

# Quimera ovotesticular

<sup>1</sup>Aparicio García F, <sup>2</sup>Barranco Moreno MP, <sup>2</sup>Pellitero Santos A, <sup>2</sup>Rodríguez Corbatón

<sup>1</sup>Centro de Atención Primaria Rambla Ferrán

<sup>2</sup>Centro de Atención Primaria Cappont  
Lérida

Varón de 26 años de edad, nacido en Marruecos, que acude por primera vez a consulta de atención primaria por un nódulo en la región inguinal izquierda de dos meses de evolución.

Reside en España desde hace menos de un año. Solo habla árabe y le acompaña un mediador cultural.

Aporta informes médicos escritos en francés, donde se recogen antecedentes personales de cariotipo 46XX y SRY negativo; a los 6 años de vida se le efectuó genitoplastia virilizante por genitales externos ambiguos e hipospadias; a los 19 años de edad se llevó a cabo mastectomía bilateral y hace 3 años ooforectomía bilateral. El estudio anatomopatológico del ovario mostró la presencia de ovoteste y fue diagnosticado de hermafroditismo verdadero o quimera ovotesticular. Desde hace dos años recibe tratamiento con testosterona (250 mg trimestrales).

En la primera valoración realizada en consulta de atención primaria el paciente presenta fenotipo varón, con peso 51 kg, talla 161 cm (índice de masa corporal 19,67), TA 116/72 mmHg y 73 lpm. En la exploración genital el vello púbico se encuentra en estadio P4 de Tanner y las bolsas escrotales y el pene son pequeños (estadio G3 de Tanner). El canal inguinal izquierdo está engrosado y en el interior de la bolsa escrotal izquierda se palpa un nódulo de 1 cm de diámetro. La bolsa escrotal derecha se encuentra vacía. El resto de la exploración por órganos y aparatos es compatible con la normalidad.

Se realiza estudio hormonal con resultado de FSH 47,4, LH 21,8, estradiol 0,109 nmol/l, testosterona total 29,94 ng/dl, índice de testosterona libre 67,3 %, dehidroepiandrosterona-sulfato 2,66 y resto de determinaciones normales.

Los estudios de imagen informan de la presencia de un nódulo de 12 mm en la bolsa escrotal izquierda, con ausencia de testículo derecho, próstata, vesículas seminales, útero y ovarios.

Remitido al Servicio de Urología, se practica orquiectomía izquierda vía inguinal y se colocan prótesis testiculares. El estudio anatomopatológico del nódulo extirpado informa de parénquima testicular con atrofia profunda de los túbulos seminíferos y ausencia de epitelio germinal; no se observa neoplasia.

En la actualidad mantiene tratamiento indefinido con testosterona (250 mg trimestrales).

## COMENTARIO

Las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) en el hombre aparecen como consecuencia de alteraciones en la fecundación (condicionan el sexo genético), o en el periodo fetal (condicionan el sexo gonadal o genital). Su frecuencia es inferior a 1/2000 recién nacidos. Cuando se acompañan de genitales externos ambiguos o discordantes, se denominan estados intersexuales<sup>1</sup>.

La quimera ovotesticular (QO), o anomalía de la diferenciación ovotesticular, es una ADS en la que coexisten, en una o más gónadas, parénquima ovárico y testicular; con anterioridad se denominaba hermafroditismo verdadero. De incidencia desconocida, el fenotipo y el genotipo son variables. El diagnóstico es anatomopatológico y el cariotipo más frecuente es 46XX<sup>1,2</sup>.

La determinación del sexo gonadal viene dada por los cromosomas sexuales. La presencia en el embrión humano del gen denominado SRY (*sex-determining region Y*), localizado en el brazo corto del cromosoma Y (Yp11.2), induce el desarrollo testicular. En ausencia del gen SRY la gónada se convertirá en ovario<sup>3</sup>.

Un fallo en la división meiótica de la espermatogénesis paterna, con presencia de algún fragmento del cromosoma Y en el brazo corto del cromosoma X, originará en un individuo cromosómicamente

femenino gónadas masculinas<sup>4</sup>.

La QO es una ADS poco frecuente, en la que coexisten en un mismo individuo tejido ovárico y testicular. Debe sospecharse en todo recién nacido con ambigüedad sexual. Es imprescindible la realización de un cariotipo y su diagnóstico es anatomopatológico<sup>5,6</sup>.

En la QO la ausencia de secuencias específicas del cromosoma Y en el genoma no siempre se correlaciona con la ausencia de gónada masculina. Esto sugiere que otros genes independientes del SRY pueden también determinar la diferenciación testicular<sup>7</sup>.

La gónada que se encuentra con mayor frecuencia en la QO es el ovoteste, compuesto por tejido ovárico y tejido testicular. Una gónada palpable en el canal inguinal o en la bolsa escrotal puede contener tejido testicular anómalo, y se recomienda su extirpación por el riesgo de malignización. El tejido ovárico tiene bajo riesgo de malignizarse<sup>8</sup>.

La asignación de un sexo civil en la QO no es una decisión fácil. La intervención de un equipo multidisciplinar (genetista, endocrinólogo, urólogo, ginecólogo, patólogo, psicólogo y psiquiatra) permitirá desarrollar estrategias para mejorar la calidad de vida de estos pacientes. El sexo civil debe asignarse independientemente del cariotipo; hay que valorar las posibilidades de reconstrucción genital, la capacidad funcional de los genitales externos y el pronóstico del defecto hormonal subyacente<sup>9</sup>.

La cirugía correctora precoz y la no estigmatización social durante la niñez se relacionan con menos problemas de identificación sexual a largo plazo<sup>10</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Audi Parera L, Gracia Bouthelie R, Castano González L, Carrascosa Lezcano A, Barreiro Conde J, Bermúdez de la Vega JA, et al. Grupo de Trabajo sobre Anomalías de la Diferenciación Sexual de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. Anomalías de la diferenciación sexual. *Protoc Diagn Ter Pediatr* 2011;1:1-12.
2. Audi L, Fernández-Cancio M, Toran N, Piro C. Anomalías de la diferenciación sexual. En: Pombo M (ed). *Tratado de Endocrinología Pediátrica* (4ª edición). Madrid: McGraw-Hill-Interamericana 2009; pág 583-609.
3. Ballescà JLI, et al. Varones XX: clínica y frecuencia en la consulta de esterilidad. *Rev Int Androl* 2007;5:349-53.
4. Natera de Benito D, et al. Síndrome de De la Chapelle. *An Pediatr (Barc)* 2012. <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2012.06.003>
5. Galán Gómez E. Indicaciones del estudio genético. *Protoc Diagn Ter Pediatr* 2010;1:18-23.
6. Pelayo Baeza FJ, et al. Genitales ambiguos. *Rev Pediatr Aten Primaria* 2011;13:419-33.
7. Álvarez Nava F, et al. Análisis molecular del gen SRY y secuencias específicas del cromosoma Y en pacientes con hermafroditismo verdadero. *Endocrinol Nutr* 1999;46:203.
8. Nistal M, et al. Valor de la biopsia gonadal en el diagnóstico de los desórdenes del desarrollo sexual. *Actas Urol Esp* 2007;31:1056-75.
9. Pericas Bosch J. Ambigüedad sexual. *Form Med Contin Aten Prim* 2002;9:108.
10. Aparicio Rodrigo M, et al. Hermafroditismo verdadero familiar: aportación de un nuevo caso y revisión de la literatura. *An Esp Pediatr* 1996;45:93-6.