



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN
PROYECTO HUMANISTA CRISTIANO

Bebé prematuro con genitales ambiguos

Interno: Silvester Riquelme

Docente guía: Dra Daniela Quiroz

Docente Titular: Dr Gerardo Flores

Presentación del caso

- Una niña de 53 días, que nació a las 27 semanas de gestación se presenta con genitales que se han vuelto notablemente más ambiguos durante las semanas anteriores.



Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Presentación del caso

- **Historia prenatal y de nacimiento**
- Nacido de una madre G2P1A0 de 21 años.
- Edad gestacional estimada al nacer: 27 4/7 semanas.
- Parto por cesárea debido a preeclampsia materna grave.
- Madre con administración de sulfato de magnesio antes del parto.
- El embarazo también se complica por el consumo de sustancias de la madre y la restricción del crecimiento intrauterino.

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Resultados de laboratorio prenatal:

- Tipo de sangre: O +
- Screening de anticuerpos: negativo
- Antígeno de superficie de la hepatitis B: negativo
- Gonococcus / Chlamydia trachomatis: negativo
- Reagina plasmática rápida (RPR): desconocida
- Estreptococo del grupo B: desconocido

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Reanimación

- Puntuaciones de Apgar de 2, 5 y 7 a los 1, 5 y 10 minutos, respectivamente.
- Con ventilación con presión positiva durante 1 minuto, la frecuencia cardíaca pasa de indetectable a 70 segundos.
- Intubado a los 90 segundos. Frecuencia cardíaca superior a 100 después de varios minutos de ventilación.
- Colocación de catéter arterial umbilical y catéter venoso umbilical.
- Surfactante administrado 20 minutos después del nacimiento.

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Curso en UCIN post reanimación

- Síndrome de dificultad respiratoria que requiere surfactante x 4.
- Hemorragia pulmonar.
- Ataques intermitentes de apnea / bradicardia, tratados con cafeína.
- Hemorragia intraventricular de grado II diagnosticada en la primera semana después del nacimiento.
- Retinopatía bilateral del prematuro.
- Anemia y trombocitopenia que requieren varias transfusiones.

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Progresión del caso

- Signos vitales
- Temperatura: 37,4 ° C
- Frecuencia cardíaca: 157 latidos / min
- Frecuencia respiratoria: 55 respiraciones / min
- Presión arterial: 77/48 mm Hg
- Saturación de oxígeno: 97% con 2 L / min de fracción de 21% de oxígeno inspirado
- Peso: 1,4 kg (Menor al percentil 3)
- Longitud: 36 cm (menor al percentil 3 para la edad)
- Circunferencia de la cabeza: 26,5 cm (menor al percentil 3 para la edad)

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Examen físico

- No hay dismorfias aparentes aparte de fisuras palpebrales levemente inclinadas hacia abajo. Narinas simétricas. Paladar intacto. Orejas de forma y posición normales y simétricas.
- Genitourinario: Clitoromegalia leve a moderada y labios mayores firmes y agrandados.
- Labio derecho particularmente firme con posibilidad de masa pequeña. Labios menores normales y abertura uretral.
- El ano parece normal y permeable.

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Progresión del caso

- Evaluación por endocrinología:
 - Cariotipo (46XX)
 - Ecografía Pélvica y Labial
 - Gónada derecha midió $1.8 \times 1.2 \times 1.4$ cm y tenía varios folículos visibles, mientras que la izquierda midió $0.8 \times 0.5 \times 0.3$ cm con un solo folículo diminuto.
- El estado clínico del paciente se deterioró con la aparición de la sepsis y cuando los niveles de cortisol iniciales volvieron a bajar a 2,8 y 4.2 mcg / dL (repetidos con 2 días de diferencia), se tomó la decisión de tratar empíricamente con hidrocortisona.

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Progresión del caso día 93

Pre estimulación:

Cortisol: 4.2mcg/dL

Post estimulación:

Cortisol: 56,3 mcg / dL

17-hidroxi progesterona: 233 ng / dL

11-desoxicortisol: 69 ng / dL

Dehidroepiandrosterona (DHEA): 1.280 ng / dL

DHEA-S: 54 mcg / dL

Testosterona: 58 ng / dL

Estradiol: 107 pg / mL

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Progresión del caso Día 100

- Hormona (FSH): 8,5 mUI / ml (lactante normal, 0,24-14,2)
Hormona luteinizante (LH): 8,6 mUI / ml (lactante normal, 0,02 a 7,0).

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Diagnósticos Diferenciales

Genitales ambiguos en un lactante con cariotipo 46XX, útero y Gónadas pélvicas:

- **Exceso de andrógenos debido a hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)**
 - Deficiencia de 21 α -hidroxilasa (95% de HSC)
 - Otras deficiencias enzimáticas (p. Ej., 11 β -hidroxilasa, 17 α -hidroxilasa, 3 β -hidroxiesteroide deshidrogenasa u oxidoreductasa)
- Exceso de andrógenos de etiología distinta de HSC (p. Ej., Deficiencia de aromatasa)
- Proceso virilizante materno primario (p. Ej., Luteoma del embarazo)
- Desarrollo ovárico anormal (p. Ej., Trastorno ovotesticular del desarrollo sexual)

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Estudio

- Estudio genético
 - Cariotipo: Dentro de las primeras 24 hrs
 - Microarray cromosómico pequeñas deleciones o duplicaciones
 - Estudios hormonales
 - Descartar HS
- Disorders of Sexual Development. McCann-Crosby B, Reid Sutton V. Clin Perinatol 42 (2015) 395–4

Diagnostico actual

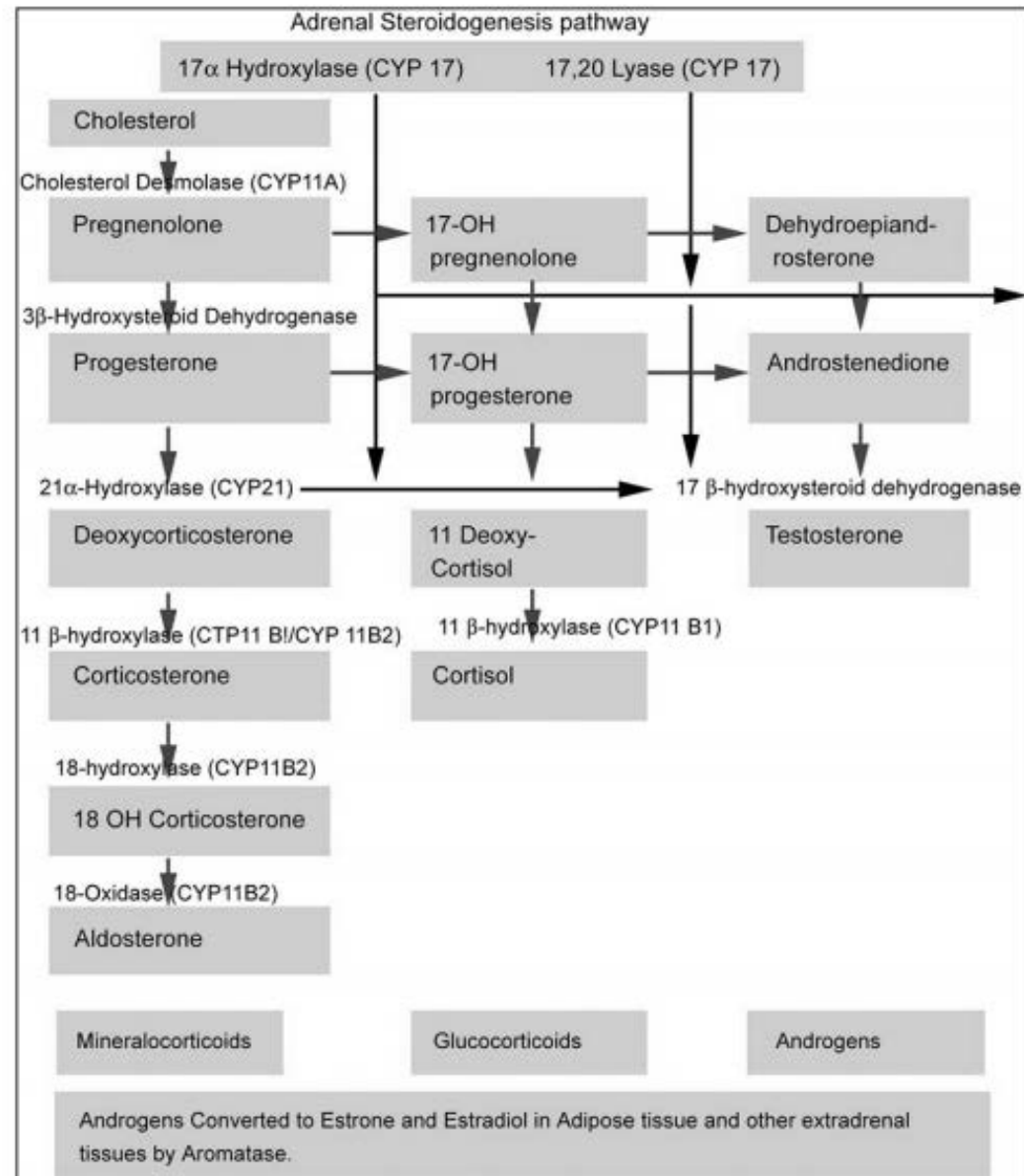
- Trastorno ovotesticular del desarrollo sexual versus deficiencia de oxidorreductasa.
 - Comenzamos con genitales ambiguos, que podrían representar a un niño varón subvirilizado, una niña virilizada.
 - Desorden cromosómico; disgenesia gonadal mixta 45X / 46XY, mosaicismo 46XX / 46XY. (cariotipo redujo esta posibilidad).
- **La causa más común de producción excesiva de andrógenos y virilización resultante en lactantes es la HSC debido a la deficiencia de 21 α -hidroxilasa. Sin embargo, tres de las pruebas de detección de recién nacidos estaban normales y un nivel normal de 17-hidroxiprogesterona después de la estimulación con corticotropina descartaron esta posibilidad para el bebé en cuestión.**

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

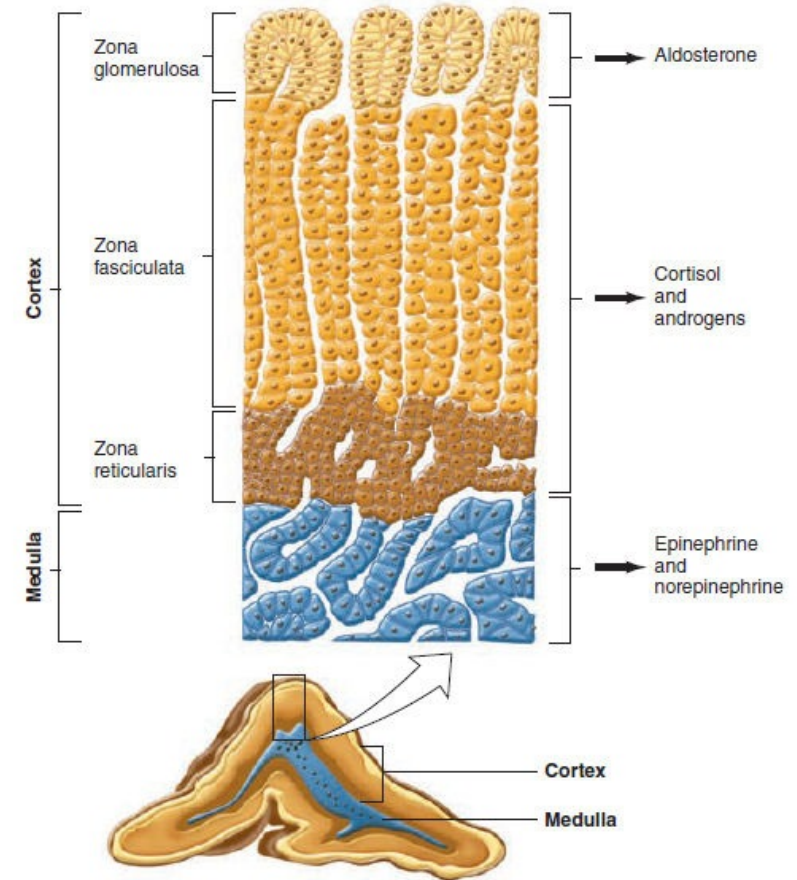
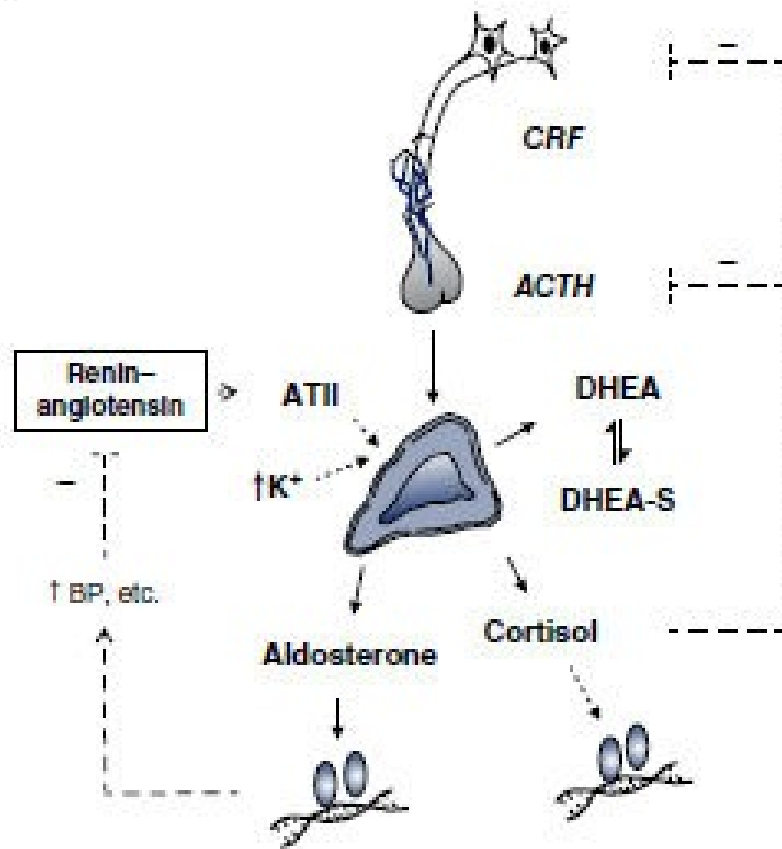


XX + virilización por Hiperplasia Adrenal Congénita por deficiencia de 21a-hidroxilasa.



Stephanie S. Crossen. (2020). Premature
http://www.saludinfantil.org/guiasn/Gviews_Sept_2020.html

itales%20ambiguos_Neore



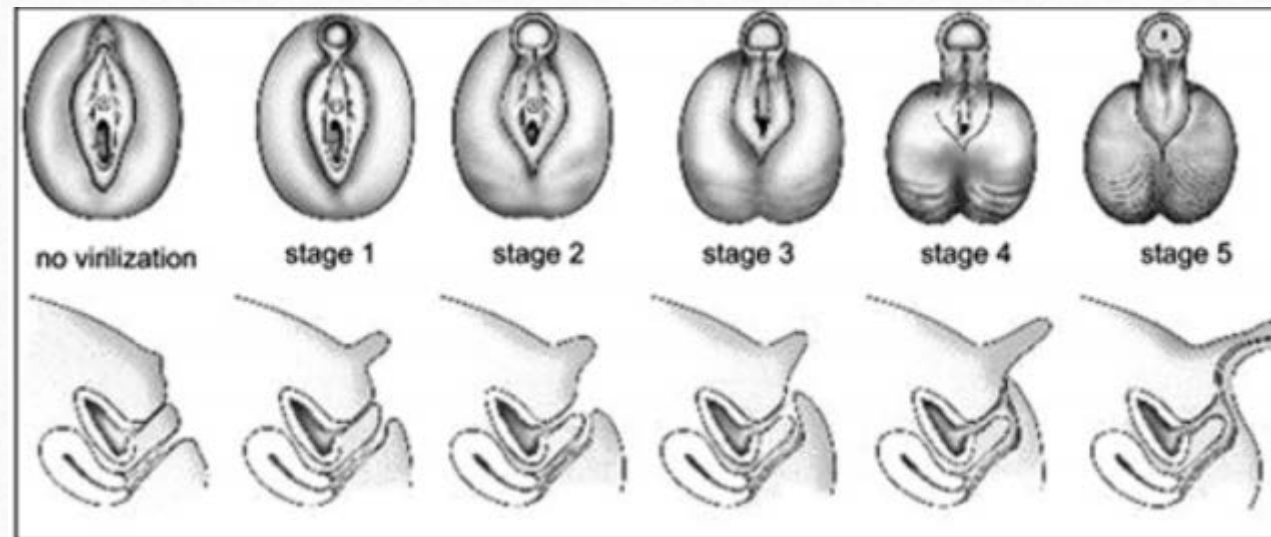
Resultados

- DHEA: normal alta a 1280 (valores normales de 67 a 1,453 ng / dL),
- Testosterona alta a 58 (valores normales de 2 a 8 ng / dL).
- Estradiol alto a 107 (50 pg / mL como límite superior de lo normal) para su sexo y grupo de edad.
- LH elevada a 8,6 (valores normales de 0,02 a 7 mUI / mL) y FSH normal alta a 8,5 (valores normales de 0,24 a 14,2 mUI / mL) para la edad, indicó que la producción de hormonas sexuales estaba bajo el estímulo de la pituitaria LH y FSH.

Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Escala de Prader



Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:

http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html

Conclusión

- Evaluación multidisciplinaria :
 - Endocrinología, urología, neonatología, trabajo social, psicología o psiquiatría, y genética.
 - Cautela a la hora de plantear el sexo del recién nacido (observación).

Bibliografía

- Disorders of Sexual Development. McCann-Crosby B, Reid Sutton V. Clin Perinatol 42 (2015) 395–4
- Stephanie S. Crossen. (2020). Premature Baby Girl with Ambiguous Genitalia. 2020, de NeoReviews Sitio web:
http://www.saludinfantil.org/guiasn/Guias_PMontt_2015/Endocrino_Genetica/Sexo%20Ambiguo%20Neoreviews%202016/Genitales_ambiguos_2/Genitales%20ambiguos_Neoreviews_Sept_2020.html