

Cirugía mínimamente invasiva en el intersexo: nuestra experiencia*

M. Recamán, B. Bonet, C. Enes, J. Cidade-Rodríguez

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Central y Especializado de Crianças Maria Pia. Porto. Portugal.

RESUMEN: El término intersexo hace referencia bien a aquellos recién nacidos que al nacer presentan los genitales externos ambiguos o bien aquellos que, teniendo un fenotipo normal, presentan alteraciones del desarrollo en la pubertad o adolescencia.

Es a través de la exploración clínica, bioquímica, radiología, técnicas quirúrgicas y hallazgos anatomopatológicos, que nos permiten orientar el diagnóstico etiológico y decidir así una asignación del sexo más precisa. La laparoscopia juega un importante papel, no sólo para la visualización directa de las gónadas intraabdominales, identificación de los genitales internos o biopsia gonadal, sino también como medida terapéutica para la realización de gonadectomía, orquidopexia o exéresis de restos müllerianos, desplazando totalmente a la laparotomía. Es en esta perspectiva, que el objetivo de nuestro trabajo fue evaluar el papel de la cirugía mínimamente invasiva como medio diagnóstico y terapéutico del intersexo, en 9 niños tratados en nuestro Centro durante los últimos 3 años.

PALABRAS CLAVE: Intersexo; Laparoscopia.

MINIMAL INVASIVE SURGICAL OF INTERSEX ABNORMALITIES: OUR EXPERIENCE

ABSTRACT: The term intersex makes reference to either newborn infants who show ambiguous external genitals or those who, having a normal phenotype, show growth alterations in the puberty.

The etiologic diagnostic is oriented by the physical examination, biochemical studies, radiologic, surgical techniques and histological discoveries; that enables us to decide one more accurate sex assignment; the laparoscopy plays an important role, for the direct visualisation of the intra-abdominal gonads, internal genital identification, gonadal biopsy, as well as therapeutic interventions as gonadectomy, orchidopexy and resection of müllerian remnants, replacing totally the laparotomy. The purpose of our job was evaluate the role of the minimal inva-

sive surgical as diagnostic and treatment of the intersex, in nine intersex children treated in our hospital over the last three years.

KEY WORDS: Intersex; Laparoscopy.

INTRODUCCIÓN

Es cada vez mayor el número de autores que prefieren usar el término intersexo para referirse a esta patología, la cual comprende una amplia gama de alteraciones.

El término intersexo hace referencia bien a aquellos niños que al nacer presentan unos genitales externos ambiguos o bien aquéllos que, teniendo un fenotipo normal, presentan alteraciones del desarrollo en la pubertad o adolescencia. La prevalencia es de 1 en cada 2.000 recién nacidos⁽¹⁾.

Existen varias clasificaciones, aunque nosotros preferimos dividirlos en 3 grandes grupos: pseudohermafroditismo masculino (SM), pseudohermafroditismo femenino (SF) y el síndrome de gónadas disgenéticas (DG). Dentro de este último, nosotros englobamos el hermafroditismo verdadero (HV).

La asignación del sexo requiere de una orientación multidisciplinaria (pediatra, endocrinólogo, cirujano pediátrico) siendo éste el aspecto más complejo en muchos de estos síndromes, no sólo por la ansiedad que causa en la familia, sino también por el propio niño, que se tiene que identificar psico-sexualmente con el sexo asignado⁽²⁾.

El uso cada vez mayor de la laparoscopia en la edad pediátrica durante la última década, hace que ésta se use cada vez más en los pacientes con intersexo, no sólo como complemento diagnóstico sino también como medio terapéutico.

La laparoscopia es importante para obtener una visión directa de las gónadas intraabdominales, genitales internos, biopsia gonadal, y en los casos indicados sirve como tratamiento para la realización de gonadectomías tanto de gónadas intraabdominales normales (discordantes del sexo asignado), como gónadas disgenéticas con potencial maligno, exéresis de restos müllerianos u orquidopexia.

Correspondencia: Mónica Recamán Míguez. Rua Vitorino Nemesio 307 R/C letra D.4470 Maia. Portugal.

E-mail: monicarec@iol.pt

*Presentado en: I Congreso Iberoamericano XLIII Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Pediátrica 2004.

Recibido: Mayo 2004

Aceptado: Febrero 2006

El objetivo de nuestro trabajo fue evaluar el papel de la cirugía mínimamente invasiva en el intersexo.

MATERIAL Y MÉTODOS

Realizamos un estudio retrospectivo, desde Enero de 2001 hasta Diciembre de 2003, en 9 niños con intersexo, en los que habíamos usado la laparoscopia como medio diagnóstico y terapéutico.

Historia clínica, bioquímica, estudio hormonal, radiológico, cariotipo y ecografía abdominal fueron realizados a todos los niños. El genitograma fue efectuado en casos seleccionados.

Seguimos la técnica laparoscópica estándar en pediatría: inducción de neumoperitoneo con dióxido de carbono (presión 8-12 mmHg según la edad del niño), a continuación introducimos a nivel infraumbilical 1 trócar de 3 o 5 mm dependiendo de la edad del niño, para la cámara (0°) y 2 trócares adicionales de 3-5 mm en la línea medioclavicular de cada lado, exactamente debajo del ombligo, consiguiendo una buena visualización de la cavidad abdominal con fácil acceso a las estructuras pélvicas.

RESULTADOS

Fueron tratados en nuestro Centro con cirugía mínimamente invasiva, 9 niños con intersexo, referenciados a nuestra consulta entre los 8 días de vida y los 16 años de edad.

El motivo de referencia a nuestra consulta fue: hernia inguinal bilateral (1 caso), hipertrofia del clítoris (2 casos), amenorrea primaria (3 casos), retraso en el crecimiento acompañado de baja estatura (1 caso), ambigüedad sexual (1 caso), hipospadias peneano medio con criptorquidia izquierda (1 caso).

El «sexo social» asignado fue el femenino en 8 niños y el masculino en 1.

Efectuamos una cuidadosa historia clínica, con detallado examen físico, prestando especial atención a los genitales externos, orificios perineales y palpación de la región inguinal.

El estudio hormonal, cariotipo e investigación radiológica, fue realizado en todos los casos.

De los 9 niños, en 6 el diagnóstico fue de disgenesia gonadal (DG) y 3 de pseudohermafroditismo masculino (SM). El diagnóstico etiológico de los SM fue: 1 síndrome de insensibilidad total a los andrógenos (SIA total), 1 síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos (SIA parcial) y 1 déficit de 5- α -reductasa.

En las disgenesias gonadales identificamos 1 hermafroditismo verdadero (HV), 3 DG completas y 2 DG parciales.

El cariotipo, fenotipo, genitales externos, internos y gónadas de cada uno de ellos, se encuentran discriminados en la tabla I.

Los exámenes radiológicos incluyeron ecografía abdominal en todos los niños y genitograma en 3 niños.

En la ecografía abdominal, los resultados encontrados en los SM fueron: probable útero con estructuras compatibles con testículos (déficit 5- α -reductasa)-*falso positivo*, útero y estructuras compatibles con ovarios (SIA parcial)-*falso positivo*, estructuras compatibles con testículos con ausencia de útero (SIA total).

En las DG revelaba útero sin identificación de los ovarios en 3 casos (2 DG completas, 1 HV), útero y estructuras compatibles con ovarios (1 DG parcial, 1 DG completa-*falso positivo*), testículo izquierdo en el canal inguinal (1 DG parcial).

El genitograma realizado en 2 casos de SM y en el HV nos informó de la existencia de vagina, así como de su extensión y dónde abocaba.

El papel de la laparoscopia en cada uno de ellos, como medio de apoyo diagnóstico en la visualización de las gónadas internas y la cavidad pélvica, con la realización de eventual biopsia y/o gonadectomía, se representa detalladamente en la tabla II.

No hubo complicaciones ni mortalidad asociada a la laparoscopia.

El tiempo de internamiento osciló entre 1-2 días (media 1,42 días).

DISCUSIÓN

Los niños con intersexo requieren de un diagnóstico, orientación y tratamiento adecuado, en una edad temprana. Es fundamental una asignación del sexo precisa y precoz que reduzca la ansiedad familiar al tiempo que establezca el origen del problema.

La mayoría de los pacientes con intersexo son diagnosticados al nacimiento, por presentarse con genitales externos ambiguos. Un grupo más pequeño es detectado en la pubertad o adolescencia debido a una ausencia de genitales externos ambiguos.

La historia clínica, examen físico y pruebas de laboratorio (estudio hormonal, cariotipo), nos ofrecen información que permite orientar el diagnóstico. Generalmente, se debe complementar el estudio con exámenes de imagen, como la ecografía y evaluación radiológica de los genitales internos.

Clásicamente se usaba la laparotomía para la visualización directa de las gónadas intraabdominales, genitales internos y también para la resección de los mismos en los casos que estuviesen indicados.

Cada vez más, en los últimos años, se usa la laparoscopia como complemento en el diagnóstico y eventualmente en la terapéutica del intersexo^(3,4). Es un procedimiento mínimamente invasivo, de igual eficiencia que la laparotomía, con la particularidad de estar asociada a una baja morbilidad con cicatrices cutáneas mínimas.

Dénes FT y cols. publican la más extensa casuística hasta la actualidad, de pacientes con intersexo tratados por lapa-

Tabla I Características clínicas de nuestros pacientes

<i>Diagnóstico (edad 1ª consulta)</i>	<i>Cariotipo</i>	<i>Fenotipo</i>	<i>Genitales</i>		<i>Gónadas</i>
			<i>Externos</i>	<i>Internos</i>	
Seudohermafroditismo Masculino SIA Total (8 días)	46XY	Femenino	Feminizados	Vasos espermáticos Deferentes	Testículos
Seudohermafroditismo Masculino SIA parcial (2 años)	46XY	Ambiguo	Prader II	Vasos espermáticos Deferente	Testículos
Seudohermafroditismo Masculino Déficit 5- α -reductasa (4 meses)	46XY	Ambiguo	Grandes labios Pequeños labios \emptyset Hipertrofia clítoris	Vasos espermáticos Deferente	Testículos
Hermafroditismo Verdadero (12 años)	46 XY	Ambiguo	Hipospadias Criptorquidia(I)	Útero hipoplásico Deferente (D) Trompa Falopio (I)	Testículo (D) Ovario (I)
Disgenesia gonadal compl. (17 años)	46 XX	Femenino	Femenino	Trompas Falopio (2) Útero	Streak (2)
Disgenesia gonadal parcial (16 años)	45X/46XY(*)	Femenino	Femenino	Trompas Falopio (2) Útero hipoplásico	Disgénética (2) Gonadoblastoma (I)
Disgenesia gonadal compl. (16 años)	46XY	Femenino	Femenino	Trompas Falopio (2) Útero hipoplásico	Streak (2)
Disgenesia gonadal compl. (10 años)	45X/46XY	Femenino	Femenino	Útero hipoplásico	Streak (2)
Disgenesia gonadal parcial (6 meses)	45X/46XY	Ambiguo	Hipospadias Criptorquidia (I)	Deferente, Vasos(D) Deferente (I) Útero hipoplásico	Testículo (D) Disgénética (I)

*D= derecha, I= izquierda, compl.= completa, SIA=síndrome insensibilidad a los andrógenos.
(*)45Xdic(y,22)(p11.2,p11)(19)/46XYqs,dic(y22)(p11.2p11)(6)*

Tabla II Papel de la laparoscopia en el intersexo

<i>Diagnóstico</i>	<i>Laparoscopia</i>		<i>Tratamiento quirúrgico adjugante</i>
	<i>Diagnóstica</i>	<i>Terapéutica</i>	
Seudohermafroditismo Masculino SIA Total	Sí Anatomía interna	No	Gonadectomía bilateral (inguinal)
Seudohermafroditismo Masculino SIA parcial	Sí Anatomía interna	No	Gonadectomía bilateral (inguinal) Genitoplastia feminizante
Seudohermafroditismo Masculino Déficit 5- α -reductasa	Sí Anatomía interna	No	Gonadectomía bilateral (inguinal) Genitoplastia feminizante
Hermafroditismo verdadero	Biopsia gonadal (I)	No	Genitoplastia feminizante Orquiectomía(D) -inguinal-
Disgenesia gonadal compl.	Biopsia gonadal (2)	Gonadectomía bilateral	
Disgenesia gonadal parcial	Biopsia gonadal (2)	Gonadectomía bilateral	
Disgenesia gonadal compl.	Biopsia gonadal (2)	Gonadectomía bilateral	
Disgenesia gonadal compl.	Biopsia gonadal (2)	Gonadectomía bilateral	
Disgenesia gonadal parcial	Sí Anatomía interna	Gonadectomía (I) Exéresis restos müllerianos	Biopsia gónada (D) –escrotal-

Com= completa, Parc=parcial, D= derecha, I= izquierda, SIA=síndrome insensibilidad a los andrógenos.

roscopia (50 pacientes). Defienden el uso de la laparoscopia en todos los tipos de intersexo, para visualizar las estructuras pélvicas⁽⁵⁾.

En el pseudohermafroditismo masculino, el cariotipo es 46 XY y se caracteriza por tener un fenotipo y genitales externos ambiguos o feminizados, y los genitales internos masculinos. Los testículos son generalmente criptorquídicos o intraabdominales. Al igual que varios autores defendemos el papel de la laparoscopia como complemento en la confirmación del diagnóstico, visualizando las gónadas y los genitales internos, realizando gonadectomía u orquidopexia según la etiología del SM y el sexo social asignado^(3,5-7).

La disgenesia gonadal se caracteriza por tener cariotipo variable y los genitales externos presentan diferentes grados de virilización. Las gónadas pueden ser disgenéticas en los dos lados o sólo unilateralmente, con tejido testicular parcial en el lado contralateral y presencia de restos müllerianos.

La asignación del sexo en estos pacientes dependerá del grado de virilización de los genitales, siendo en la mayoría de los casos de elección el sexo femenino. Con la laparoscopia conseguimos la exéresis de las gónadas disgenéticas y del testículo si éste es intraabdominal, el útero en estos casos debe ser conservado porque en la pubertad con el tratamiento hormonal consiguen tener menstruaciones y embarazos^(5,7-10).

Si la orientación es para el sexo masculino, la laparoscopia es usada para la exéresis de los restos müllerianos y para la colocación de los testículos en el escroto, cuando éstos se encuentran intraabdominales.

La presencia del cromosoma Y está asociada con un potencial maligno de la gónada (16-30%), estando documentados los gonadoblastomas (los más comunes), carcinomas *in situ*, germinomas o seminomas^(5,10).

Nosotros encontramos un gonadoblastoma en una de las gónadas disgenéticas de una paciente de 16 años con DG parcial.

El hermafroditismo verdadero se caracteriza por cariotipo variable, fenotipo, genitales externos e internos ambiguos, con gónadas masculinas y femeninas, pudiendo tener un testículo en un lado y ovario en el contralateral, o más frecuentemente una gónada mixta.

En el hermafroditismo verdadero, el papel de la laparoscopia es principalmente para confirmación diagnóstica a través de la biopsia gonadal^(2,5,7). En estos niños se suele asignar el sexo femenino ya que normalmente presentan útero con ovario normal. Lakshmanan Y. y cols. defienden también la realización de la gonadectomía en los casos 46 XY cuyas gónadas tengan tendencia a la malignidad⁽³⁾.

En conclusión, entre las principales ventajas de optar por la laparoscopia, destaca ser una cirugía mínimamente invasiva y estéticamente la cicatriz es mínima, lo cual está muy valorizado no sólo por el paciente sino también por su familia.

El postoperatorio es corto, en media 1-2 días. La morbilidad-mortalidad descrita en la literatura es baja, y en nuestro caso fue nula.

En nuestra opinión, la cirugía mínimamente invasiva en el intersexo debe ser un procedimiento de preferencia, no sólo para la confirmación del diagnóstico, consiguiendo la visualización directa de las gónadas intraabdominales e identificación de los genitales internos, sino también como terapéutica, para la realización de biopsia gonadal, gonadectomía, orquidopexia o exéresis de restos müllerianos, desplazando totalmente a la laparotomía^(3,5,11).

BIBLIOGRAFÍA

1. Blackless M, Charuvastra A, Derryc A, Fausto-Sterling A, Lauzanne K, Lee E. How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Hum Biol* 2000;**12**:151-66.
2. Aaronson I. The investigation and management of the infant with ambiguous genitalia: a surgeon's perspective. *Curr Probl Pediatr* 2001;**31**:168-94.
3. Lakshmanan Y, Peters CA. Laparoscopy in the management of intersex anomalies. *Pediatr Endosurg Inn Tech* 2000;**4**:201-6.
4. Nihoul-fekete C. Surgical management of the intersex patient: an overview in 2003. *J Pediatr Surg* 2004;**39**:144-5.
5. Denes FT, Cocuzza MA, Schneider-Monteiro ED, Silva FA, Costa EM, Mendonca BB et al. The laparoscopic management of intersex patients: the preferred approach. *BJU Int* 2005;**95**: 863-7.
6. Major T, Borsos A, Csiszar P. Laparoscopic removal of gonads in gonadal dysgenesis. *J Gynaecol Obstet* 1995;**49**:53-4.
7. Denes FT, Mendonça BB, Arap S. Laparoscopic management of intersexual states. *Urol Clin North Am* 2001;**28**:31-42.
8. Campo S, Garcea N. Laparoscopic gonadectomy in two patients with gonadal dysgenesis. *J Am Assoc Gynecol Laparosc* 1998;**5**:305-8.
9. Zaparackaité I, Barauskas V. *Congenital genital anomalies. Aspects of diagnostics and treatment*. Medicina (Kaunas) 2003;**39**:105-13
10. Yalinkaya A, Yayla M. Laparoscopy-assisted transinguinal extracorporeal gonadectomy in six patients with androgen insensitivity syndrome. *Fertility and Sterility* 2003;**80**:429-33.
11. Krstic Z, Perovic S, Radmanovic S, Necic S, Smoljanic Z, Jevtic P. et al: Surgical treatment of intersex disorders. *J Pediatr Surg* 1995;**30**:1273-1281.