



SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRÍA
Dirección de Congresos y Eventos

38° Congreso Argentino de Pediatría



26, 27, 28 y 29 de septiembre de 2017

CASO CLÍNICO RADIOLÓGICO

Dras. Buttiero Raquel E; Perez Nora

Hospital Dr. G. Rawson

San Juan Argentina

rabutiero@hotmail.com

RNT AEG, 1er. embarazo controlado, normal

Parto vaginal, LA claro, Apgar 8/9

EG 40sem. PN 3050 grs. Talla 49 cm. Pc 34 cm

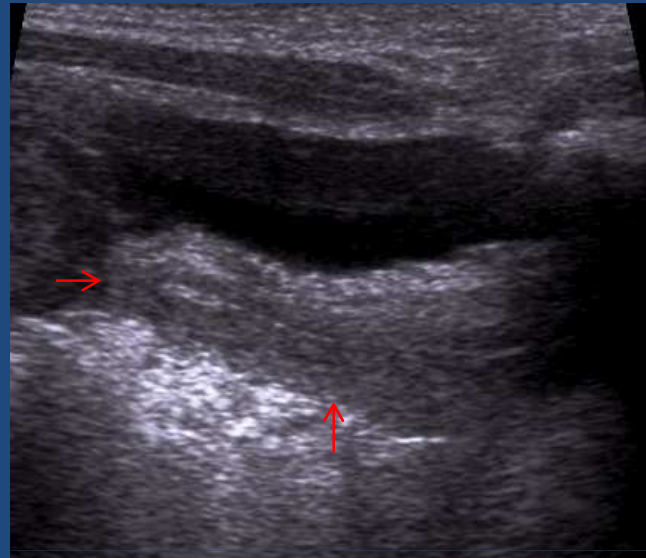
Bebé en BEG, buena adaptación cardiopulmonar

Detectándose al examen físico:

- ✓ Hipospadia pene escrotal
- ✓ No se palpan gónadas en escroto
- ✓ Falo de 2,5 cm, con cuerpos cavernosos palpables

Se solicita:

- ✓ Ecografía genital



Estructura Mülleriana DI: 27 mm, Dap: 7mm, Da:9mm



Gónadas intraabdominales
en región anexial

¿Qué estudios podrían contribuir al Diagnóstico?

- 1) Ecografía renal y de glándulas suprarrenales, dosaje de 17 alfa hidroxiprogestero y Cortisol, y Cariotipo.
- 2) RM de cerebro visualizando hipófisis y Cariotipo.
- 3) Ecografía de glándulas suprarrenales, Cariotipo y dosaje de Catecolaminas séricas y urinarias.
- 4) Ecografía de cerebro, Cariotipo y dosaje de 17 alfa Hidroxiprogestero.
- 5) Dosaje de alfa feto proteína y Gonadotropina C. Humana.

¿Qué estudios podrían contribuir al Diagnóstico?

- 1) Ecografía renal y de glándulas suprarrenales, dosaje de 17 alfa hidroxiprogestero y Cortisol, y Cariotipo.
- 2) RM de cerebro visualizando hipófisis y Cariotipo.
- 3) Ecografía de glándulas suprarrenales, Cariotipo y dosaje de Catecolaminas séricas y urinarias.
- 4) Ecografía de cerebro, Cariotipo y dosaje de 17 alfa Hidroxiprogestero.
- 5) Dosaje de alfa feto proteína y Gonadotropina C. Humana.



RD DI 42mm



RI DI 41 mm.



DI 14mm, E 4 mm



DI 15mm, E 3,7 mm

Laboratorio:

Cortisol: 6,75 ug/dl (vr 6,2 a 19)

17 alfa OH progesterona: 14 ng/dl (vr 7 a 77)

Tetosterona: 0,97 ng/ml (vr 0,12 a 0,21)

H Luteinizante: 2,9 mUI/ml

H Folículo estimulante: 3,91mUI/ml

H Anti Mulleriana: 159 pmol/l (post estimulación con hCG)

Cariotipo: 46, XY, 13 ps+, 21ps+ (20)

¿Cuál sería el Diagnóstico más probable?

- 1) Síndrome de Mayer-Rokitansky Küster-Hauser
- 2) Hiperplasia suprarrenal congénita en feto con genotipo masculino
- 3) Síndrome de Mc Kusick-Kaufman
- 4) Anomalía del Desarrollo Sexual 46, XY Disgenética
- 5) Síndrome de Turner

¿Cuál sería el Diagnóstico más probable?

- 1) Síndrome de Mayer-Rokitansky Küster-Hauser
- 2) Hiperplasia suprarrenal congénita en feto con genotipo masculino
- 3) Síndrome de Mc Kusick-Kaufman
- 4) Anomalía del Desarrollo Sexual 46, XY Disgenética
- 5) Síndrome de Turner

Desórdenes de la diferenciación sexual (DSD)

Condiciones en las que existe discordancia entre el desarrollo cromosómico, gonadal y/o genital.

Las categorías de DSD son

- ❖ 46, XX DSD,
- ❖ 46, XY DSD,
- ❖ DSD sexo cromosómico (cariotipo no habitual)

La determinación sexual cromosómica (46,XY o 46,XX) define el tipo de gónada (testículo u ovario, respectivamente).

La diferenciación sexual, define el fenotipo de los genitales internos y externos.

La evaluación y manejo de los recién nacidos con sexo indiferenciado debe muy ser cuidadosa, con claridad y respeto hacia la familia del paciente.

Las investigaciones deben realizarse en un equipo interdisciplinario de Clínicos Neonatólogos, Endocrinólogos, Radiólogos, Urólogos, Genetistas y Psicólogos para detectar un diagnóstico específico tan pronto como sea posible y desarrollar un enfoque terapéutico adecuado.

Ante un neonato con DSD los estudios iniciales deben ser :

Ecografía abdominopélvica, es clave:

- Útero: presencia de estructuras Mülllerianas
- Suprarrenal: en la HSC ,déficit de 21-hidroxilasa, pueden ser mucho más grandes con un patrón heterogéneo “cerebriforme”.
- Gonadal: situación y apariencia.
- Renal: algunas causas genéticas de DSD son asociadas con tumor de Wilms-1 (WT-1)

Genitograma retrógrado: delinearé la anatomía de uretra, vagina ,seno urogenital y cérvix; en Anomalía cloacal, las conexiones de las vías urinaria, genital y gastrointestinal.

Cariotipo con detección del gen SRY.

Determinación sérica de:

- ❖ Electrolítos
- ❖ * 17 OH progesterona * cortisol * gonadotrofinas * testosterona * hormona antimülleriana.

Los niveles de testosterona son un marcador de la función celular de Leydig.

La Hormona anti Mülleriana se libera de las células de Sertoli, niveles bajos Indican disfunción testicular, altos niveles se han observado en el Síndrome de insensibilidad a los andrógenos.

El DSD 46 XX más común es la **Hiperplasia Suprarrenal Congénita**, en US: útero y ovarios normales, adrenales agrandadas y dismórficas, hay virilización genital externa y anomalías de 17-OH progesterona, 90% de los casos obedece a déficit de 21-hidroxilasa.

El diagnóstico HSC con pérdida de sodio debe descartarse ante un RN con sexo indefinido en el que no se palpan gónadas.

El DSD 46 XY incluye desórdenes del desarrollo testicular (Disgenesia Gonadal), defectos de la síntesis de andrógenos, Insensibilidad a los andrógenos, desórdenes de la Hormona Antimulleriana e, hipospadias severa y extrofia cloacal.

El DSD cromosómico más común es 45, X (**Síndrome de Turner**), se asocia a Tiroiditis, anomalías cardíacas, renales y esqueléticas; la disfunción gonadal se manifiesta como amenorrea y esterilidad. US: se observa útero, los ovarios pueden no ser visualizados.

El **Síndrome de Mayer-Rokitansky Küster-Hauser**, es un Síndrome congénito con ausencia de vagina asociada a anomalías variables del conducto Mülleriano. Cariotipo 46,XX, con función hormonal y ovocitaria ovárica normal, puede asociarse con anomalías auditivas, renales y esqueléticas.

El **Síndrome de Kaufman McKusick**, DSD 46,XX, presenta hidrometrocolpos y polidactilia postaxial, puede asociar defecto cardíaco.

Bibliografía

- Kanthi Bangalore Krishna, Christopher P. Houk, Pragmatic approach to intersex, including genital ambiguity, in the newborn; Seminars in Perinatology ;2017 Elsevier Inc
- Justin H Davies, Timothy Cheetham; Recognition and assessment of atypical and ambiguous genitalia in the newborn; Arch Dis Child 2017
- Harriet J. Paltiel, Andrew Phelps; US of the Pediatric Female Pelvis; Radiology: Volume 270: Number 3— March 2014
- Zograb Makiyan; Systematization of ambiguous genitalia; Organogenesis; DOI: 10.1080 ; 2016
- L Audí Parera, R Gracia Bouthelier; anomalías de la diferenciación sexual; Grupo de Trabajo sobre Anomalías de la Diferenciación Sexual de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica; Protoc diagn ter pediatr. 2011;1:1-12
- Edelsztejn N, Grispon r; Anti- mullerian hormone as a marker of steroid and gonadotropin action in the testis of children and adolescents with disorders of gonadal axis; I. Journal of Pediatric Endocrinology; (2016)
- Guercio G, Costanzo M; Anomalías de la diferenciación sexual (disorders of sex development, dsd): nuevos conceptos y manejo clínico.; Servicio de Endocrinología, Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires,

kkkkkkkkkkkk



MUCHAS GRACIAS

OLEGIF.COM

