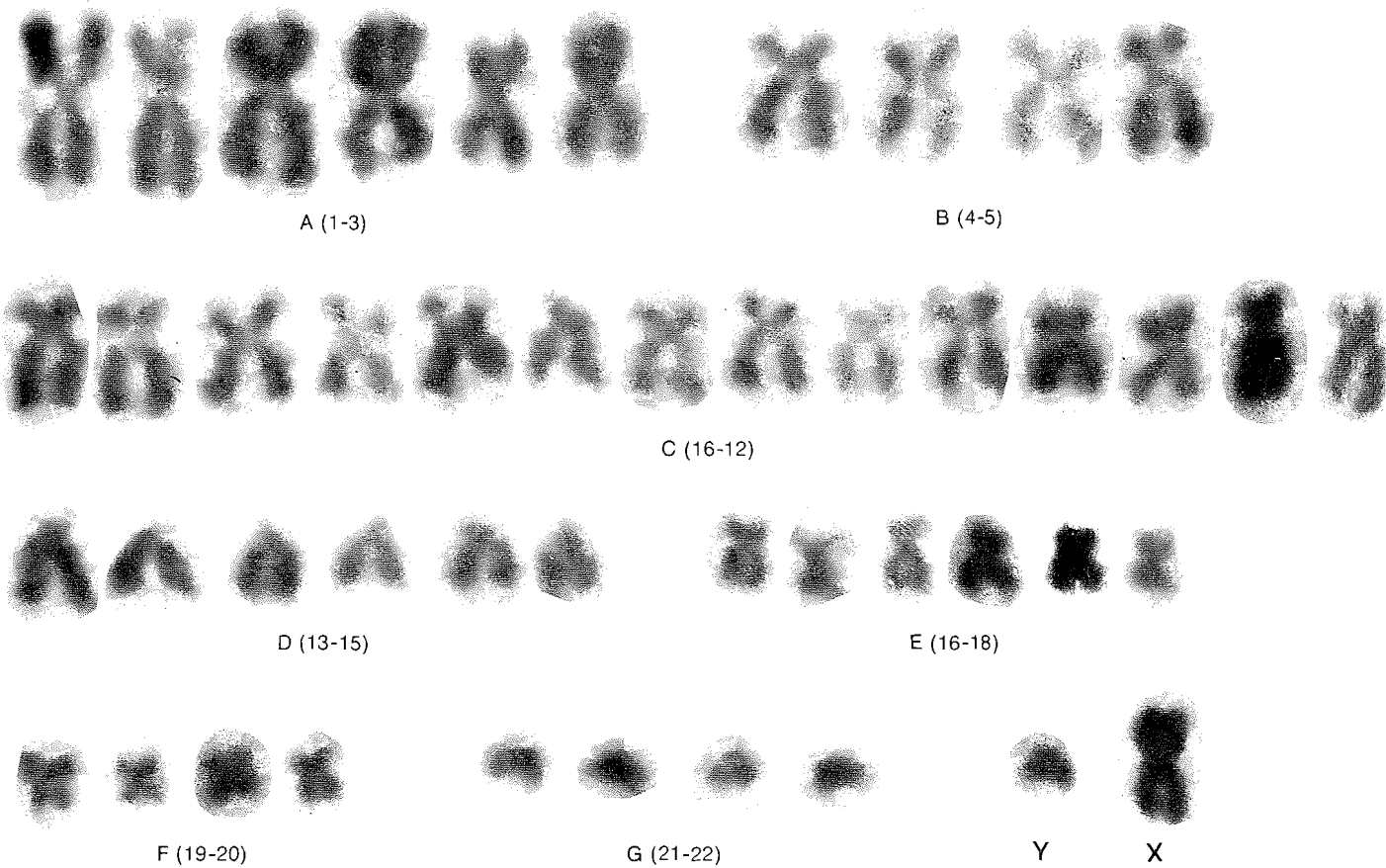


Fig. 5

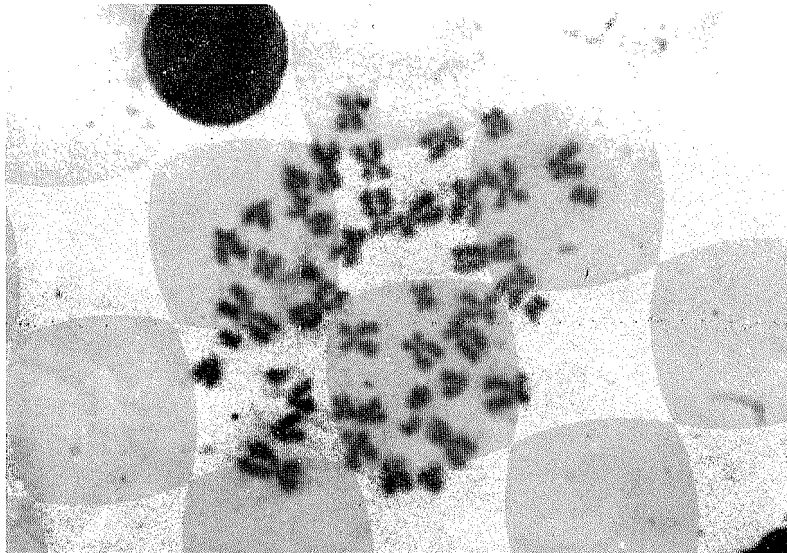


Fig. 6

suprarrenales. Las manifestaciones suelen ser muy patentes en el momento de nacer, pudiendo distinguirse clínicamente tres formas:

- 1.<sup>a</sup> Virilización sola.
- 2.<sup>a</sup> Virilización y pérdida salina.
- 3.<sup>a</sup> Virilización e hipertensión.

La virilización puede ser muy intensa, de tal forma que los genitales externos de la niña pueden presentar características completamente masculinas, originando una conclusión errónea en cuanto al sexo del paciente.

La deficiencia de 21-Hidroxilasa es la causa más frecuente del trastorno, su ausencia origina aumento de la 17-Hidroxiprogesterona y otros precursores de los andrógenos, sobre todo androstendiona y testosterona, las cantidades elevadas de esta última hormona son la causa de la virilización.

En los casos en que la virilización se acompaña de pérdida salina existe una producción de cantidades elevadas de esteroides capaces de inhibir de forma competitiva la aldosterona. Tales sustancias derivan probablemente de la progesterona y serían similares al esteroide sintético espirolactona.

Cuando la enzima genéticamente deficiente es la 11-Hidroxilasa existe junto a la virilización una hipertensión muy manifiesta...

Ante todo caso de pseudohermafroditismo es necesario descartar los casos debidos a inducción exógena, con toda probabilidad una de las formas más frecuentes de manifestación de la intersexualidad. Por ello debe prevenirse de forma rigurosa la administración de hormonas virilizantes durante el embarazo. La naturaleza y la gravedad de la malformación están determinadas por el momento de la administración de la hormona virilizante (fase especialmente sensible entre la séptima y la vigésima semana del embarazo) y también por la dosis de hormona administrada, cuyo espectro es muy amplio.

Existen asimismo pseudohermafroditismos de inducción endógena a consecuencia de la presencia de tumores virilizantes de activación hormonal durante el embarazo, las repercusiones sobre el embrión y el feto son sustancialmente las mismas que en los de inducción exógena.

En los casos de pseudohermafroditismo en que no se comprueba la existencia de hiperplasia suprarrenal así como de inducciones exógenas o endógenas, se trata de una perturbación de carácter genético del desarro-

llo sexual, probablemente una pequeña perturbación cromosómica indetectable con las actuales técnicas citogenéticas.

Esto hace que la investigación genética quede limitada al estudio del árbol genealógico en el que se demuestra, no raras veces, una presentación familiar. En determinados casos como en el llamado pseudohermafroditismo masculino con feminización total o la feminización testicular (síndrome de MORRIS) existe una clara presentación familiar, pudiendo encontrarse tanto entre hermanos como a lo largo de varias generaciones entre los hermanos de la madre y de la abuela. Los afectados presentan un fenotipo femenino con genitales externos femeninos y desarrollo de mamas, sin embargo, carecen de útero, presentan pelo corporal escaso o nulo y son varones, desde el punto de vista gonadal y cromosómico. Este trastorno se debe quizás a un gen autosómico dominante con efecto sexual.

El pseudohermafroditismo masculino con pilificación secundaria y sin desarrollo mamario o la hipospadia pseudovaginal perineoescrotal se ha observado también entre hermanos y se debe, con toda probabilidad a un gen autosómico recesivo por lo que puede diferenciarse con claridad de la feminización testicular.

Finalmente se ha observado en algunos casos de pseudohermafroditismo masculino la existencia de imágenes citogenéticas que se apartan de lo que corresponde al sexo masculino normal, fundamentalmente diversos tipos de mosaicos de gonosomas, se trata, sin embargo, de observaciones aisladas y en las que con mucha probabilidad se esconden otras alteraciones y síndromes cromosómicos.

#### BIBLIOGRAFÍA

- J. H. PRIEST: *Medical cytogenetics and cell culture*. Lea-Febiger. 1977, Filadelfia.  
M. BARTALOS y T. A. BARAMKI: *Citogenética médica*. Ed. Universitaria de Buenos Aires, 1977.  
R. M. GOODMAN: *Trastornos genéticos*. Ed. Salvat 1973.  
H. A. HIENZ: *Cromosomas*. Ed. Alhambra, 1975.