

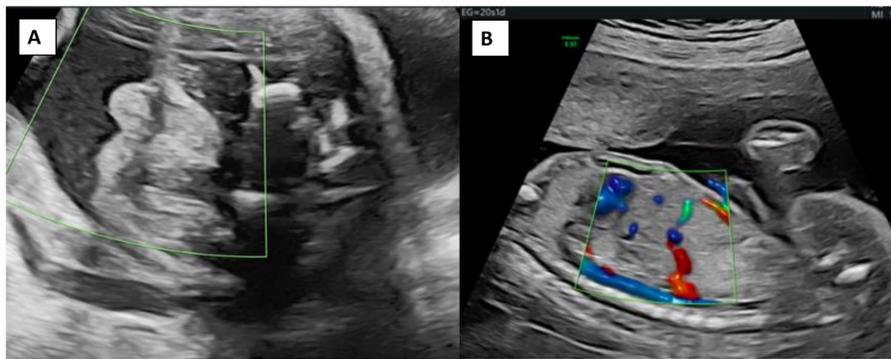
## INTRODUCCIÓN

Las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) presentan una **incidencia** de 1/5.000 recién nacidos vivos y abarcan un amplio espectro de discordancias entre los criterios cromosómicos, gonadal y fenotípico siendo la **genética** la causa más frecuente.

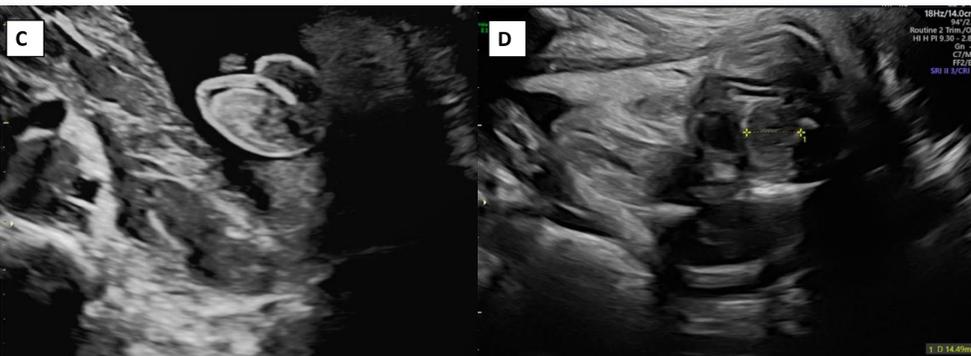
## CASO CLÍNICO

### ESTUDIO PRENATAL

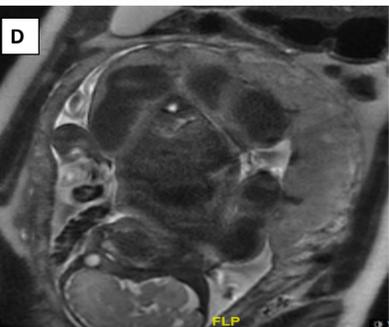
Primigesta 20 semanas. No antecedentes de interés  
Cribado aneuploidías 1º trimestre bajo riesgo  
Ecografía morfológica: genitales ambiguos y agenesia ductus venoso  
Se ofrece técnica invasiva, rechaza y solicita DNA fetal. → Monosomía X  
Se explica posibilidad de mosaicismo; no desean más estudios.



**Ecografía semana 20:** genitales ambiguos (A) y agenesia de ductus con VU desemboca a VCI (B). Resto dentro de la normalidad.



**Ecografía semana 27-29:** genitales similares a labios mayores. Visualización de un testículo.(C) Espacio rectovesical 14.49 mm (sugestivo de presencia de útero)(D).



**D. RMN semana 30:** presencia de bolsa escrotal y gónadas de aspecto masculino. Pequeña estructura a quística retouretral que podría corresponder a un derivado Mulleriano o del seno urogenital

#### Datos complementarios a la historia clínica:

- Intervenido de coartación aórtica a los 20 días de nacimiento.
- Intervenido de malformación vascular pulmonar a los 3 meses de vida (ligadura de vasos sistémicos pulmonares y vena pulmonar anómalos).
- Pendiente de biopsia gonadal.

### ESTUDIO POSTNATAL

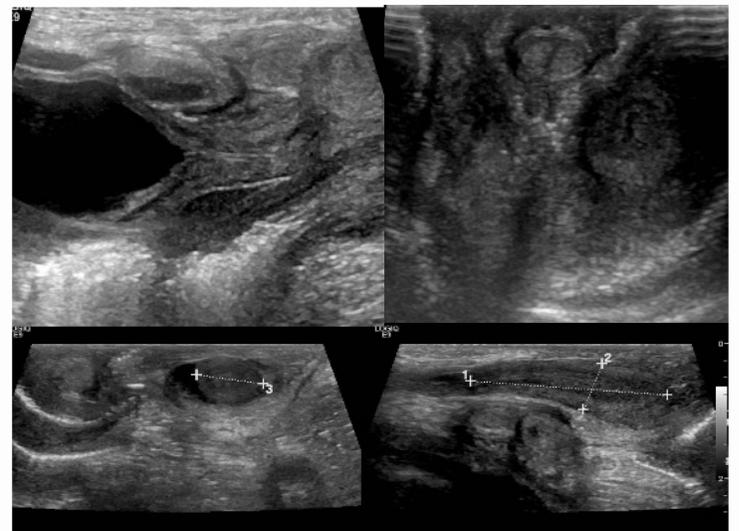
Parto eutócico a las 38+4 semanas. Recién nacido con peso adecuado para edad gestacional.

#### Exploración física al nacimiento



Genitales de aspecto masculino con escroto fusionado y palpación de ambas gónadas en bolsa. Hidrocele derecho pequeño. Pene con importante incurvación ventral, glande hendido parcialmente con placa muy corta. Meato interescrotal

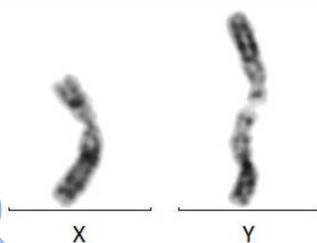
#### Pruebas complementarias al nacimiento



Se identifica vagina, útero, cuerpos esponjoso y cavernosos, gónada izquierda en pliegue labioescrotal y gónada derecha en bolsa escrotal

### ESTUDIO GENÉTICO AL NACIMIENTO

#### CARIOTIPO



#### MICROARRAYS



#### SE CONFIRMA MOSAICISMO CON DOS LÍNEAS CELULARES (45X0, 46XY - SIENDO EL CROMOSOMA Y ANÓMALO).

Se realizan arrays para definir mejor dicha alteración que confirman una pérdida terminal del brazo corto del cromosoma Y en una de las líneas celulares de aproximadamente 545kb de material genético procedente de la banda Yp11.32 Se encuentran alterados las dosis y/o estructura de 5 genes, entre ellos el gen SHOX (relacionado con talla baja). La otra línea celular tiene pérdida de un cromosoma Y entero. La proporción de mosaicismo puede variar entre los diferentes tejidos.

## DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

- ✓ Los genitales ambiguos son una manifestación clínica común a alteraciones de los cromosomas sexuales o del desarrollo gonadal.
- ✓ El diagnóstico etiológico precisa exploraciones clínicas, bioquímicas (hormonales), genéticas, radiológicas e incluso quirúrgicas.
- ✓ Dada la complejidad diagnóstica, se requiere un manejo multidisciplinar.
- ✓ El tratamiento debe abordar la asignación de género.

## BIBLIOGRAFÍA

- Guerrero-Fernández J, Azcona San Julián C, Barreiro Conde J, Bermúdez de la Vega JA, Carcavilla Urquí A, Castaño González LA, Martos Tello JM, Rodríguez Estévez A, Yeste Fernández D, Martínez Martínez L, Martínez-Urrutia MJ, Mora Palma C, Audí Parera L. Guía de actuación en las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) / desarrollo sexual diferente (DSD) [Management guidelines for disorders / different sex development (DSD)]. An Pediatr (Engl Ed). 2018 Nov;89(5):315.e1-315.e19. Spanish
- Chitayat D, Glanc P. Diagnostic approach in prenatally detected genital abnormalities. Ultrasound Obstet Gynecol. 2010