Endocrinol Diabetes Nutr. 2022;69(Espec Cong 2):192

Endocrinología, Diabetes y Nutrición

126 - TRASTORNO DESARROLLO SEXUAL: CASO DE DEFICIENCIA DE 17-BETA-HIDROXIESTEROIDEDESHIDROGENASA TIPO 3 DIAGNOSTICADO EN LA EDAD ADULTA

J.V. Gil Boix[1], M. Codina Marcet[1], D. Heine Suñer[2], M. Viñes Raczkowski[1], A. Sanmartín Sánchez[1], G. Serra Soler[1], M. Noval Font[1], E. Mena Ribas[1], S. Tofé Povedano[1] e I. Argüelles Jiménez[1]

[1]Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.[2]Unidad de diagnóstico molecular y genética clínica. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.

Resumen

Introducción: Los trastornos del desarrollo sexual son afecciones congénitas que se caracterizan por discordancia entre el sexo cromosómico, gonadal y fenotípico.

Caso clínico: Varón de raza negra de 22 años remitido por sospecha de pseudohermafroditismo masculino. Nació con genitales externos de apariencia femenina, por lo que se le asignó sexo femenino y se crio en consecuencia. A los 12 años le comenzó a crecer vello facial, junto con el desarrollo y crecimiento del pene. A los 18 años decidió autoasignarse al sexo masculino. A la exploración física presentaba obesidad grado 2, distribución masculina del vello, aunque escasa, micropene, bolsa escrotal vacía con aspecto de seudolabios, criptorquidia e hipospadias. Analíticamente un hipogonadismo hipergonadotropo. El análisis cromosómico reveló un cariotipo 46XY. Se solicitó nueva analítica con: FSH 28,1 mUI/mL (VN 11,9 mUI/mL), LH 31,75 mUI/mL (VN 12,00 mUI/mL), estradiol 32 pg/mL (dentro VN), testosterona 1,96 ng/mL (VN 2,20-10,20 ng/mL), 11-desoxicortisol 3,3 ng/mL (VN T) en heterocigosis en el gen HSD17B3. Se inició tratamiento hormonal sustitutivo con testosterona y se derivó a urología para plantear cirugía de confirmación de género.

Discusión: Como en este caso, los pacientes con déficit de 17b-HSD3 tienen una alta probabilidad de identidad de género masculina, por lo que en la actualidad se tiende a diferir la cirugía electiva para que el paciente forme parte en la toma de decisiones en contraposición con el abordaje clásico que abogaba por cirugía precoz de asignación al género escogido por los padres.

© 2022 SEEN y SED. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.