

Síndrome de feminización testicular completa

A propósito de cuatro casos

Dres. Miguel A. Fernández, Federico Schneeberger, Roberto Quadrelli, Alicia Vaglio, Antonio Taddeo, Sonia Banizzi, Orlando Manzano y Gabriel Benquet

Se presentan cuatro casos de Síndrome de Feminización Testicular Completa. Se realiza una definición y clasificación de la enfermedad y se remarca la relación del cirujano con estos pacientes y la necesidad de un equipo multidisciplinario para tratarlos. Por último, dada la escasa experiencia sobre el tema, se dejan planteados criterios a seguir.

Palabras clave (Key words, Mots clés) MEDLARS. Pseudohermaphroditism.

INTRODUCCION

El interés de esta comunicación, radica en presentar cuatro casos de síndrome de feminización testicular completa, patología de rara incidencia de la cual existe un único antecedente en la literatura nacional (8).

El cirujano debe tener conocimiento de esta afección, ya que con el diagnóstico de hernia inguinal, a menudo es él quien primero recibe al paciente, como ocurrió en dos de los casos que presentamos. Este hecho es bien resaltado en la literatura consultada (4, 8, 9, 10). Además el cirujano debe integrar con el ginecólogo, endocrinólogo, genetista, anatomista patólogo y plástico, el equipo multidisciplinario encargado del estudio y tratamiento de estos pacientes.

CASUÍSTICA

Caso I.—Nº de registro: 182.171 (H.C. FF.AA.). 16 años: fenotipo femenino.

E.A.: Desde hace dos años, tumefacción inguinal izquierda que aumenta con el esfuerzo y desaparece con el decúbito. Irreductibilidad en los últimos tres meses. Al ingreso (15/3/78) dolor a nivel de la tumefacción y náuseas.

A.P.: Apendicectomizada hace dos años.

Ex. Cl.: Hábito femenino, con buen desarrollo mamario. En abdomen, se palpa tumefacción inguinal iz-

Trabajo de los Departamentos de Cirugía y Ginecología y los Servicios de Genética, Anatomía Patológica, Endocrinología y Radiología del Hospital Central de las Fuerzas Armadas. Montevideo.

quierda de tres centímetros de diámetro, tensa, dolorosa irreductible, que no impulsa con la tos. Se opera con el diagnóstico de hernia inguinal estrangulada.

Operación: Se encuentra que la tumefacción corresponde a una gónada con los caracteres macroscópicos de un testículo con cordón inguinal. No hay saco herniario, efectuándose biopsia de la gónada, dejando la misma en el canal inguinal. Se realiza laparotomía, comprobándose ausencia de útero y ovarios.

Ex. complementarios: En el postoperatorio, fueron realizados los exámenes siguientes:

—Consulta a ginecólogo: Encuentra genitales externos femeninos, bien formados, con vagina corta de dos cms. de largo, amplitud normal, terminada en fondo de saco ciego.

—Radiografía contrastada de vagina: Muestra un órgano pequeño terminado en fondo de saco ciego.

—Cromatina de Barr: Negativa.

—Cariotipo: En él se aprecian 46 cromosomas normales, con un par sexual XY, por lo que corresponde genéticamente a un hombre.

—Gonadotrofinas: 17 cetosteroides en orina, 15,80 mgs./24 hrs.

—Anatomía Patológica: La biopsia muestra una disposición testicular característica, con tubos seminíferos y masas de células correspondientes al intersticio. Hay pérdida de la estratificación celular, sin maduración ordenada y engrosamiento de la basal.

A propósito de este caso vivido, nos abocamos a la investigación familiar, entrevistando y estudiando a los 5 hermanos y a los padres, elaborando el árbol genealógico correspondiente (fig. 7). En él se aprecia: la familia correspondiente al padre, siendo todos sanos, no pudiendo investigar a los progenitores maternos por desconocerlos. Las niñas enfermas, se marcan con un círculo oscuro, existiendo una niña sana y un varón sano.

Caso II.—Nº de registro: 182.170 (H. C. FF.AA.). 19 años. Fenotipo femenino.

A.P.: A los 7 años, operada en el Hospital Pereira Rossell por hernia inguinal bilateral, sospechándose la existencia del síndrome que nos ocupa. Operada se comprueban las hernias y se confirma la existencia de gónadas con aspecto testicular (8).

Presentado a la Sociedad de Cirugía del Uruguay, el 25 de octubre de 1978.

Residente de Cirugía, Cirujano, Jefe del Servicio de Genética y Citogenetista, Ginecólogos, Endocrinólogos y Médico Radiólogo del Hospital Central de las Fuerzas Armadas. Montevideo.

Dirección: Guadalupe 1888, 102, Montevideo (Dr. M. Fernández)



FIG. 1.— Caso I, A.M.A.M., 16 años, con hábito femenino y buen desarrollo mamario. Escaso vello púbico y axilar.

A.G.: Ausencia de menarca.

Ex. Cl.: Hábito femenino, con disposición de las grasas tipo feminoide, con buen desarrollo mamario. El examen genital revela, un monte de Venus normal, con paniculo y trofismo normal. Vello de implantación ginecoide escaso. Labios mayores y menores bien desarrollados. Clítoris normal con capuchón más engrosado. Vagina que termina en fondo de saco ciego, con amplitud normal. La inspección al espéculo muestra una zona corrugada en el fondo, no apreciándose la existencia de cuello uterino. Al tacto bimanual, se palpan 2 tumefacciones que deben corresponder a los testículos que fueron fijados en el retroperitoneo como figura en el protocolo operatorio correspondiente.

Ex. complementarios: —Cromatina de Barr: Negativa.

—Cariotipo: 46 cromosomas normales, con un XY.

—Hormonas: 17 cetosteroides en orina, 29,88 mgs.-24 hrs.

—Radiología: El estudio contrastado de vagina que muestra un órgano terminado en fondo de saco, no existiendo útero.

—Anatomía Patológica: Estructura característica de testículo con tubos seminíferos y células intersticiales. A mayor aumento se ven elementos celulares bien con-

servados donde se ha producido la germinación de las células de la línea seminal, pero no la maduración.

Caso III.—O.G.A.M. (H. C. FF.AA.). 9 años. Fenotipo femenino.

A.P.: Sin particularidades.

Ex. Cl.: Niña de aspecto normal. No se palpan tumefacciones inguino crurales. Genitales externos femeninos normales con discreta hipertrofia del clítoris.

Ex. complementarios: —Cromatina de Barr: Negativa.

—Cariotipo: 44 autosomas, más un par sexual XY.

—Hormonas: 17 cetosteroides en orina de 33 mgs.-24 hrs.

Caso IV.—R.A.A.M. (H. C. FF.AA.). 5 años. Fenotipo femenino.

—A.P.: Sin particularidades.

Ex. Cl.: Niña de aspecto normal. No se palpan tumefacciones inguino crurales. Genitales externos femeninos, normales.

Ex. complementarios: —Cromatina de Barr: Negativa.

—Cariotipo: 44 autosomas, más un par sexual XY.

DISCUSION

El síndrome de feminización testicular (SFT), constituye una forma de pseudohermafroditismo masculino. Se extiende por tal, aquella

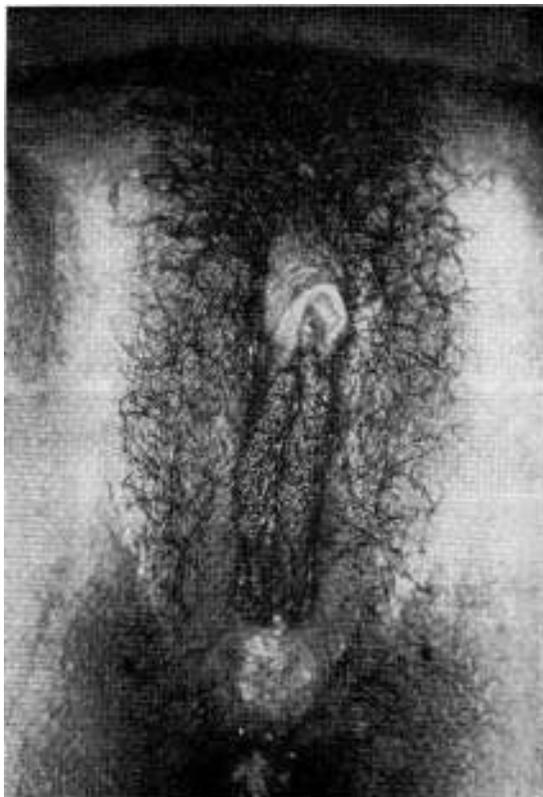


FIG. 2.— Caso I. Genitales externos femeninos. Se aprecia bien el escaso vello púbico.

anomalía de la diferenciación sexual en la que el individuo posee testículos y genitales externos femeninos en grado variable (2).

Este síndrome se debe a una insensibilidad periférica a los andrógenos (1, 4, 7), distinguiéndose en la actualidad tres formas, según el grado que alcance dicha insensibilidad: a) forma completa, y b) forma incompleta (6): Tipo I y Tipo II.



FIG. 3.— Caso I. Vagina corta, terminada en fondo de saco. No hay cuello uterino.

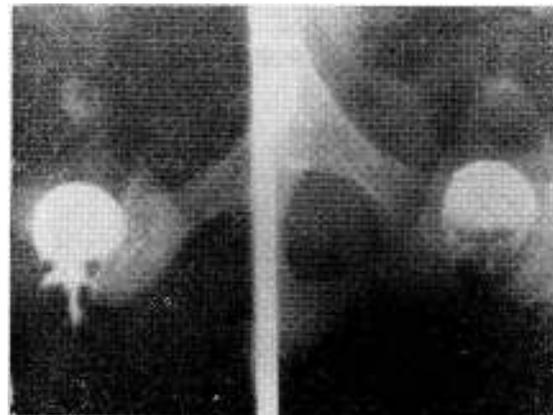


FIG. 4.— Caso I. Radiografía contrastada de vagina, que muestra órgano pequeño, sin genitales internos.

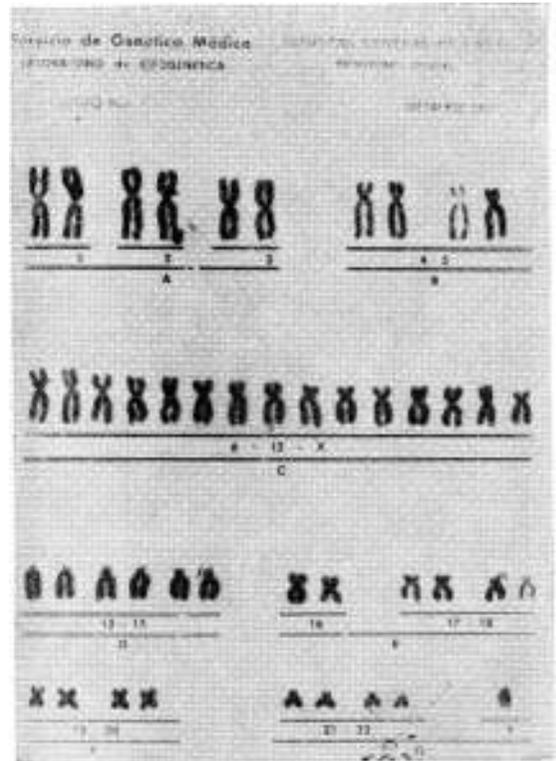


FIG. 5.— Caso I. Cariotipo que muestra 44 autosomas más un par XY.

La forma completa es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, que se transmite por la mujer a una parte de su descendencia masculina (1). Estos sujetos tienen una insensibilidad completa a los andrógenos, endógenos y exógenos, siendo dicha insensibilidad la responsable de la ausencia total de diferenciación sexual masculina durante la embriogénesis y de virilización en la pubertad (2).

El cuadro clínico, fue bien descrito por Morris en 1953, quien remarcaba (6):

—Hábito femenino, con distribución femenina de las grasas.

—Mamas normales o con tendencia al sobredesarrollo.

—Vello púbico y axilar ausente o escaso.

—Genitales externos femeninos con clítoris normal o hipertrófico.

—Vagina terminada en fondo de saco con amplitud normal.

—Ausencia de genitales internos o útero rudimentario.

—Ausencia de menarca.

—Gónadas masculinas intra - abdominales o topografiadas en el canal inguinal.

La exploración funcional en los individuos adultos portadores de la enfermedad, muestra una tasa de testosterona plasmática dos o tres



FIG. 6.— Caso I. Aspecto histológico de testículo.

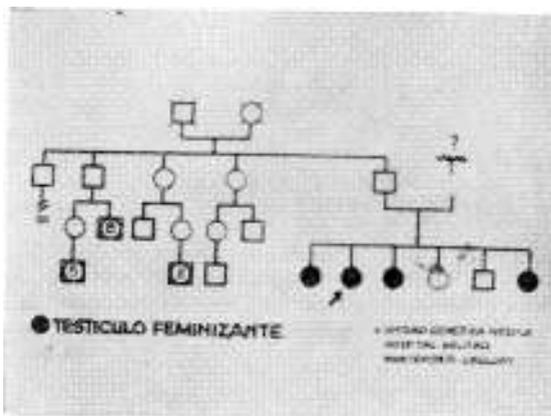


FIG. 7.— Caso I. Arbol genealógico. Los enfermos estudiados se marcan en círculo negro.

veces mayores que los hombres normales, alcanzando el estradiol plasmático cifras femeninas. La LH (hormona estimulante de las células intersticiales) en general está elevada y la FSH (hormona folículo estimulante) normal.

COMENTARIO

A la forma completa corresponden los cuatro casos presentados.

Efectuamos estudios de los 17 cetosteroides urinarios, que nos da una idea de la secreción de testosterona, encontrando valores normales (caso 1) o elevados (caso 2) como lo describen todos los autores, certificando que la testosterona existe, fallando los receptores (1, 2, 3).

Por lo tanto el diagnóstico es clínico, de laboratorio y fundamentalmente genético.

Resaltamos el hecho de que a menudo, esta entidad se descubre al operar a los pacientes de una supuesta hernia, tal como ocurrió en nuestro primer caso y como lo señalan los distintos autores consultados (3, 7, 8, 9). La hernia puede existir asociada, como sucedió en el caso publicado en nuestro país por Guerra (7), y entonces la movilidad de la tumefacción en ausencia de trastornos digestivos, en una niña, debe sugerir la sospecha clínica de la afección.

La incidencia familiar, hecho que algunos autores remarcan como rara, ha sido señalada en las últimas publicaciones. Parece existir un padrón de herencia recesiva ligada al sexo, autosómicamente dominante (1).

La conducta a seguir con estos pacientes es discutida. Lo que es claro, es que desde el punto de vista psicosexual, son enteramente femeninos, por lo que no se les debe comunicar la naturaleza de su afección, salvo el hecho de remarcarles su esterilidad.

Hecho el diagnóstico en la niñez, la gónada debe ser mantenida; pasada la pubertad, algunos sugieren la extirpación quirúrgica, efectuando terapia de sustitución con estrógenos, por el peligro de malignización (1, 3).

Otros opinan que la gónada debe ser conservada bajo control clínico estricto, por considerar que las cifras de malignización de estos testículos es muy baja. Además la castración con terapia de sustitución ha dado en algunos casos malos resultados.

Pensando de la misma manera, en nuestra primera paciente hemos mantenido los testículos en su lugar, con control clínico periódico. Por otra parte hemos planteado la posibilidad de una plastia vaginal para tratar la disparemia.

RESUME

Syndrôme de féminisation testiculaire complète dans quatre cas

Présentation de quatre cas de syndrôme de féminisation testiculaire complète. Définition et classification de la maladie, rôle du chirurgien chez ces patients et nécessité d'une équipe multidisciplinaire pour le traitement. Enfin, étant donné le peu d'expérience en la matière, on s'en tient à l'exposition de critères à suivre.

SUMMARY

Complete Testicular Feminization Syndrome. Four Cases

Report of four cases of Complete Testicular Feminization Syndrome, comprising review and classification

of disease. The relationship between this type of patient and the surgeon is discussed, with stress on the need for a multidisciplinary approach to treatment. Finally and in view of the limited experience on the subject, two criteria are suggested.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. BOTELHO VIEIRA JP, NAZARETH HR de S, ANDRADE, JAD, DECOURT L. Pseudohermafroditismo masculino: estudo de um caso com feminização incompleta. *Rev Assoc Med Bras*, 19: 409, 1973.
2. HASHEM N. Familial male pseudohermaphroditism. *Human Heredity*, 22: 225, 1972.
3. JEUNE M et DAVID L. Le pseudohermaphroditisme masculin. Essai de classification a propos de 33 observations. *Pediatric*, 27: 891, 1972.
4. JONES HW and SCOTT WW. Male hermaphroditism. En: "Hermaphroditism, genital anomalies and related disorders". Baltimore. Williams & Wilkins, 1958.
5. KUTTENN F and MAUVAIS-JARVIS P. Les pseudohermaphroditismes masculines. En: "Le testicule endocrine". *Rev Prat*, 27: 2523, 1977.
6. MORRIS JM. The syndrome of testicular feminization in male pseudohermaphrodites. *Am J Obstet Gynec*, 65: 1192, 1952.
7. RAMON-GUERRA AV, TAIBO-CANALE W y MATTEO AL. Síndrome de feminización testicular en una niña de 7 años. *Arch Pediat Urug*, 38: 607, 1967.
8. RAVERA JJ. Intersexualidad. En: Portillo, J. M. "Enfermedades del niño". Montevideo. Delta, 1968.
9. STEINBERGER E. Testicular feminization. En: "Essentials of clinical endocrinology". St. Louis. C. V. Mosby, 1970.