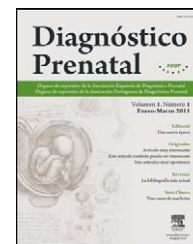




Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Resolución del caso iconográfico

Caso Iconográfico número 9: Hipospadias severo

Illustrative case study Number 9: severe hypospadias

Miriam Muñoz, María Angeles Rodríguez, Ana Muñoz* y Jorge Ruiz

Departamento Obstetricia, Ginecología y Reproducción, Instituto Universitario Dexeus, Barcelona, España

Caso y diagnóstico

Mujer de 31 años con antecedentes obstétricos 0.0.1.0. Gestación espontánea. Se realiza el primer control ecográfico a las 8,1 semanas. La ecografía a las 12 semanas resulta normal y con cribado de aneuploidías de riesgo bajo. En la ecografía a las 20 semanas se observan genitales externos de morfología femenina. La ecografía a las 32,3 semanas muestra genitales externos ambiguos y peso fetal estimado de 1.565 g (p3). Se realizó una amniocentesis a las 33,1 semanas que demostró un cariotipo normal 46,XY. El microarray cGH resultó normal.

Evolución

La secuencia de crecimiento fetal fue siempre en percentil 3. A las 37 semanas se decidió inducción médica por estudio hemodinámico alterado (índice cerebro placentario alterado, perfil biofísico prepatológico) y CIR. El parto se realizó mediante ventosa obstétrica. El peso fue de 2.230 g, con un Apgar de 9/10 y pH correctos. Presentó 5-6 vueltas de cordón y 2 nudos verdaderos.

En la exploración al nacimiento, se observaron ambos testículos en la bolsa escrotal, pene de pequeño tamaño y meato uretral en periné (hipospadias perineal). Las analíticas hormonales fueron normales (eje tiroidea [hormona tiroidea/hormona tiroestimulante], suprarrenal [cortisol, hormona

adrenocorticotropa, TST, deshidroepiandrosterona, androstendiona, renina, aldosterona y 17-OH progesterona] y gonadal [hormona luteinizante, hormona foliculoestimulante]).

La cardiopatía (comunicación interventricular [CIV] apical) se confirma en el ecocardiograma posnatal, sin otros hallazgos adicionales.

La evolución se muestra en las Figuras 1-6.

Diagnóstico

Hipospadias perineal o en la unión penoescrotal (proximal) y CIV apical.

Comentarios

La detección prenatal de genitales ambiguos plantea el diagnóstico diferencial entre diversas entidades. La ambigüedad de genitales en la etapa neonatal debe considerarse como una urgencia, debe descartarse hiperplasia suprarrenal congénita, ya que esta entidad requiere un tratamiento inmediato. El resto de entidades no representan riesgo inmediato de morbilidad, pero es importante realizar la asignación sexual y la corrección quirúrgica lo más pronto posible.

El estudio del cariotipo y de la detección del gen SRY (gen de la región del brazo corto del cromosoma Y [Yp11.3]

Véase contenido relacionado en DOI:
10.1016/j.diapre.2010.01.008.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: anamun@dexeus.com (A. Muñoz).

2173-4127/\$ – see front matter © 2009 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.
doi:10.1016/j.diapre.2010.01.009



Figura 1 – Imagen a las 20 semanas. Genitales de morfología femenina.

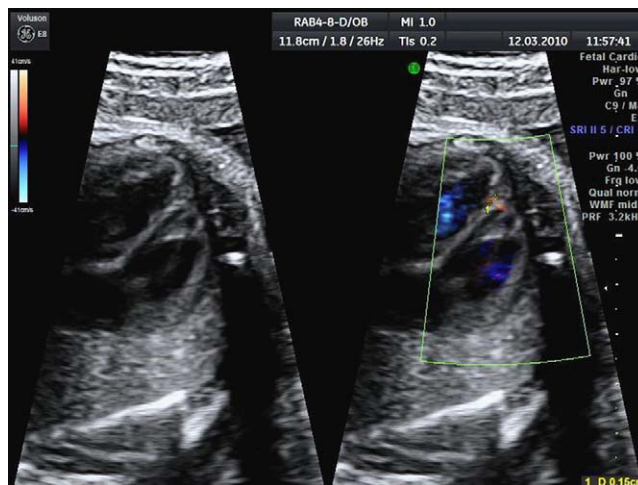


Figura 4 – Ecocardiograma prenatal: comunicación interventricular muscular apical pequeña.



Figura 2 – Imagen a las 32,3 semanas. Genitales ambiguos.

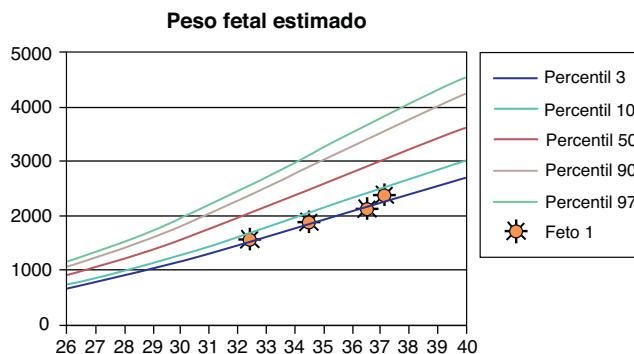


Figura 5 – Gráfico que muestra la secuencia de crecimiento fetal.



Figura 3 – Imagen a las 32,3 semanas. Se observan testes en los pliegues escrotales.



Figura 6 – Genitales externos del recién nacido. Ambos testículos en la bolsa escrotal, pene de pequeño tamaño y meato uretral en periné.

determinante del sexo) es el primer paso a considerar en el estudio de esta enfermedad.

Clasificación de ambigüedad de genitales: a) alteraciones del sexo gonadal o de la determinación sexual; b) alteraciones del sexo fenotípico o pseudohermafroditismos, y c) formas no clasificadas de diferenciación sexual anormal (hipospadias, genitales ambiguos en 46 XY con anomalías congénitas múltiples y síndrome de Rokitansky-Küster).

En nuestro caso, un cariotipo femenino nos hubiera orientado hacia una virilización de genitales externos, siendo la causa principal una hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-OH. Un cariotipo 46, XY, SRY+, lo orientamos hacia un hipospadias grave.

La asociación del hipospadias cardiopatía y CIR nos hizo sospechar un síndrome genético, que posteriormente no se confirmó.

El recién nacido tenía varias vueltas de cordón y dos nudos verdaderos, hecho que podría ser la causa de la restricción de

crecimiento intrauterino. También es frecuente la asociación de CIR e hipospadias.

El hipospadias es una enfermedad congénita de pronóstico favorable. El meato o apertura de la uretra se encuentra en la cara ventral del pene. En general incluye la asociación de tres anomalías anatómicas del pene: apertura anormal del meato uretral, curvatura ventral del pene y distribución anormal del prepucio formando una especie de capucha en el dorso del pene. Las características indicativas de hipospadias se han descrito mediante ecografía (Meizner et al, 2002).

El nivel de gravedad de esta enfermedad depende de la localización del meato uretral. La forma más leve y la más común es el hipospadias distal (80-85%). Las formas más graves (5-10%) son las proximales (perineales o en la unión penoescrotal).

Su tratamiento correctivo es quirúrgico (número variable de intervenciones según la gravedad), realizándose la primera a los 6 y los 15 meses.