

# REPRODUCCIÓN

## PSEUDOHERMAFRODITISMO: C. MÜLLERIANO PERSISTENTE EN UN SCHNAUZER MINIATURA

B. Unzeta, F. Vallejo

Hospital Veterinario Happy Animal

### Caso clínico

#### Introducción

El síndrome de conducto mülleriano persistente (PMDS) es una forma de pseudohermafroditismo masculino hereditario característico en el Schnauzer miniatura en el que los machos presentan una constitución cromosómica XY, testículos y derivados ductales müllerianos bilaterales: oviductos, útero y vagina craneal.

**CASO CLÍNICO:** Frodo es un perro macho de raza Schnauzer miniatura de 5 años de edad criptórquido bilateral, que presenta un episodio de decaimiento, fiebre (39.5°C), diarrea, dolor a la palpación abdominal y tenesmo. Analíticamente presentaba leucocitosis (45\*10<sup>6</sup>), aumento de urea, creatinina y fosfatasa alcalina. En el urianálisis encontramos hematuria, piuria, abundantes células de descamación, hematíes y leucocitos. En la ecografía detectamos prostatomegalia con hiperecogenicidad generalizada y quistes de contenido líquido de tamaño variable compatible con prostatitis y posibles abscesos. Los testículos se localizaron en zona abdominal caudal junto a un tejido no identificable.

Procedemos a la esterilización como tratamiento sintomático de la prostatitis. En la cirugía encontramos un tejido muscular semejante a un útero además de ambos testículos atróficos. Enviamos muestras a histopatología confirmándose la existencia de un parénquima testicular con signos de vacuolización y atrofia de las células germinales y reducida espermatogénesis sin signos neoplásicos, así como un tejido bien diferenciado y canalicular recubierto internamente por mucosa de carácter endometrial y rodeada en capas concéntricas por tejido muscular con carácter de miometrio. La determinación de hormonas sexuales ofreció el siguiente resultado:

- Beta-estradiol: 73.7 pg/mL
- Progesterona: 0.56 ng/mL
- Testosterona: 80.6 ng/dL

2 semanas después, Frodo ya no muestra ningún síntoma de dolor a la defecación y las heces son completamente normales además de que su analítica se normaliza con leucocitos en (12\*10<sup>6</sup>). 4 semanas después de la cirugía, la próstata muestra un parénquima homogéneo y una imagen ecográficamente normal.

#### Discusión

La diferenciación sexual comienza in útero y continúa a lo largo del desarrollo hasta llegar a la madurez sexual dividiéndose en 3 fases principales: sexo cromosómico, gonadal y fenotípico. Una alteración a cualquier nivel provoca alteraciones en el desarrollo sexual.

El sexo cromosómico describe el complemento cromosómico sexual (XX o XY) que se establece en la fecundación.

El sexo gonadal es la asignación de tejido gonadal bipotencial como testículo u ovario dependiendo de qué gen se exprese.

El testículo fetal se desarrolla a partir de la gónada indiferenciada tras la expresión del gen SRY (gen relacionado con la expresión del cromosoma Y) que induce la formación de las células de Sertoli y de Leydig.

Las células de Sertoli producen la sustancia inhibitoria mülleriana (MIS), que produce la regresión de las estructuras de Müller como los cuernos uterinos, útero y segmento anterior de la vagina. Esta hormona pertenece a la familia de los factores de crecimiento y actúa a través de receptores específicos. Posteriormente la testosterona producida en las células de Leydig permite

el crecimiento del conducto de Wolf, conducto deferente, vesícula seminal, próstata, pene, uretra peneana y escroto.

El pseudohermafroditismo masculino (3) consiste en la presencia de genitales internos o externos con un grado variable de feminización (2) en un macho con una constitución cromosómica XY y testículos. Etiológicamente se reconocen 2 patologías: el Síndrome de Conducto Mülleriano Persistente (PMDS) y un defecto en la masculinización dependiente de andrógenos (2).

El PMDS es una forma de pseudohermafroditismo que afecta al Schnauzer miniatura(2) y consiste en la presentación de oviductos (están unidos a los testículos que pueden tener una localización abdominal, inguinal o escrotal), útero y vagina craneal en un macho con pene y próstata. La transmisión de este defecto tiene una base de transmisión genética recesiva, a dos posibles niveles (1 y 2):

- PMDS tipo I: debido a una mutación en el gen que codifica para la síntesis de la hormona antimülleriana (MIS).
- PMDS tipo II: debido a una mutación en el gen que codifica para la síntesis de los receptores de la MIS (MISR2).

Estudios recientes trataron de demostrar si el PMDS en el Schnauzer miniatura se debía a mutaciones en la MIS o en sus receptores, demostrándose mediante técnicas inmunohistoquímicas la presencia de MIS bioactiva en el tejido testicular de machos afectados y sanos, concluyendo que el defecto se encuentra en la respuesta de los receptores para la MIS.

*Bibliografía en Libro de Ponencias y Comunicaciones 42 Congreso Nacional AVEPA*