UNIDAD DE MEDICINA MATERNO FETAL

GENITALES AMBIGUOS DIAGNÓSTICO PRENATAL, ABORDAJE Y RESULTADOS PERINATALES, REPORTE DE CASO

ANTECEDENTES

Los genitales ambiguos se define como la apariencia poco clara de los genitales externos del feto, lo que conduce a una determinación fenotípica fallida del sexo fetal. En esencia, existe confusión entre la presencia de un clítoris o pene y entre la presencia de un escroto o labios.

OBJETIVO

Presentar el caso de una paciente con diagnóstico de embarazo de 33.6 SDG y genitales ambiguos.
Su abordaje y orientación durante el embarazo así como resultados perinatales.

MATERIAL Y MÉTODOS

Paciente de 38 años de edad, enviada de médico particular por un embarazo de 33.6 semanas de gestación y genitales de apariencia atípica, se realiza ultrasonido en la unidad de medicina materno fetal encontrando, un feto pequeño para edad gestacional, líquido y placenta normales, Doppler multivasos normal y genitales externos ambiguos, con apoyo del ultrasonido 3D, llegando a término el embarazo sin complicaciones.

RESULTADOS

Luego de la evaluación de la paciente, se realiza MLPA mediante amniocentesis, en el estudio genético para microdeleciones no se detectaron alteraciones, con un cariotipo XY. En el periodo post natal se realizó ultrasonido renal, sin alteraciones aparentes, por lo que se egresa al recién nacido con indicación de prueba de estimulación por gonadotropina coriónica humana 10,000 UI para confirmar o descartar sospecha de 5 alfa reductasa. Bajo los diagnósticos: genitales ambiguos, sospecha de deficiencia de 5 alfa reductasa, hipospadias pene escrotal, peso y talla adecuados y siendo valorado por los servicios de genética médica, urología pediátrica, endocrinología.

CONCLUSIÓN

Se trata de una patología la cual necesita el abordaje multidisciplinario, tanto de genética como de cirugía pediátrica y endocrinología en el período post natal por malformaciones asociadas. La importancia de conocer el sexo en etapas tempranas del embarazo nos orienta a ciertas patologías en especifico

BIBLIOGRAFÍA:
•ObstetricImaging: Fetal Diagnosis and Care, Ambiguous Genitalia. 18, 72-74.e1
•Evaluation of the infant with atypical genital appearance (difference of sex development) – UpToDate
•Cafici, Daniel y Sepúlveda, Waldo. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal. Ediciones Journal. Segunda edición