

1971  
52

C1 1971

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS



**"Síndrome de Feminización Testicular"**

DANILO ARMANDO RODRIGUEZ MONTERROSO

1971

## *PLAN DE TESIS*

- I. INTRODUCCION
- II. OBJETIVOS
- III. GENERALIDADES
- IV. MATERIAL Y METODOS
- V. FOTOGRAFIAS
- VI. SUMARIO Y CONCLUSIONES
- VII. BIBLIOGRAFIA

## INTRODUCCION



Constantemente el mundo progresa, constantemente el hombre adquiere nuevos conocimientos, en un incesante fluir de acontecimientos nuevos.

En el campo de la medicina, esencialmente dinámico, éste hecho toma características especiales: se descubren nuevas técnicas diagnósticas, nuevos medicamentos, nuevos aparatos que ayudan al médico en su tarea; y el caudal de nuevas ideas crece, crece...

Las anomalías congénitas, siempre han sido motivo de estudio y preocupación para los científicos, que tras largos estudios han logrado esclarecer muchos de los mecanismos que las producen.

En algunos casos lo han logrado, en otros sólo parcialmente; pero la máquina del saber humano no se detiene, sigue adelante hasta esclarecerlo todo.

Producto de ésta dedicación, es que la mayoría de dichas anomalías ya tienen un mecanismo de producción bien conocido.

Uno de los mejor estudiados, es el de los problemas de intersexo, y dentro de éste grupo, el pseudohermafroditismo masculino en su modalidad de Síndrome de Feminización Testicular.

Presentamos en éste estudio tres casos, producto del trabajo y dedicación de profesionales guatemaltecos, que han hecho posible su comprobación diagnóstica, y su tratamiento adecuado.

Siendo éste trabajo un aporte más al engrandecimiento científico del país.

## OBJETIVOS

Se considera como objetivos de este trabajo, estudiar y dar a conocer los casos que se han encontrado de Síndrome de Feminización Testicular en el ambiente hospitalario guatemalteco analizando los siguientes puntos:

### A) DIAGNOSTICO: Basado en:

1. Sexo Somático: Examen físico
2. Sexo genital externo: Examen físico
3. Sexo genital interno: Laparotomía exploradora
4. Sexo gonadal: Biopsia de gonada (estudio histológico)
5. Sexo genético: Cariograma y cromatina sexual.
6. Sexo de crianza y
7. Sexo socio-psicológico: Evaluación psicológica; tesis en preparación, licenciatura en psicología. Sra. Mary de Aguilar, Universidad Rafael Landivar.

B) TRATAMIENTO: Colpoplastía con colon sigmoide (Técnica perfeccionada por el Dr. Francisco Bauer). Gonadectomía bilateral.

C) HERENCIA: Investigación del carácter hereditario del Síndrome de feminización Testicular.

### DEFINICIONES:

- A). 1. Sexo somático: Se comprueba por medio del examen físico. Los pacientes con Síndrome de Feminización Testicular generalmente presentan características externas femeninas (desarrollo de las mamas, conformación de la grasa corporal, distribución del vello sexual (escaso) y genitales).
2. Sexo genital externo: Se comprueba por medio del examen físico. En el Síndrome de Feminización Testicular, los genitales externos son de apariencia femenina. La vagina generalmente es pequeña,

terminando en fondo de saco, incompetente. Las mamas generalmente tienen desarrollo normal, y a veces aumentado. El vello púbico y axilar es escaso.

3. Sexo genital interno: Se comprueba por laparotomía exploradora encontrando en la mayoría de los casos, testículos intraabdominales o en hernias inguinales indirectas, en éstos pacientes lógicamente no se encuentra útero, trompas u ovarios.
4. Sexo gonadal: Se establece por medio de la biopsia de la gonada encontrada por laparotomía exploradora. El estudio histológico en el Síndrome de Feminización Testicular generalmente presenta: Tubos seminíferos hipotróficos no presentando evidencia de espermatogénesis, las células intersticiales y de Leydig están aumentadas en forma zonal: testículos hipotróficos.
5. Sexo genético: Se establece por medio del cariograma y de la cromatina sexual, de cada uno de los pacientes estudiados.

*Cariograma:* El óvulo maduro haploide tiene 23 cromosomas en total, 11 pares autosómicos y 1 cromosoma sexual X. El espermatozoide también haploide tiene 23 cromosomas en total, 11 pares autosómicos y un cromosoma sexual que puede ser X ó Y. Al unirse el óvulo 23 (X), con un espermatozoide 23 (X) el individuo será femenino: 46 (XX), y al hacerlo con un espermatozoide 23 (Y), el individuo será masculino: 46 (XY).

*Cromatina sexual:* La cromatina sexual o mancha de Barr, es una masa plano convexa, que mide como promedio una micra, colocada en la parte interna, en íntimo contacto con la membrana nuclear. Esta estructura aparece únicamente en un porcentaje de los núcleos de las células de la mujer normal, y está

ausente en los núcleos de las células del hombre normal. En el Síndrome de Feminización Testicular, generalmente hay componente cromosómico 46 (XY) y por lo tanto no poseen cromatina sexual, aunque han sido descritos casos de mosaicismo o con otras anormalidades cromosómicas.

6. Sexo de Crianza: La morfología de los genitales externos del recién nacido, es la que determina en primera instancia la asignación del sexo de crianza, derivándose de ella la identidad sexual. Esta identidad se establece según algunos autores, en los primeros 18 meses de vida.
7. Sexo Socio-psicológico: (Papel atribuido al sexo). El papel atribuido al sexo se define como la actitud de un individuo para demostrar su sexo. Los pacientes con Síndrome de Feminización Testicular son creados generalmente como mujeres, se sienten mujeres y actúan como mujeres.

#### B. TRATAMIENTO:

En el Hospital Roosevelt, el Dr. Francisco Bauer ha efectuado y perfeccionado una técnica personal de colpoplastía con colon sigmoide. Tal procedimiento se les aplica a las pacientes cuando presentan ausencia de vagina.

#### C. RESULTADOS:

Todos los pacientes operados hasta la fecha, han evolucionado en forma satisfactoria. Algunos se han casado, teniendo vida sexual satisfactoria. Cuando éstas pacientes posteriormente han necesitado intervenciones quirúrgicas, éstas han sido operaciones plásticas de menor importancia.

En el aspecto endócrino, algunas pacientes después de la gonadectomía han presentado síntomas de menopausia, por lo que ha sido necesario administrarles estrógenos por boca de por vida con resultado favorable.

#### D. HERENCIA:

Está descrito que ésta anomalía congénita, es transmitida por línea materna, por un gen recesivo ligado al sexo, o bien por un gen dominante autosómico limitado por el sexo.

### GENERALIDADES

Dentro del grupo de los estados intersexuales existen individuos que, presentando un sexo genético y gonadal masculino (tienen testículos), ostentan una constitución somática y genital parcial o totalmente femenina. Son los llamados pseudohermafroditas masculinos, que pueden derivar de tres mecanismos diferentes:

- A) En virtud de una ausencia de secreción androgénica testicular y suprarrenal consecutiva a un bloqueo congénito, que se acompaña con hiperplasia lipoidea de las suprarrenales (Prader).
- B) Como consecuencia de un déficit parcial de actividad androgénica del testículo fetal, que ocasiona una diferenciación sexual femenina, al faltar la acción inductora morfogenética de la secreción testicular.
- C) Por una falta de sensibilidad de los tejidos a los andrógenos. En las formas completas de esta enfermedad (feminización testicular), la morfología general, el psiquismo y los genitales externos son de tipo femenino. (Síndrome de Morris).

Por lo general, antes de la pubertad no parece haber duda alguna acerca del sexo femenino de éstos pacientes. con la pubertad, el desarrollo de la forma y proporciones corporales de las mamas, del psiquismo, etc.; se realiza igual que en la mujer normal. Las mamas son algunas veces voluminosas, y en algunos casos son mujeres muy atractivas.

No es raro sin embargo, que los pezones queden pequeños y muy poco pigmentados. Pero son sobre todo, dos datos los que contrastan con esta morfología femenina aparentemente normal: la amenorrea primaria, con esterilidad, y la falta absoluta o casi completa de vello sexual púbico y axilar; aunque existen casos con el vello sexual conservado, su falta es característica del síndrome. La sospecha diagnóstica surge cuando a esto se añade la existencia de hernias inguinales, con frecuencia bilaterales, que en algunos casos existen desde el nacimiento y en cuyo interior pueden palparse unas masas ovoideas, elásticas, sensibles a la presión, que se identifican como testículos. En la exploración de estos pacientes se encuentran genitales externos femeninos normales. A veces, los labios mayores y el clítoris son pequeños, aunque no es raro que a partir de la pubertad éste sufra una hipertrofia discreta. La vagina, normal o corta, suele terminar en forma de saco ciego. El útero y los anexos faltan totalmente.

Los testículos se hallan generalmente en el interior de las hernias inguinales, en los labios mayores o en el interior del abdomen. Su estructura histológica antes de la pubertad no difiere esencialmente de la de los testículos normales inmaduros.

Además se encuentran las células intersticiales, no sólo conservadas, sino en muchos casos, aumentadas, formando islotes, y los tubos seminíferos, que pueden carecer de luz, se hallan reducidos a células de Sertoli y a un epitelio indiferenciado.

En casos excepcionales se encuentran indicios de espermatogénesis. En algunos casos por métodos histoquímicos se han encontrado ausencia de fosfatasa alcalina en los testículos.

A veces, en el estudio de éstos testículos ectópicos se encuentran adenomas tubulares, que pueden alcanzar el tamaño de un puño, o incluso tumores malignos. (Morris).

Desde el punto de vista hormonal, la eliminación de 17-ketosteroides suele ser normal, aunque en algunos casos está algo elevada, en la orina se encuentran además estrógenos en cantidad normal para una mujer, como se desprende del estudio

del frotis vaginal. Incluso en algunos casos Holmer ha señalado un curso cíclico en la eliminación de los estrógenos. Es evidente que éstos estrógenos tienen su origen en los testículos: la extirpación de éstos hace desaparecer los estrógenos de la orina y aumenta las gonadotrofinas hipofisarias, al tiempo que la mucosa de la vagina se atrofia, las mamas sufren una regresión y aparecen síntomas climatéricos (sofocos etc.), que desaparecen al administrar estrógenos. Finalmente la eliminación urinaria de gonadotrofinas es normal, o más frecuentemente algo elevada.

Completa el cuadro clínico el hallazgo de un sexo cromosómico masculino, en concordancia con el sexo gonadal.

Junto a estas formas completas del síndrome, existen formas parciales o incompletas de feminización testicular, en las cuales el trastorno en la diferenciación sexual es menos marcado por ser más tardío el momento del desarrollo embrionario, en que se suspende la acción morfogenética de la secreción testicular.

Como es bien sabido, en el desarrollo embrionario normal, la formación de los genitales internos masculinos se lleva a cabo a expensas de los conductos de Wolff, que forman el epidídimo, conductos deferentes, vesículas seminales etc..

Al mismo tiempo que los conductos de Mueller sufren una regresión. Tanto en este proceso como en el de la formación de los genitales externos masculinos, a partir del tubérculo genital, interviene en forma inductora la secreción de las gonadas, ya diferenciadas como testículos, como consecuencia del sexo genético. Si falta esta acción morfogenética gonadal desde el principio, el tracto genital se desarrolla siempre en sentido femenino, tanto si el sexo cromosómico es masculino, como si es femenino. Según la etapa del desarrollo en que la acción inductora de la secreción testicular fracasa, la feminización será más o menos completa.

En el hombre, la regresión de los conductos de Mueller se realiza entre la sexta y la octava semana de gestación, y la

diferenciación masculina se completa. Si antes de que se inicie la involución de los conductos de Mueller, desaparece la secreción testicular, todo el aparato genital se desarrollará en sentido femenino, ocasionando un síndrome de Morris completo.

Si la deficiencia inductora de la secreción testicular es menos pronunciada o más tardía, existe ya una cierta diferenciación en sentido masculino, y en consecuencia, se producirá una forma parcial, o incompleta de pseudohermafroditismo, que tendrá tantas más características masculinas, cuanto más tardíamente se haya producido el trastorno. Así, existen formas de Feminización Testicular incompleta, en la que los genitales externos son de morfología ambigua y cuya adscripción a un sexo puede ser muy difícil.

El pene puede ser hipoplásico y por coexistir con hipospadias puede tomarse fácilmente por un clítoris grande, al mismo tiempo, no existe soldadura de los repliegues escrotales, quedando una hendidura perineal de aspecto vulviforme, bordeada de repliegues cutáneos que semejan los labios mayores.

Los testículos son siempre ectópicos y pueden hallarse en las ingles o en el interior del abdomen. Al llegar la pubertad, el desarrollo sexual no se realiza siempre en sentido masculino sino a que a veces lo hace en sentido femenino (por segregar estrógenos), produciéndose un marcado desarrollo de las mamas. En otros casos, más próximos al de tipo masculino normal, la morfología genital externa es definitivamente masculina, si bien existe hipospadias peneanas o escrotales y criptorquidea bilateral.

Tanto en estos como en los anteriores, el vello sexual puede ser escaso o nulo, lo mismo que sucedía en las formas completas del síndrome de Morris. Como se comprenderá caben toda clase de situaciones, desde la mujer con testículos, que constituye la forma completa de síndrome, hasta el varón normal con hipospadias y testículos ectópicos o no.

En todos los casos, completos o incompletos, existe una característica: la transmisión hereditaria por línea materna.

Schneider y colaboradores, fueron los primeros en señalar la presentación familiar de esta enfermedad, que en algunas familias ha sido seguida hasta por cinco generaciones.

En las familias afectas, las mujeres son totalmente normales, habiéndose señalado como único estigma, en las madres de éstos enfermos, la ausencia del vello axilar.

El análisis de los árboles genealógicos publicados, demuestran que la relación de hembras a la suma de varones más pseudohermafroditas no es significativamente distinta de la de uno a uno (Grumbach y Barr).

En todos los casos las hembras son sanas y fértiles, y de ellas la mitad tiene hijos normales, y la otra mitad son transmisoras del carácter dando a luz por lo tanto, hijos pseudohermafroditas. Los varones son todos, o casi todos pseudohermafroditas.

Parece pues, que se trata de un gen recesivo ligado al sexo o bien de un gen dominante autosómico limitado por el sexo (Grumbach y Barr). No está claro todavía como actúa este gen patológico. Algunos autores piensan que los individuos con síndrome de Morris tendrían una aberración en el número de cromosomas, ya que en lugar de ser XY como los varones normales, serían XXY. Esto sería consecuencia de que en la madre existiría un trastorno en la disyunción de los cromosomas X en el momento de la meiosis originándose entonces óvulos normales X; junto a otros XX, la fecundación de uno de los óvulos XX por un espermatozoide daría lugar a un individuo de XXY. Sin embargo en la actualidad no es aceptada esta teoría ya que el estudio en cultivo de tejidos de los cromosomas de las células de la médula ósea en mitosis ha demostrado que en estos enfermos el número de cromosomas es totalmente normal y que sólo existe un cromosoma X.

Wilkins explica el mecanismo de producción de este síndrome como una falta de receptividad tisular a los andrógenos normalmente segregados, transmitida por herencia y puesta de

manifiesto en el curso del desarrollo embrionario y más adelante en el momento de la pubertad. Entonces sólo los estrógenos segregados por los testículos producirían respuesta periférica. En apoyo de esta hipótesis está el hecho de que siendo normales o incluso elevados los 17 - Kestosteroides, no se desarrolla el vello sexual al llegar a la pubertad, a pesar de existir folículos pilosos normales en estas regiones, como se ha confirmado por biopsia cutánea. Por otra parte la administración de andrógenos a estos enfermos, aún a dosis altas, no les ocasiona signo alguno de masculinización, y la aplicación cutánea de andrógenos no les hace aparecer el vello sexual.

Otros autores explican el mecanismo de producción del síndrome, como una falta de secreción androgénica del testículo, y piensan, que todo el cuadro se debería a la producción en el organismo materno de un factor antitestículo, que atravesando la placenta, interferiría la secreción de la gonada masculina del embrión.

No es probable que esta acción inhibidora del testículo fetal se deba a los estrógenos, ya que se inicia en un momento en que todavía no se han aumentado en el organismo materno.

Es más probable que se trate de un fenómeno inmunológico como respuesta del organismo materno a la diferenciación del testículo fetal, en forma parecida a como se desarrolla la inmunización anti RH.

Otros autores han estudiado los aspectos endócrinos del síndrome y proponen como mecanismos de producción:

1. Una incapacidad de la gonada (testículo) de producir andrógenos de alta actividad biológica, como la testosterona. Este mecanismo es causado por la deficiencia de enzimas como la 3-beta-ol dehidrogenasa a la 17-beta hidroxisteroid-dehidrogenasa.
2. Un metabolismo acelerado de andrógenos a metabolitos inactivos, o una rápida conversión de andrógenos a

estrógenos en sitios periféricos como el hígado o el riñón.

### INCIDENCIA

Se han llevado a cabo múltiples estudios, para tratar de encontrar la incidencia de este síndrome, pero como puede observarse no es fácil obtener un dato exacto, debido a que muchos casos no acuden al médico por múltiples circunstancias: sin embargo; Jaguiello y Atwell estiman la ocurrencia de éste síndrome, en uno de cada 62,400 hombres. Hauser estima una incidencia diez veces mayor que la estimada por Prader que es de uno por cada 20,000 hombres. Netter y colaboradores consideran que éstos individuos ocupan del 15 al 20 o/o de todos los estados intersexuales.

### INCIDENCIA DE NEOPLASIA:

En estudios de series de casos de síndrome de Feminización Testicular que han sido operados, se ha encontrado: que más o menos el 22 o/o de estos pacientes presentaban tumores de las gonadas.

Los tumores más frecuentemente encontrados fueron: Seminomas, adenomas y quistes del testículo, citados en orden de frecuencia.

### MATERIAL Y METODOS:

Se revisaron 2,764 papeletas clínicas de los ingresos efectuados en el Departamento de Ginecología del Hospital Roosevelt, a cargo del Dr. Francisco Bauer. Se estudió aquellas clasificadas como Síndrome de Feminización Testicular. Se encontraron dos pacientes con tal diagnóstico, las cuales se presentan en este trabajo. El tercer caso presentado es cortesía del Dr. Rodolfo Robles, y es de clientela privada.

Se presenta a continuación un resumen de la historia de las pacientes y un cuadro comparativo de los hallazgos en cada una

de ellas:

*CASO No. 1:*

Paciente blanca, de 29 años de edad, que consulta médico, por apareamiento de una masa dolorosa en la región inguinal derecha del abdomen, dolor en fosa ilíaca derecha y epigastrio, vómitos y diarrea líquida, todo de 5 días de evolución. Además presentaba amenorrea primaria.

Inicio del desarrollo de los caracteres sexuales secundarios a los 14 años (crecimiento de mamas, apareamiento de vello púbico y axilar, normales, cambios en la voz; no ha notado ningún cambio de ellos desde entonces). Contrajo matrimonio teniendo relaciones maritales normales, hasta que se divorció hace 5 años por no tener familia. La libido es normal, nunca ha recibido tratamiento anterior con hormonas ni tiene cirugía previa.

*CASO No. 2:*

Paciente blanca, de 25 años de edad, que consulta médico por amenorrea primaria.

Inicio del desarrollo de los caracteres sexuales secundarios a los 12 años, notando crecimiento de las mamas, y apareamiento de vello púbico y axilar en regular cantidad, cambios en la voz etc.

Por no presentarse la menstruación consultó facultativo quien dictaminó esperar. A los 19 años, otro médico pensó, podría tratarse de un útero infantil y prescribió progestágenos sin ningún resultado para la paciente. Posteriormente recibió estrógenos con el mismo resultado.

Por todo esto la paciente decidió consultar al Hospital Roosevelt en Mayo de 1969. Antecedente de hernioplastia inguinal izquierda hacia 18 años en un hospital privado.

*CASO No. 3:*

Paciente blanca, de 20 años de edad, consulta al Hospital Roosevelt en junio de 1970, por presentar amenorrea.

Inicio del desarrollo de los caracteres sexuales secundarios a los 18 años, notando crecimiento de las mamas, crecimiento de vello púbico (el axilar principio a crecer hace 6 meses), pero no se presentó la menstruación. Después de 2 años de amenorrea decidió consultar al Hospital.

No ha recibido ningún tratamiento hormonal, no ha tenido cirugía previa.

Cuadro comparativo de hallazgos: Ver hojas siguientes.

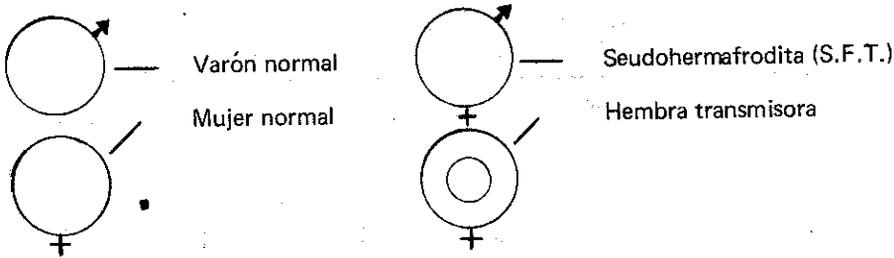
**CUADRO COMPARATIVO DE HALLAZGOS**

Motivo de Consulta	Cuadro No. 1 (Hospital Roosevelt)	Cuadro No. 2 (Hospital Roosevelt)	Cuadro No. 3 (Hospital Roosevelt)
Edad	29 años	25 años	20 años
Talla	1.56 metros	1.64 metros	1.60 metros
Mamas	Normales bien desarrolladas	Regularmente desarrolladas	Regularmente desarrolladas.
Vello púbico y axilar	Normales bien proporcionados	Escasos ambos	Púbico bien desarrollado y axilar escaso.
Genitales Externos	Femeninos: Labios mayores y menores normales. Se palpan 2 a 3 nódulos. Uno de 2 a 3 cms. a 1 pulgada del orificio inguinal izquierdo; otro de 1 cm. en el canal inguinal derecho no dolorosos, rententes.	Femeninos: de aspecto infantil, grandes labios mayores y pequeños labios menores. No se palpan masas.	Femeninos: Esbozo de labios mayores. Presencia de falo peneano de 3 a 4 cms. de largo. Hay hernias inguinales indirectas.
Vagina	7 cms. de profundidad no se palpa útero, trompas u ovarios.	2 a 3 cms. de profundidad en fondo de saco. Incompetente no se palpa útero, trompas u ovarios.	3 cms. de profundidad en fondo de saco debajo del falo peneano. Incompetente no se palpa útero, trompas y ovarios.

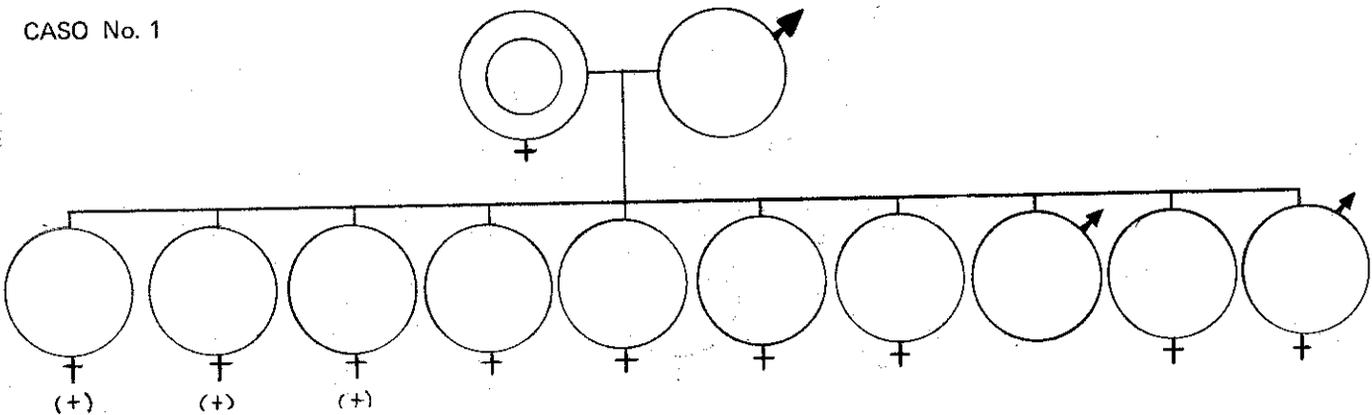
	Cuadro No. 1	Cuadro No. 2 (Hospital Roosevelt)	Cuadro No. 3 (Hospital Roosevelt)
Cirugía anterior	Negativa	Hernioplastía inguinal izquierda.	Negativa
Cromatina sexual	Negativa	Negativa	Negativa
Cariograma	46 XY	46 XY	46 XY
Eliminación de 17 ketosteroides y 17 hidroxicorticoides	Normales	Normales	Normales
Pielograma	Normal	Normal	Normal
Enema de Bario	Normal	Normal	Normal
Tratamiento	Laparotomía exploradora, hernioplastía bilateral, gonadectomía.	Laparotomía exploradora, colpoplastía con colon sigmoide, gonadectomía.	Laparotomía exploradora corpoplastía con color sigmoide, resección de falo y gonadectomía.
Hallazgos operatorios	Hernia por deslizamiento en el agujero obturador derecho con 10 cc de epiplón, testículos en los labios mayores (conductos inguinales, ausencia de útero, trompas u ovarios).	Testículos intra abdominales ausencia de útero, trompas u ovarios.	Testículos en conductos inguinales, ausencia de útero, trompas u ovarios.

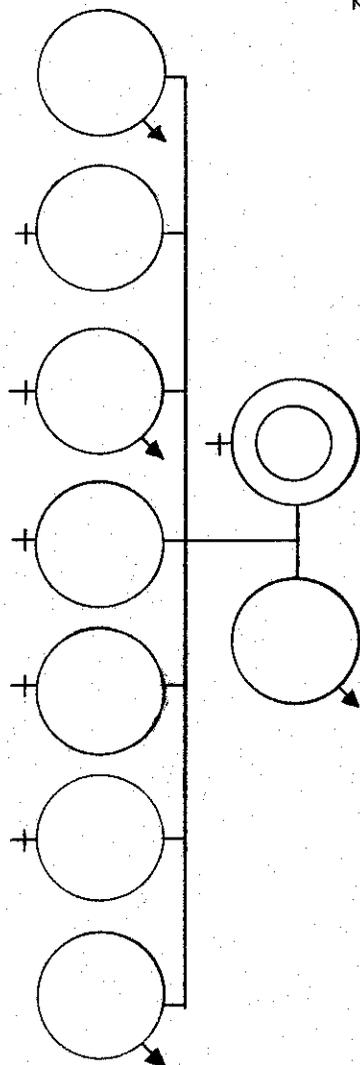
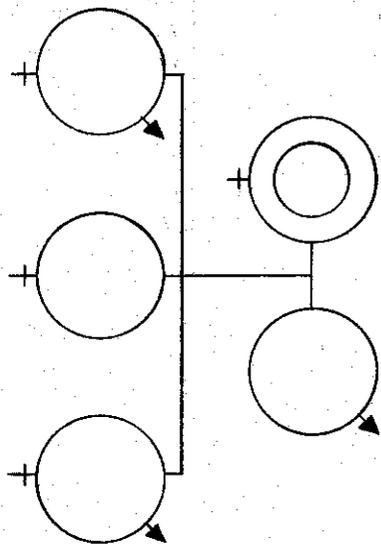
Anatomía Patológica	Síntomatología Postgo-	Tratamiento postgo-	Historia Familiar del Síndrome
Tubos Seminíferos no hipotroficados; las espermatogénesis y de células intersticiales y de Leydig aumentadas en forma zonal. Diagnóstico microscópico: testículos hipotroficados.	Tubos Seminíferos no hipotroficados; las espermatogénesis y de células intersticiales y de Leydig aumentadas en forma zonal. Diagnóstico microscópico: Testículos hipotroficados.	Dietilestilbestrol 1 mg. P.O. cada 24 horas.	Educada como mujer, se siente mujer y actúa como mujer.
Tubos Seminíferos no hipotroficados; la evidencia de espermatogénesis; las células intersticiales y de Leydig aumentadas en forma zonal. Diagnóstico microscópico: Testículos hipotroficados.	Tubos Seminíferos no hipotroficados; la evidencia de espermatogénesis; las células intersticiales y de Leydig aumentadas en forma zonal. Diagnóstico microscópico: Testículos hipotroficados.	Ayerogen 1.25 mgs. P.O. cada 24 horas.	Educada como mujer, se siente mujer y actúa como mujer.
Tubos Seminíferos no hipotroficados; la evidencia de espermatogénesis; las células intersticiales y de Leydig aumentadas en forma zonal. Diagnóstico microscópico: Testículos hipotroficados.	Tubos Seminíferos no hipotroficados; la evidencia de espermatogénesis; las células intersticiales y de Leydig aumentadas en forma zonal. Diagnóstico microscópico: Testículos hipotroficados.	Ayerogen 1.25 mgs. P.O. 2 veces al día.	Educada como mujer, se siente mujer y actúa como mujer.
Caso No. 1	Caso No. 2	Caso No. 3	(Hospital Roosevelt)

Los árboles genealógicos de las tres pacientes estudiadas, se presentan a continuación:



CASO No. 1





### TRATAMIENTO: (Técnica Operatoria)

Se describe la técnica operatoria de la coloplastia con colon sigmoide, técnica original del Dr. Francisco Bauer, efectuada por primera vez en Guatemala en el mes de agosto de 1963, en casos de ausencia congénita de vagina. Tal tratamiento se aplicó a las pacientes 2 y 3 presentadas en este trabajo.

#### Preparación:

Una vez hecho el diagnóstico de ausencia congénita de vagina, se efectúan exámenes rutinarios de sangre, de heces, de orina, radiografías del tórax. Se ordenan exámenes especiales como radiografía de colon con enema de bario para ver las condiciones en que se encuentra el segmento de colon sigmoideo que se va a utilizar.

Coexistiendo con los estados de intersexo, se ha señalado la presencia frecuente de anomalías congénitas del tracto urinario, por lo que se efectúa un pielograma preoperatorio, para descartar tal situación.

La preparación del colon en el preoperatorio es esencial, debido a que se va a hacer resección y anastomosis de este órgano, prescribiendo neomicina e irrigaciones colónicas con agua simple diariamente tres o cuatro días antes de la operación.

#### Operación:

Se usa la anestesia general. La paciente se coloca en decúbito dorsal, con los muslos con mínima semiflexión abducción y las piernas en flexión. En esta posición se pueden efectuar el tiempo perineal y abdominal simultáneamente, sin interferencia entre uno y otro.

Practicándose lavado de la región con jabón detergente, se hace antisepsia, se colocan los campos operatorios. Se practica incisión en la región perineal, seguida de disección aguda y roma, separando progresivamente la vejiga y el recto, teniendo especial

cuidado de no herir estas estructuras, la disección del túnel se lleva hasta encontrar el peritóneo del fondo de saco de Douglas sin abrirlo; terminando el túnel, se deja un empaque, que a la vez actúa como hemostático.

Se mide la distancia del fondo de saco de Douglas al periné agregándole 5 cms. que será la longitud del segmento que se va a utilizar.

El tiempo abdominal se principia practicando una incisión transversal suprapúbica o paramediana izquierda, se debe tener una buena exposición del campo operatorio. Se explora la cavidad abdominal y pélvica con el objeto de percatarse de alguna anomalía del árbol urinario, vesícula, útero, trompas u ovarios. Acto seguido se expone el colon sigmoide, identificando su irrigación arterial, su longitud, aspecto y movilidad.

Se disecciona el meso del segmento sigmoidal, siguiendo el curso de la arteria elegida para irrigarlo. Terminada la disección de la arteria, se secciona el asa de sigmoide por ambos extremos y se procede a la exclusión del segmento, que se deja cubierto con compresas imbibidas en solución salina.

El paso siguiente es restablecer la continuidad entre los dos extremos de donde se ha tomado el segmento que se usará para vagina, haciendo la anastomosis termino-terminal en dos planos, el primero sutura continua con catgut crómico "oo" y el segundo con algodón "oooo". El meso-colon se sutura con puntos interrumpidos, con el objeto de cerrar la brecha formada y evitar problemas de tipo mecánico del intestino.

El extremo superior del segmento sigmoidal resecado, se cierra en dos planos, el primero con catgut sutura continua y el segundo con puntos interrumpidos de algodón. La gasa que se colocó en el túnel perineal, facilita identificar en el peritóneo del fondo de saco posterior, el lugar donde termina el túnel. Se sutura el extremo distal del segmento sigmoidal a ella, y se tracciona hacia abajo desde la región perineal, en esta forma desciende el extremo distal hasta la piel del periné. El

peritóneo del fondo de saco posterior se cierra con un plano de sutura de puntos interrumpidos de algodón, alrededor del asa de colon, dejando un segmento de 2 cms. dentro de la cavidad peritoneal.

Se localizan las gonadas, se les toma una muestra en cuña la cual se manda a anatomía patológica para biopsia por congelación. Acto seguido se procede a la extirpación de las mismas.

La operación se continúa en la región perineal, para colocar dos tubos de drenaje entre la pared intestinal y la pared del tunel, con el objeto de facilitar la salida de sangre que pudiera colectarse en esa región. La abertura inferior del segmento se sutura al borde del estoma perineal usando puntos separados de catgut en todo el contorno.

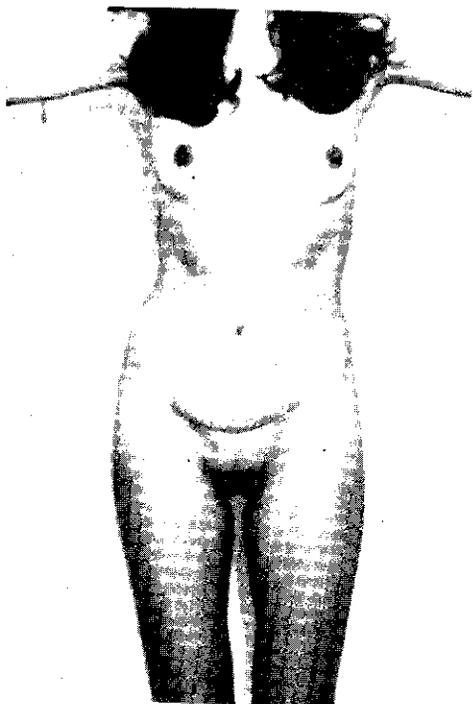
Finalmente se coloca una sonda de Foley en la vejiga. Cuando existe fallo, se reseca al principio del tiempo perineal.

#### *Post-Operatorio:*

En el post-operatorio, a estos pacientes se les deja una sonda nasogástrica con succión continua por el tiempo necesario, hasta que la paciente ya esté pasando gases por el recto libremente.

Se le administran antibióticos tipo penicilina-estreptomina por vía intramuscular, y se mantiene a la paciente bien hidratada.

Progresivamente se le irá ordenando dieta, hasta llegar a la dieta libre en tres o cuatro días. Dos semanas después de la operación se toma una radiografía del colon con enema de bario para saber el estado de la anastomosis intestinal colo-colónica. El procedimiento quirúrgico en total toma alrededor de 3 horas, hasta la fecha ha sido bien tolerado por todas las pacientes.



1. FENOTIPO  
CASO No. 2

2. GENITALES  
EXTERNOS  
CASO No. 2



4444444444

100-1

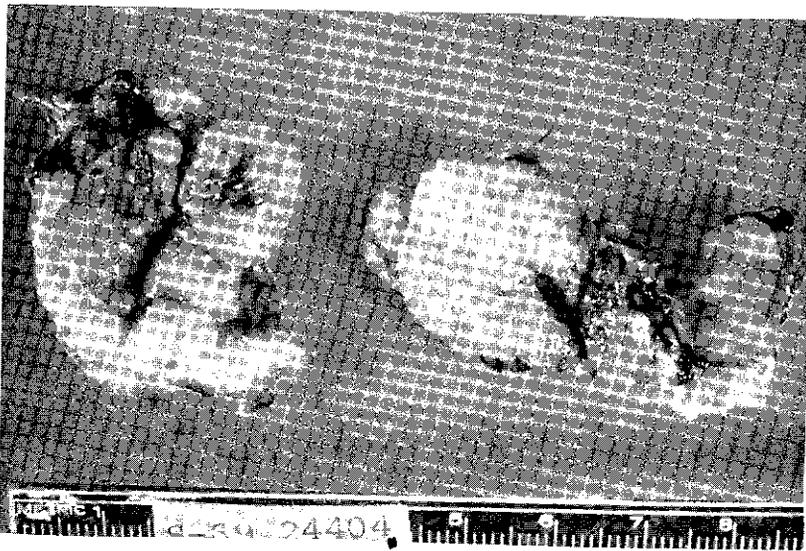
México, D.F., Hospital de Ginecología y Obstetricia



Interpretación:

Carotípico con número normal (46, XY). Se observan cromosomas normales  
XX (autosomas) y cromosomas de Barr ausentes en grado de la especie  
normal y presencia de cromosomas Y en forma de bandas características  
(100% de actividad de los cromosomas Y).

3. CARIGRAMA CASO No. 2



4. GONADAS CASO No. 2



5. BIOPSIA GONADA (TESTICULO) CASO No. 2



6. FENOTIPO  
CASO No. 3



**7. GENITALES  
EXTERNOS  
CASO No. 3**



**8. BIOPSIA GONADA (TESTICULO) CASO No. 3**

## SUMARIO Y CONCLUSIONES

Se presentan 3 casos de Síndrome de Feminización Testicular, los cuales son todos los que se han presentado a la fecha en el ambiente hospitalario guatemalteco y que han tenido una comprobación diagnóstica completa.

En los tres casos, el diagnóstico clínico se hizo antes de efectuar exámenes mayores como: Laparotomía exploradora, cariograma o biopsia gonadal.

La operación plástica de la vagina que se efectuó a dos de las tres pacientes presentadas, fue bien tolerada por las mismas y no fue necesario otro tipo de cirugía posterior, salvo operaciones plásticas de menor importancia.

Todas las pacientes tanto en el preoperatorio, como en post-operatorio, estuvieron plenamente convencidas de su identidad femenina, y en ningún momento sospecharon su verdadera identidad.

Se ha descrito un carácter hereditario ligado al sexo y transmitido por línea materna en las familias afectadas; solamente en un caso de los presentados, es posible demostrar herencia del padecimiento.

En la infancia lo importante es hacer el diagnóstico cromosómico y gonadal del sexo, y es conveniente en estos casos de pseudohermafroditismo masculino, crearlos como mujeres y esperar la época post-puberal para iniciar el tratamiento (gonadectomía y operaciones plásticas). Esto con el objeto de lograr el desarrollo de ciertos caracteres sexuales secundarios como por ejemplo: las mamas.

Se ha investigado mucho tanto in vivo como in vitro los mecanismos de producción del Síndrome de Feminización Testicular, sin embargo, existen muchos conceptos oscuros al respecto.

Es difícil establecer una incidencia válida del Síndrome de Feminización Testicular, ya que hay muchos casos que por diversas circunstancias no concurren al médico, los que lo hacen generalmente consultan por amenorrea primaria o por hernias inguinales.

De las tres pacientes presentadas, en ninguna de ellas se encontró tumores malignos o benignos en las gonadas que se les resecó en la laparatomía exploradora.

El advenimiento de modernas técnicas de diagnóstico como el cariograma y la cromatina sexual, al alcance del paciente hospitalario general, ha permitido en nuestro medio, un diagnóstico más completo y rápido del padecimiento.

Basados en los conceptos vertidos en el interior del trabajo, respecto de las diferentes formas del Síndrome de Feminización Testicular; podemos decir: que las pacientes primera y segunda de este trabajo, padecen un síndrome de Morris completo; mientras que la tercera paciente, padece la forma incompleta del padecimiento.

## BIBLIOGRAFIA

1. Barno, A. Testicular feminization syndrome in male pseudo hermaphrodites. Amer. J. Obstet. Gyn. 84:710, 1962.
2. Barr, M. L. and Carr, D. H. Sex chromatin, sex chromosomes and sex anomalies. Canada. Med. Ass. J. 83 : 979, 1962.
3. Barrientos, Oscar Adolfo V. Determinación de la cromatina sexual en el diagnóstico del intersexo. Tesis. Guatemala, Universidad de San Carlos, Facultad de Ciencias Médicas, 1962.
4. Bauer Paiz, Fco. Uso del colon sigmoide en ausencia de vagina. In.: Congreso nacional de medicina 17. Guatemala, 29 de noviembre al 3 de diciembre de 1966. 2 casos.
5. Chacón Perdomo, Edmer O. Ausencia congénita de vagina y su tratamiento con colon sigmoide. Tesis. Guatemala, Universidad de San Carlos, Facultad de Ciencias Médicas, 1967.
6. Cherreau, E. And Vilee, C. A. Steroid metabolic pathways in feminizing testicular tissue. J. Clin. End. Met. 28 : 1741, 1968.
7. Chu, E. H. Y., Grumbach, M. M. and Mbrishima, A. Karyotypic analysis of a male pseudohermaphrodites with the syndrome of feminizing testis. J. Clin. End. Met. 20 : 1608, 1960.
8. De Rosenthal, M. Relación entre alteraciones cromosómicas y ciertas condiciones patológicas. Tesis. Guatemala, Universidad de San Carlos, Facultad de Ciencias Médicas, 1967.
9. Fernández, H., Mario G. Intersexo, estudio cromosómico de 11 casos. Tesis. Guatemala, Universidad de San Carlos,

Facultad de Ciencias Médicas, 1970.

10. French, F. S., et al. Testicular feminization: clinical morphological and biochemical studies. *J. Clin. End. Met.* 25 : 661, 1965.
11. Gyraid, P., et al. Pseudohermaphroditism masculin. *Arch. Franc. Pediat.* 19 : 1419, 1962.
12. Hauser, G. A. Testicular feminization in intersexuality. New York: Academia Press, 1963.
13. Hulka, J. F. and Salomón, S. Possible adrenal origin of strogens in the testicular feminization syndrome. *Amer. J. Obstet. Gyn.* 96 : 168, 1966.
14. Jirásek, J. E. Eunuchoid hipogonadotropic form of a testicular feminization. *Amer. J. Obstet. Gyn.* 94: 286, 1966.
15. Jones, H. W., and Scott, W. W. Hermaphroditism, genital anomalies and related endocrine disorders. Baltimore, Williams and Wilkins Co., 1958, p. 170.
16. Jost, A. In Jones, H. W., Jr., and Wilkins, W. Hermaphroditism, genital anomalies and related disorders, Baltimore, Williams and Wilkins Co. 1958, p. 15.
17. Kase, N. and Morris, J. Mcl. Steroid synthesis in the cryptorchid testes of three cases of the testicular feminization syndrome. *Amer. J. Obstet. Gyn.* 91 : 102, 1965.
18. Maurais-Jarvis, P., Bercovici, J. P. and Gauthier, F. In vivo studies on testosterone by skin of normal males and patients with the syndrome testicular feminization. *J. Clin. End. Met.* 29 : 417, 1969.
19. Molinoff, S. J. and Armstrong, M. V. Testicular

- feminization. *Amer. J. Obstet. Gyn.* 83 : 382, 1962.
20. Morris, J. Mcl. The testicular feminization in male pseudo hermaphrodites (82 cases). *Amer. J. Obstet. Gyn.* 65 : 1192, 1953.
  21. Morris, J. Mcl. and Mahesh, V. B. Further observations on the syndrome testicular feminization. *Amer. J. Obstet. Gyn.* 87 : 731, 1963.
  22. Neher, R., et al. Steroid transformations in vitro by testicular tissue from two cases of testicular feminization. *Acta End.* 49 : 177, 1965.
  23. Northcutt, R. C., Island, D. P. and Liddle, G. W. An explanation for the target organ unresponsiveness to testosterone in the testicular feminization syndrome. *J. Clin. End. Met.* 29 : 422, 1969.
  24. Pérez Palacios, G., et al. Denovo formation and metabolism of steroid hormones in feminizing testes: biochemical and ultrastructural studies. *J. Clin. End. Met.* 29 : 786, 1969.
  25. Pion, R. J., et al. Testicular feminization. *Amer. J. Obstet. Gyn.* 93 : 1067, 1965.
  26. Pujol-Amat, P., et al. Testicular feminizing syndrome and pure gonadal dysgenesis. *Amer. J. Obstet. Gyn.* 106 : 736, 1970.
  27. Southern, A. L., et al. Plasma concentration and biosynthesis of testosterone in the syndrome of feminizing testes. *J. Clin. End. Met.* 25 : 518, 1965.
  28. Strickland, A. L. and French, F. S. Absence of response to Dehydrotestosterone in the syndrome of testicular feminization. *J. Clin. End. Met.* 29 : 1284, 1969.

29. Teter, J. and Boczkowski, K. Testicular feminization with and without clitoral enlargement. Amer. J. Obstet. Gyn. 94 : 813, 1966.
30. Weiberg, M. G., Malkasian, J. Pratt., and Joseph, H. Testicular feminization syndrome. Amer. J. Obstet. Gyn. 107 : 1181, 1970.
31. Wieland, R. G., Maynard, D. E. and Hamwi, G. J. Urynari testosterone in some endocrine disorders. Amer. J. Obstet. Gyn. 94 : 86, 1966.
32. Wilkins, L. The diagnosis and treatment of endocrine disorders in childhood and adolescence, Springfield, Charles C. Thomas, Publisher, 1957, p. 276.
33. Winup, G., et al. Studies of the mechanism of the production of testicular feminization syndrome. Amer. J. Med. 41 : 448, 1966.
34. Zuspan, F. P. Testicular feminizing syndrome in male pseudohermaphroditism. Amer. J. Obstet. Gyn. 80 : 454, 1960.

Vo. Bo.

Ruth R. de Amaya  
Bibliotecaria

Br. Danilo A. Rodríguez M.

Dr. Guillermo Vásquez  
Asesor

Dr. Francisco Bauer P.  
Revisor

Dr. José Quiñónez  
Director de FASE

Dr. Carlos A. Bernhard  
Secretario

Vo. Bo.

Dr. César A. Vargas  
DECANO