

malformaciones congénitas del aparato genital. Anomalías de diferenciación sexual

J. M. Serra*, I. Serra**

*Director. Servicio de Cirugía Plástica, Reparadora y Estética. Clínica Universitaria de Navarra.

**Profesor encargado de Curso. Departamento de Anatomía Humana. Universidad de Barcelona.

Resumen

Se presenta la necesidad de tratar estas malformaciones congénitas en una unidad hospitalaria en la que el pediatra realiza la labor coordinadora, diagnóstica y de tratamiento médico y el cirujano plástico las plastias cutáneas necesarias para la corrección de las malformaciones externas en colaboración estrecha con el ginecólogo o/y el urólogo y otros especialistas.

Palabras clave

Malformaciones congénitas, aparato genital, anomalías de diferenciación sexual, cirugía plástica.

PLASTIC SURGERY IN THE CONGENITAL MALFORMATION OF THE GENITAL APPARATUS. ANOMALIES OF THE SEXUAL DIFFERENTIATION

Summary

Treatment of congenital malformations in the hospital unit necessitates Pediatric management of diagnostic and medical requirements; Plastic Surgical management of cutaneous flap procedures for corrective malformation surgery with close collaboration by the gynecologist and/or urologist, and the additional cooperation of other medical specialities when indicates i. e. Endocrinology, Immunology, Genetics, etc.

Key words

Congenital malformations, genital system, sexual differentiation anomalies, plastic surgery.

ACTA PEDIATR. ESP., 45(5): 257-259 (1987)

estar integrada junto con otras disciplinas hospitalarias para conseguir una unidad de tratamiento de la mayor eficacia en beneficio único del enfermo.

Ninguna especialidad puede apropiarse de estos enfermos. Tampoco la Cirugía Plástica, que tiene como campo de trabajo las alteraciones de la envoltura corporal y conoce la ejecución de las plastias cutáneas precisas para corregirlas en cada caso concreto, no puede, ni debe, tratar de forma aislada estas patologías ya que no son entidades independientes de un solo órgano genital externo, sino que son cuadros clínicos con una aparición, en cada caso, distinta, de una malformación congénita del aparato genital en conjunto, repercutiendo en más o menos en los órganos externos y/o internos asociado o no a una alteración hormonal y genética, no siendo válido el tal llevado tópicamente de que los enfermos son de quien sabe tratarlos, que induce a alterar la información al enfermo ni tampoco el reparto de zonas topográficas para cada especialidad con grandes diferencias entre las distintas técnicas que en estas zonas se ejecutan.

Si nos centramos en estas malformaciones congénitas, vemos que entre la determinación del cariotipo y la realización del fenotipo se desarrolla una serie de etapas intermedias: determinación gonádica, organogénesis gonádica, secreciones hormonales, diferenciación del tracto genital... Cada una de estas etapas puede ser asiento de anomalías que originen ambigüedades sexuales (1).

La clasificación anatomoclínica de ayer debe ser revisada y reinterpretada en función de los conocimientos más recientes adquiridos en los dominios de la bioquímica, la citogenética y la inmunología (2).

La discordancia entre el cariotipo y el fenotipo puede ser total, pero también entre el cariotipo y la orientación del sexo gonádico, siendo en este caso la expresión del antígeno «H-Y» el elemento más determinante. Parece que el cromosoma «Y» posee genes en la región centrométrica codificados por un inductor de organogénesis gonadat en el testículo, que denominamos «H-Y». «Y» por provenir del cromosoma «Y» y «H» por que su descubrimiento se relaciona con un fenómeno de histocompatibilidad (3).

Si nos basamos en la determinación dualista, XX = desarrollo embrionario de ovarios = sexo femenino y XY = desarrollo de testículos = sexo masculino, vemos que nos encontramos con unos cuadros de disgenesias gonádicas en las que individuos XX tienen testículos y apariencia masculina e individuos XY con gónadas de tipo femenino y apariencia femenina. También vemos embriones XY o XX cuyas gónadas presentan tejido ovárico con folículos primordiales y tejido testicular con estructuras tubulares y que son llamados hermafroditas verdaderos y la gónada recibe el nombre de «ovotestis».

Aparecen otras afectaciones en las que el sexo genético y el sexo gonádico concuerdan, pero hay una distorsión entre el sexo gonádico y el sexo fenotípico. En el individuo con sexo genético XY las causas



Fig. 1.—Paciente afecto de una extrofia vesical, intervenido con un equipo multidisciplinario formado por Urología, Ortopedia y Cirugía Plástica.



Fig. 2.—Plastia de músculo gracilis para la reconstrucción de la pared abdominal.



Fig. 3.—Cierre cutáneo.

de estos cuadros clínicos van asociadas a trastornos bioquímicos como puede ser un bloqueo enzimático en la biosíntesis de la testosterona, con afectaciones

de la 3-B-hidroxideshidrogenasa o déficit de la 17 Gamma-hidroxilasa o 17-B-hidroxiesteroide D hidrogenasa o deberse a un síndrome de insensibilidad a la LH endógena.

En estos individuos, que son incluidos en el grupo de pseudohermafroditismo masculino, las gónadas son testículos, el cariotipo es XY pero los conductos genitales y/o órganos genitales externos no han alcanzado su desarrollo masculino completo y reproducen en diversos grados un fenotipo femenino pudiendo oscilar desde la apariencia propia masculina pero con ectopia testicular, o un hipospadias simple hasta la apariencia propia masculina pero con ectopía testicular, o un hipospadias simple hasta la apariencia externa absolutamente femenina.

Otros cuadros, que llamamos pseudohermafroditismos femeninos, son individuos con cariotipo XX, ovarios normales, pero muestran signos de virilización de los órganos genitales externos debidos a una impregnación anormal de andrógenos en el feto de sexo femenino, durante el embarazo. Estos andrógenos pueden ser de origen fetal por hipoplasia congénita de las glándulas suprarrenales debido a un bloque enzimático de la vía de biosíntesis de cortisol o de origen materno como tumores suprarrenales o bien por causas exógenas como la administración de progestágenos noresteroideos durante el embarazo en el período crítico de diferenciación sexual. Estos individuos además de presentar serias alteraciones debidas al síndrome de la pérdida de sal en el nacimiento y en las primeras semanas de vida que les puede ocasionar la muerte en casos extremos, presentan ambigüedades de los órganos genitales externos que van desde una hipertrofia de clítoris, soldadura media de los tejidos del periné, clítoris peniforme, fusión y engrosamiento de los labios mayores adquiriendo aspecto escrotal (4) hasta poder llegar a considerarse a estos recién nacidos como varones criptorquídicos siendo hembras. Pero si es tratada inmediatamente de su alteración natrourética, de la hiperkaliemia y con administración inmediata de cortisol y antes de los 18 meses es intervenida quirúrgicamente de las alteraciones de genitales externos, el desarrollo de la niña puede llegar a ser muy normal y sin alteración de la psicosexualidad en su desarrollo, ni en su entorno.

La importancia de un diagnóstico precoz y la aplicación del tratamiento adecuado hace que deba ser un equipo integrado por los Servicios de Pediatría, Ginecología, Genética, Endocrinología, Urología, Psicología, Inmunología, Bioquímica... y Cirugía Plástica el que pueda llevar a buen término el tratamiento requerido y evitar las grandes secuelas iatrogénicas que a estos pacientes se les ocasiona, en muchos casos irreversibles. A nivel médico es el pediatra el que debe conocer, detectar y organizar el protocolo de tratamiento. Pero aún es preciso ahondar más y ya a nivel quirúrgico, admitiendo por obvio que es el cirujano plástico el que conoce el manejo de las plastias cutáneas requeridas para la corrección de las malformaciones congénitas de los órganos genitales externos, la colaboración debe ser estrecha con el equipo de ginecología y de urología en la corrección de es-

tas patologías. En la creación de una neovagina, por ejemplo, el ginecólogo sabe valorar el estado de los órganos genitales internos y externos pero ya durante el acto quirúrgico ellos son los que mejor pueden labrar una cavidad para la implantación de la neovagina, pero obviamente corresponde al cirujano plástico tapizar esta cavidad lo más adecuadamente posible y evitar la retracción en el postoperatorio.

En el tratamiento de un hipospadias, por ejemplo, el seguimiento del enfermo por el equipo de Urología es básico, en la valoración de la función de la neouretra de sus posibles acodamientos y estenosis, sin olvidar que la ejecución minuciosa de las plastias cutáneas propias de cirugía plástica, exige una labor integrada en el tratamiento de estos pacientes.

En casos más complejos aún, como puede ser el tratamiento de una extrofia vesical, corresponde al Departamento de Cirugía Ortopédica la realización de dos osteotomías pélvicas posteriores para unir la diástasis en la sínfisis pubiana, al equipo de urología la reconstrucción de la vejiga y al equipo de cirugía plástica la reconstrucción de la pared muscular abdominal (nosotros la reconstruimos en un colgajo de músculo gracilis suturado entre los dos músculos rectos) y la reconstrucción cutánea.

Y es solamente con el conocimiento global de esta patología por el pediatra y la integración de un equipo de especialistas que cada uno aporte el conocimiento riguroso que le es propio, cómo se puede conseguir la rehabilitación del enfermo y evitar las graves iatrogenias que el tratamiento inadecuado o la ausencia inoportuna del mismo, ocasiona.

Bibliografía

1. SIMPSON, J.; GOBUS, M.; MARTIN, A.; SARTO, G.: Genetics in Obstetrics and Gynecology. Grune & Stratton. A subsidiary of Hartcourt Brace Jovano rich. Publishers, New York. London, 1982, p.156.
2. MAUVAIS, JARVIS, P., SITRUCK-UNRE, R., LABRIE, F.: Medicine de la reproduction. Flammarion. *Medicina Sciences*. París, 1984, p. 255.
3. WATCHEL, S. S.; H-Y antigen. *Genetics and Serology. Immunol. Rev.* 33: 33, 1977.
4. PRADER, A.: Der genitalbefund beim pseudohermaphroditismus feminus des congenitalen adrenogentalen syndroms. *Helv. paediat. Acta.* 9: 231, 1954.