

# ANOMALÍAS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL. DESAFÍO ECOGRÁFICO PRENATAL



Boixadera, MJ; Gramaglia, L; Muñoz Ferragut. MF; Pelizzari, M.

Clínica Universitaria Reina Fabiola

No se declaran conflictos de interés entre los autores

Córdoba, Argentina

E-mail: [boixaderamariajose@gmail.com](mailto:boixaderamariajose@gmail.com)



# OBJETIVOS

- Conocer las **Anomalías de la Diferenciación Sexual (ADS) / Desarrollo Sexual Diferente (DSD)** para un buen diagnóstico ecográfico prenatal, sobretodo cuando hay una discordancia genotípica/fenotípica en un estudio de ADN fetal o la presencia de genitales ambiguos
- Conocer la nueva terminología
- Saber que es una entidad que requiere del manejo multidisciplinario tanto prenatal como postnatal para poder brindar un mejor diagnóstico y tratamiento

# INTRODUCCIÓN

Las Anomalías del Desarrollo Sexual (ADS) son un grupo heterogéneo de anomalías congénitas caracterizadas por un desarrollo atípico de los genitales externos o internos

La prevalencia al nacimiento es de 1 de cada 1.000 a 4.500 recién nacidos

# TERMINOLOGÍA

Se clasificaron según los criterios del Consenso de Chicago del 2006, en el que se **eliminaron términos como "pseudohermafroditismo" y "hermafroditismo"** sustituyéndose por el de "trastornos o anomalías del desarrollo sexual", aunque se mantuvieron los de “estados intersexuales”. Pese a ello, la constatación progresiva de rechazo hacia esta nueva terminología médica por parte de personas afectadas ha provocado un replanteamiento progresivo de los términos médicos, de modo que, actualmente, se aboga por el de **Desarrollo Sexual Diferente (DSD)**

# EMBRIOLOGÍA Y FISIOLOGÍA

La determinación del sexo es el resultado de una serie compleja de eventos embriológicos y moleculares de una fase ambisexual que comienza alrededor de la **quinta semana embrionaria** con la migración de células germinales primordiales a la cresta urogenital, formación de los conductos de Wolff y Müller, tubérculo genital y pliegues urogenitales

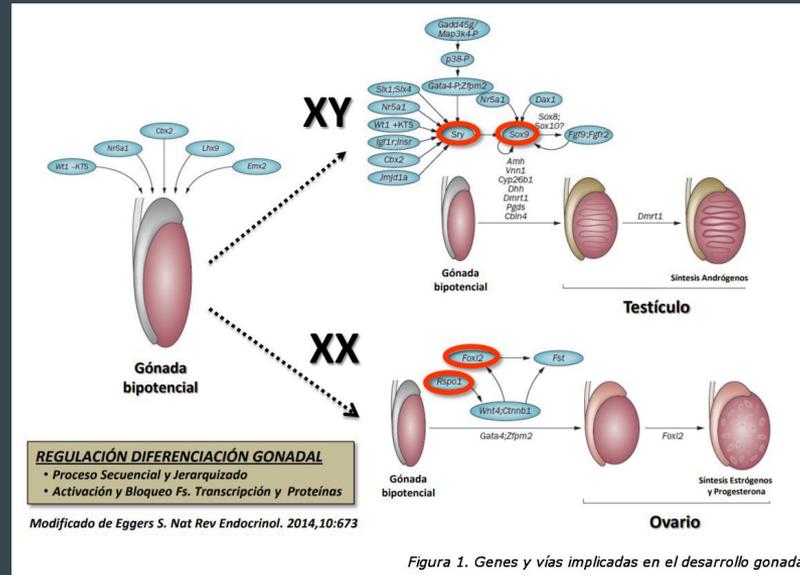


Figura 1. Genes y vías implicadas en el desarrollo gonadal

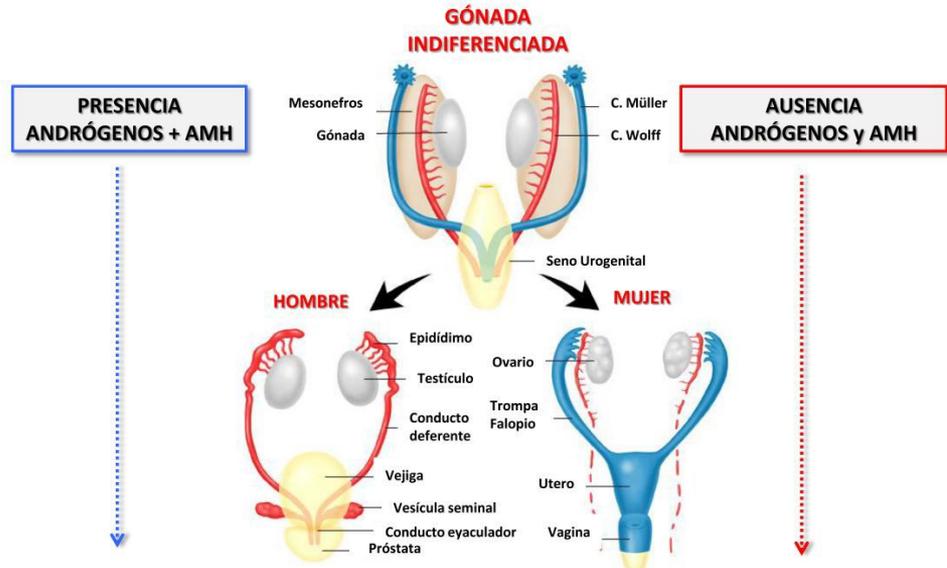


Figura 2. Desarrollo y diferenciación de genitales internos

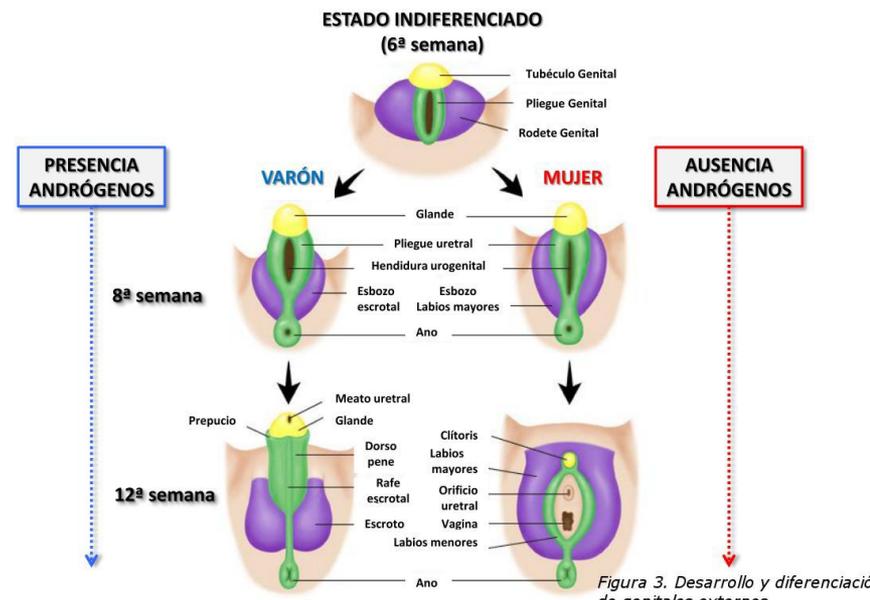


Figura 3. Desarrollo y diferenciación de genitales externos

NUEVA TERMINOLOGÍA ANOMALÍAS DEL DESARROLLO SEXUAL (ADS)	TERMINOLOGÍA PREVIA INTERSEXO	DESCRIPCIÓN ANOMALÍAS DEL DESARROLLO GENITAL
ADS 46,XX	Pseudohermafroditismo femenino	Virilización/masculinización de una mujer XX
ADS 46, XY	Pseudohermafroditismo masculino	Sub-virilización/masculinización de un varón XY
ADS ovotesticular	Hermafroditismo verdadero	Tejido ovárico y testicular presente
ADS testicular 46,XX	Reversión sexual XX o varón XX	Genitales internos y externos femeninos con testículos presentes
Disgenesia gonadal completa 46,XY	Reversión sexual XY o mujer XY	Gónadas acintadas con estructuras mullerianas y genitales externos femeninos

# Hallazgos ecográficos

- Discordancia entre los hallazgos ecográficos y estudios genéticos prenatales
  - Discordancia cariotipo-fenotipo
- No es posible determinar el sexo a pesar de lograrse una adecuada visualización
  - No es posible determinar si es un pene o un clítoris
  - No es posible determinar si son bolsas escrotales o labios





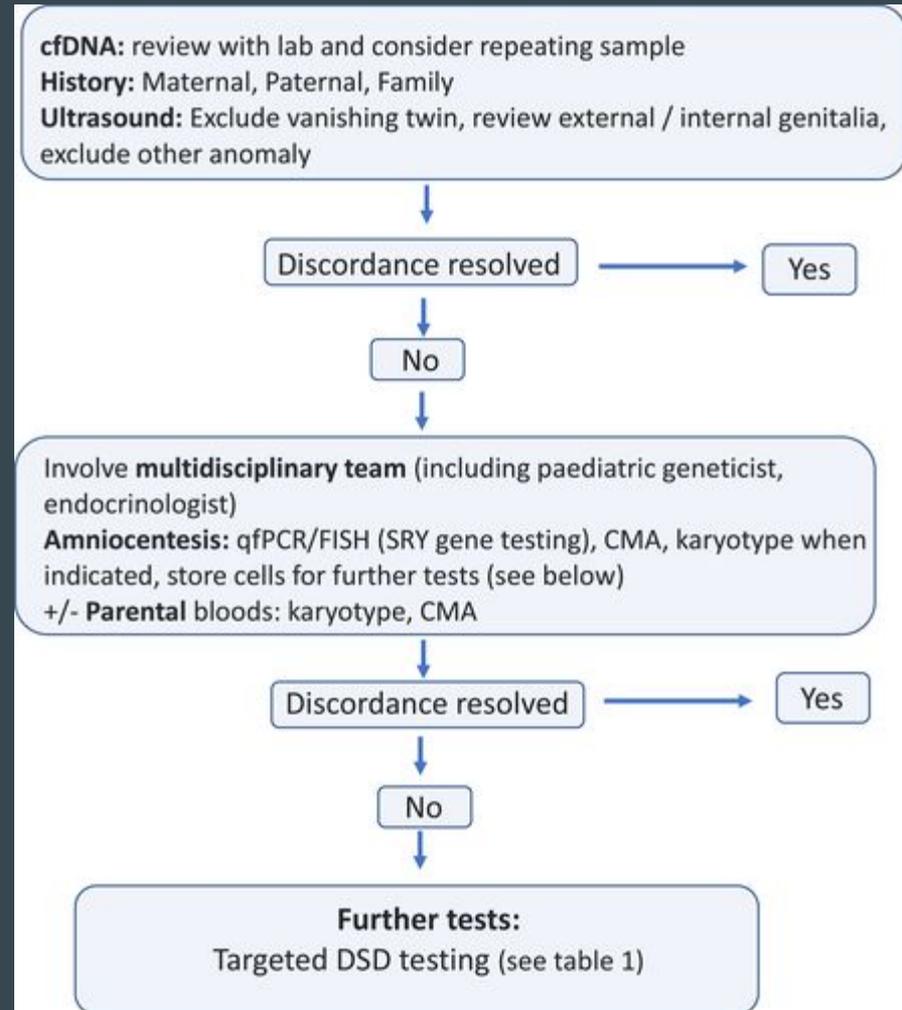
Rol de la ecografía 4D/5D para la visualización de los genitales  
externos



Signo del tulipán



El sexo fetal debe evaluarse mediante **ecografía**, y su **concordancia/discordancia** con el sexo predicho por **cfDNA** debe documentarse de forma rutinaria



- Una **ecografía detallada** de nivel terciario debe incluir la evaluación del crecimiento fetal, la confirmación de los genitales internos y externos, la evaluación de la posibilidad de genitales ambiguos y la identificación de otras anomalías estructurales
  - No informar una ADS si la visualización del periné no es clara
- Terminología: usar “**tubérculo genital**” en vez de pene o clítoris, y “**pliegues labio-escrotales**” en vez de labios o escroto
  - **NO** asignar el sexo fetal en la etapa prenatal

# CONCLUSIONES

Con el advenimiento del cfDNA y la ecografía con alta resolución y 4D/5D, debemos saber hacer un diagnóstico ante una discordancia en el sexo fetal o ante el hallazgo ecográfico de genitales ambiguos

La discordancia sexual puede deberse a múltiples causas, algunas de las cuales son fáciles de diagnosticar, mientras que otras no pueden diagnosticarse prenatalmente

Es importante el **manejo multidisciplinario** para brindar información y contención a la familia

Hoy en día existen grupos activistas de personas con dicho trastorno, las cuales volvieron a introducir la palabra “intersexuales”, por lo cual debemos estar actualizados y ser cuidadosos al momento de hablar de dichos trastornos

# BIBLIOGRAFÍA

- Guerrero-Fernández J\* a, et al. Guía de actuación en las Anomalías de la Diferenciación Sexual (ADS) /Desarrollo Sexual Diferente (DSD)
- Maria-Elisabeth Smet, et al. Discordant fetal sex on NIPT and ultrasound. Prenatal diagnosis, February 2020
- Julio Guerrero-Fernández, et al. Guía de actuación en las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) / desarrollo sexual diferente (DSD) An Pediatr (Barc). 2018
- Alvaro Lopez Soto, et al. Fetal sex discordance. Taiwanese Journal of Obstetrics & Gynecology (2020)