

ROL DE LA CIRUGIA EN PACIENTES CON ANOMALIAS DE LA DIFERENCIACION SEXUAL (DSD)

Dra. Marcela Bailez

INTRODUCCION

Los pacientes con ambigüedad genital se presentan más frecuentemente en la etapa neonatal requiriendo un abordaje multidisciplinario que incluye cirujanos y urólogos pediatras que participan en la discusión de la asignación de sexo especialmente en referencia al análisis anatómico y funcional de los genitales.

El diagnóstico de genitales ambiguos se orienta, como ya fue descrito, en un meticuloso examen de la región perineal y la palpación gonadal. Sus variantes ya han sido claramente abordadas pero es importante considerar que en ocasiones un paciente con DSD no diagnosticada previamente pueda ser enviado a un cirujano para el tratamiento de un testículo mal descendido, hernia o corrección de una hipospadias. Por ello, resulta de suma importancia el reconocimiento de esta entidad por parte de los diferentes profesionales involucrados.

El fenotipo femenino normal se presenta con un clítoris de aspecto normal y sin gónadas palpables. El masculino, con un pene de aspecto normal y dos testículos en bolsas. Si bien existen excepciones por ej: una mujer con una hernia con contenido ovárico palpable (ovariocele) o un varón con una hipospadias leve y un testículo mal descendido, debe estudiarse la posibilidad de diagnóstico de un DSD ante la coexistencia de una palpación gonadal y apariencia genital externa anómalas (Figura 1A y 2). También deben ser investigados los defectos aislados severos como por ejemplo la presencia de hipospadias perineal o testículos no palpables bilaterales (Figura 1B).

Otro aspecto no menos importante de la participación del cirujano es la información a los padres. El cirujano debe cuidar la terminología a utilizar en referencia a gónadas o genitales externos y discutir previamente con el equipo de salud y los padres la información a compartir con familiares y amigos en las etapas iniciales.

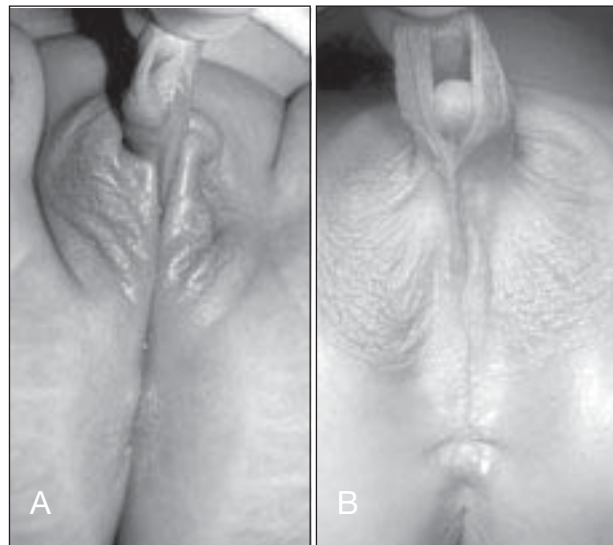


Figura 1 A: Recién nacido con gónadas no palpables bilaterales, hipospadias e hiperpigmentación de repliegues labioescrotales. Cariotipo 46XX. Diagnóstico de Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Asignación de sexo femenino.
B: Paciente 46XX con virilización completa y asignación de sexo masculino al nacer. Se observa la presencia de un falo con uretra en su extremo distal sin gónadas palpables. Los estudios revelaron el diagnóstico de Hiperplasia Suprarrenal Congénita virilizante simple (no perdedora de sal). Se reasigna sexo femenino.

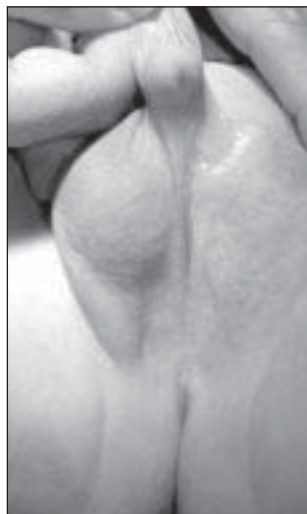


Figura 2: Lactante de 3 meses de edad con genitales ambiguos y asimetría gonadal. El diagnóstico final fue Disgenesia Gonadal Mixta.

Desde el punto de vista técnico, el rol de la cirugía en el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con DS¹ incluye: 1) Tratamiento de las gónadas, 2) Genitoplastia feminizante en pacientes con asignación de sexo femenino, 3) Reconstrucción de la uretra y el pene en pacientes con asignación de sexo masculino

En este artículo se desarrollaran los dos primeros puntos.

1) Tratamiento de gónadas

En algunos pacientes con DSD, la histología gonadal es necesaria para realizar el diagnóstico definitivo, como ocurre en la Disgenesia ovotesticular donde es necesario demostrar la coexistencia de tejido ovárico y testicular. No obstante, la asignación del sexo puede ser realizada previamente a la toma de la biopsia.

El abordaje de elección es laparoscópico²⁻⁴. El beneficio de esta vía de abordaje es reconocido por la mejor visualización de las estructuras con mínima invasión, mejor recuperación postoperatoria y menor incidencia de adherencias postoperatorias y su eventual impacto en la función reproductiva especialmente en pacientes que ya presentan patología en sus genitales internos. Un rol adicional de la laparoscopia es la resección de estructuras müllerianas y la realización de orquidopexia en pacientes con asignación de sexo masculino.

Desde el punto de vista técnico la biopsia debe ser tomada en el eje longitudinal de la gónada ya que puede existir tejido ovárico y testicular en ambos polos de la misma (Figura 3A y 3B).

En función del cuadro, se puede realizar una biopsia por congelación y eventual gonadectomía simultánea o esperar el resultado definitivo de la histología.

Actualmente y luego de un análisis multidisciplinario de la clínica, el laboratorio, las imágenes y el entorno familiar, programamos el abordaje laparoscópico, toma de biopsia y eventual gonadectomía y genitoplastia feminizante simultánea en los pacientes con asignación de sexo femenino¹.

En pacientes con DSD Cromosómico por Disgenesia gonadal mixta, DGM (Cariotipo 46,XY/45,XO) puede realizarse la asignación de sexo previamente a la laparoscopia basado en los aspectos funcionales y anatómicos, la respuesta al test de hCG, y los aspectos psicosociales y la entrevista con paciente y su familia.

De reconocerse una gónada tipo "streak" (cintilla no funcionando) como ocurre en la mayoría de los pacientes con DGM, ésta debe resecarse sin biopsia previa con el peritoneo circundante por el riesgo que tienen estas gónadas de desarrollar gonadoblastoma y/o disgerminoma (25-50%), pudiendo existir tumor in situ en el momento de la biopsia (Figura 4). Usualmente el streak se asocia con la presencia de un testículo disgenético contralateral, el cual se reseca en forma simultánea frente a la asignación de sexo femenino. Si bien el riesgo de neoplasia en estas gónadas también está incrementado, en los pacientes a los cuales se les asigna un sexo masculino, puede realizarse una biopsia diagnóstica conservando la gónada funcionando en el escroto accesible al control palpatorio y ecográfico.

Si bien en estos pacientes no está descrita la presencia de tejido ovárico funcionando, siempre esperamos el resultado de la biopsia por congelación antes de remover cualquier gónada que no sea una streak clásica.

El diagnóstico de Disgenesia ovotesticular se confirma por la coexistencia de tejido ovárico y testicular, en una misma gónada (ovotestes) o en

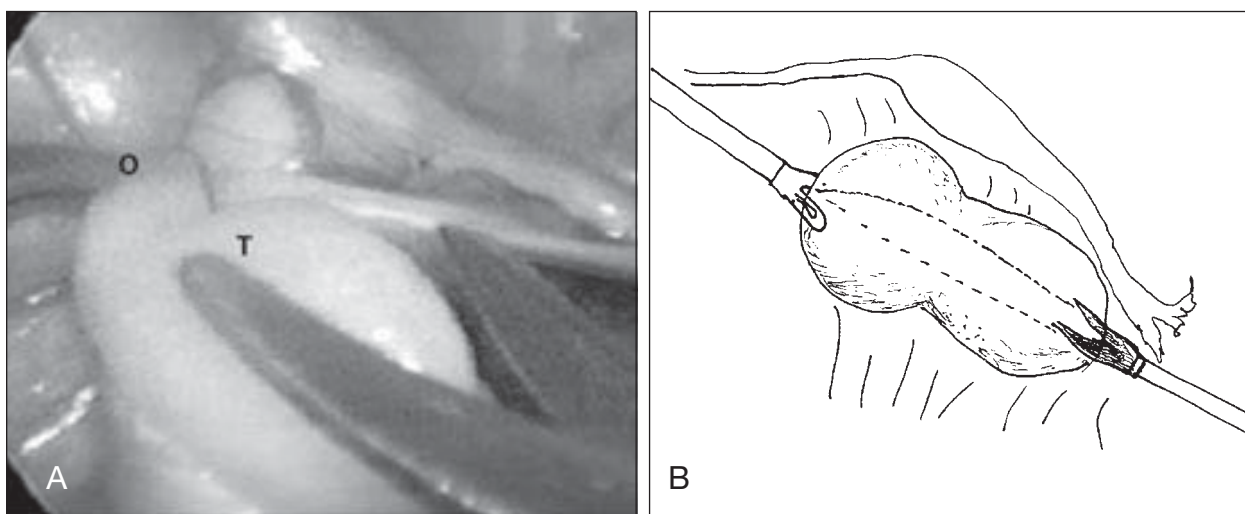


Figura 3 A: Vista laparoscópica de un ovotestes. O: porción ovárica; T: porción testicular. **B:** Ilustración de la técnica para la toma de biopsias gonadales.

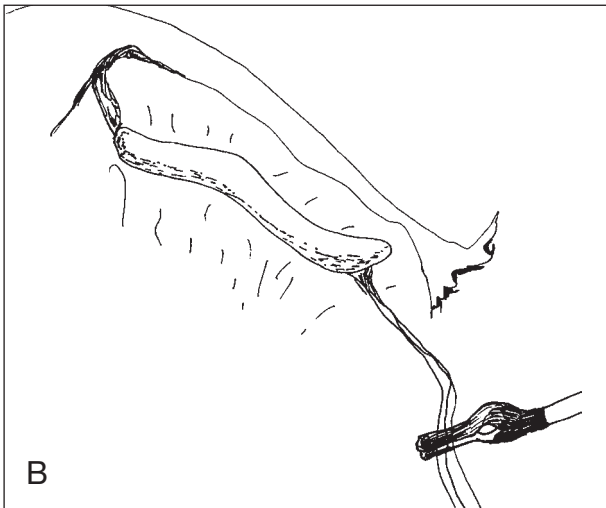
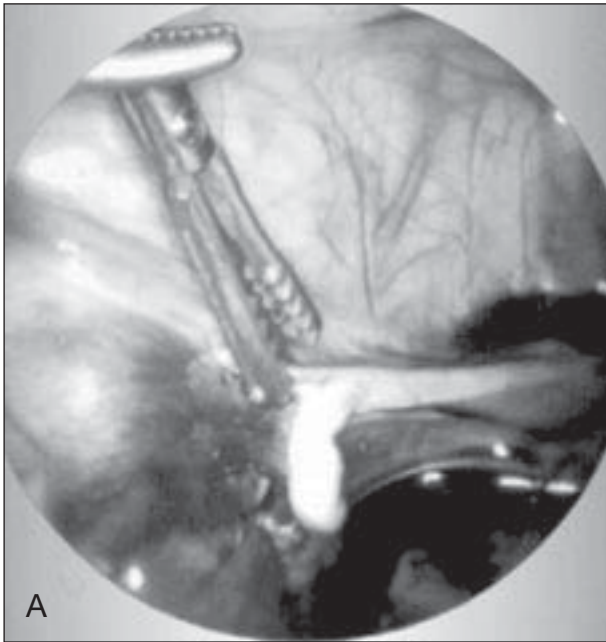


Figura 4: Vista laparoscópica e ilustración de una gónada streak.

gónadas separadas pudiendo manifestarse por la presencia de un ovotestes y un ovario, un ovario y un testículo u ovotestes bilateral. Aunque el cariotipo más común es 46XX y la combinación más frecuente es la presencia de ovario/ovoteste, existe una gran variabilidad y caso debe ser analizado en forma individual. En ocasiones el aspecto macroscópico de la gónada y gonaducto así como el resultado de la biopsia son suficientes para decidir la gonadectomía si el sexo ya hubiera sido asignado. En otras oportunidades se requiere esperar la histología definitiva para asignar el sexo. Existe una ventaja en la indicación del abordaje laparoscópico en los pacientes que pudieran requerir una reoperación.

El abordaje inguinal está indicado cuando existen gónadas palpables en el trayecto inguinal. El

ejemplo más frecuente son los pacientes con cariotipo 46XY y gónadas palpables simétricas.

Las pacientes con Síndrome de insensibilidad a los andrógenos completa presentan un fenotipo femenino normal y hernia inguinal bilateral, en general irreductible, que en ocasiones es considerada como ovariocele bilateral. Es aconsejable la realización de un cariotipo frente a este hallazgo, que de tratarse de esta entidad será 46 XY. Es importante realizar el diagnóstico previamente a la corrección de la hernia, no sólo por la información a la familia sino por la decisión de la conducta a tomar con respecto las gónadas durante la hernioplastia. Nuestra conducta actual es la gonadectomía precoz (Figura 5). Los fundamentos son: el riesgo (aunque muy bajo) de neoplasia; el beneficio psicológico para los padres de saber que cualquier tejido extraño al sexo de crianza ha sido extirpado; y evitar la reoperación.

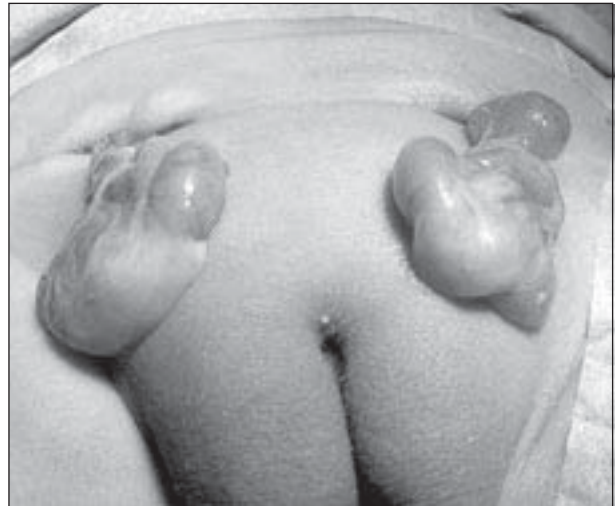


Figura 5: Abordaje inguinal y gonadectomía bilateral en una paciente 46XY portadora de Síndrome de Insensibilidad Completa a los Andrógenos. Ambas gónadas (testículos) ubicados en el trayecto inguinal. Nótese el aspecto femenino de los genitales externos.

2) Genitoplastia Feminizante

Afortunadamente existen numerosos avances en la reconstrucción de los genitales externos. Desde el punto de vista cosmético se puede lograr una apariencia femenina normal en la mayoría de las pacientes aunque los resultados funcionales alejados de las nuevas técnicas son desconocidos.

La edad de la reconstrucción es motivo de controversia. Nuestra preferencia actual es la reconstrucción temprana en los primeros meses de vida siempre que sea posible.

Independientemente del momento, la cirugía debe realizarse en forma meticulosa con un cla-

ro entendimiento de la anatomía y sólo en centros con amplia experiencia y luego de discutir con los padres o la paciente todos los puntos de controversia.

La genitoplastía feminizante consiste en: A) Tratamiento de la hipertrofia de Clítoris B) Reconstrucción del Seno Urogenital (SUG), C) Plástica de Labios Menores

A) Tratamiento de la hipertrofia de Clítoris

El manejo del agrandamiento del clítoris es controvertido por la naturaleza ablativa de una estructura tan vital para la imagen corporal y el género. Las técnicas iniciales consistían en una clitoridectomía con la creencia que esta era necesaria para prevenir disfunciones. No obstante, el entendimiento de que un clítoris intacto juega un rol crucial en el desarrollo de la sexualidad feme-

nina estimuló el uso de un abordaje más conservador. La técnica más utilizada es la basada en la descrita por Kogan preservando el extremo distal (glande) con su pedículo neurovascular dorsal resecaando los cuerpos cavernosos en su totalidad (Figura 6). Las cicatrices sobre el dorso del clítoris pueden generar disfunción y por lo tanto deben evitarse.

B) Reconstrucción del SUG

Se denomina SUG a la desembocadura de la uretra y la vagina en un trayecto. El espectro va desde una fusión labial superficial hasta una ausencia vaginal, dependiendo de la localización de la altura de la confluencia vaginal en el mismo. Powell describe 4 tipos: I fusión labial, II confluencia distal, III confluencia proximal y IV ausencia vaginal (Figura 7).

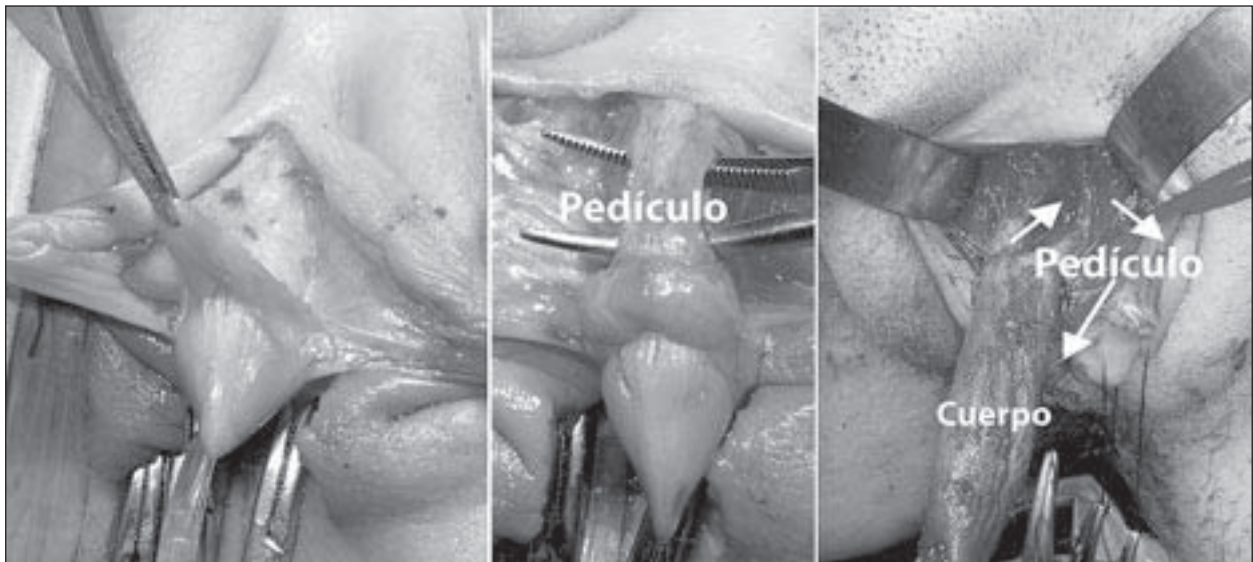


Figura 6: Clitoridoplastia de reducción removiendo cuerpos cavernosos preservando su pedículo dorsal neurovascular. A: incisión dorsal de piel; B: pedículo aislado; C: tejido eréctil listo para resecar. Las flechas muestran el pedículo neurovascular aislado y el glande.

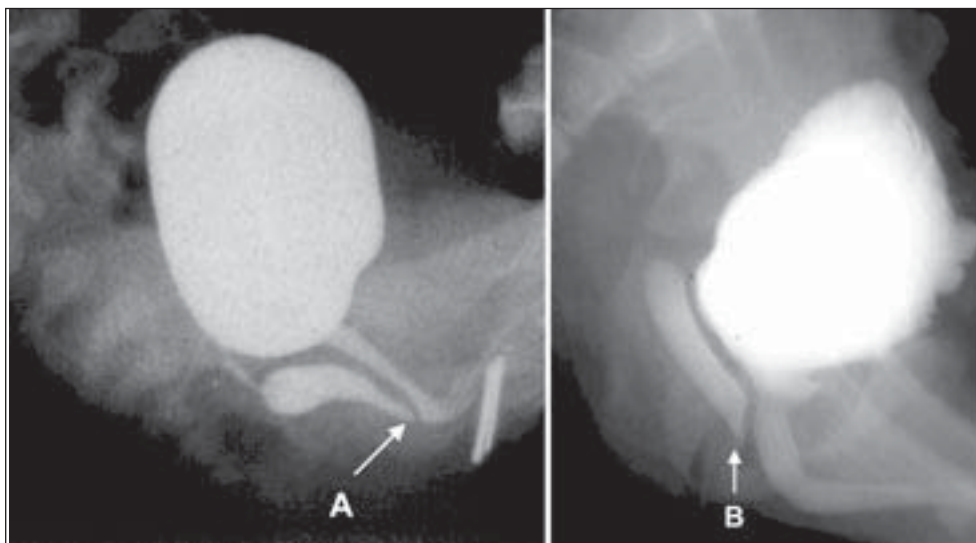


Figura 7: Genitografías ilustrando la morfología y dimensión vaginal y su relación con la uretra. Las flechas muestran la desembocadura de la vagina en un SUG bajo (A) y en un SUG intermedio-alto (B).

En 1969 Hendren describió diferentes procedimientos para la reconstrucción vaginal dependiendo de dicha confluencia y su relación con el SUG⁵. Esto ha sido muy útil para el entendimiento de los principios de reconstrucción pero la vagina no siempre es baja o alta y hemos encontrado espectros desde localizaciones casi normales en el introito hasta en el cuello vesical.

En las confluencias bajas puede ser reparadas con la exteriorización vaginal luego de la apertu-

ra del SUG, liberando su cara posterior y suturando sus bordes a la piel del periné (Figura 8A y 8B). Para las vaginas altas o intermedias existen otras técnicas como la movilización total en block del SUG y la técnica de pullthrough o el abordaje transrectal (Figura 9A y 9B)⁶⁻⁹. Si existe suficiente uretra desde el ingreso de la vagina en el SUG hasta el cuello vesical, el SUG puede ser movilizado en block (Movilización total del SUG, MTSUG) (Figura 10)⁸⁻⁹.

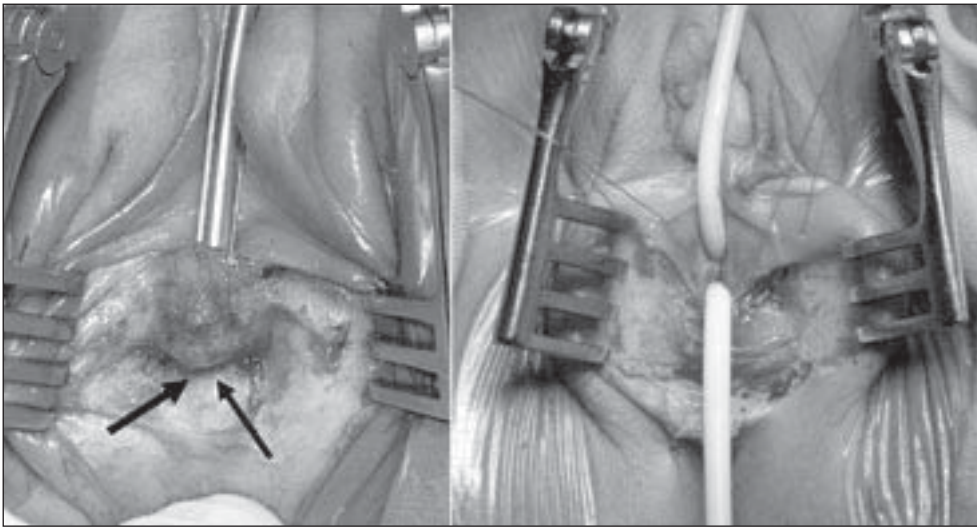


Figura 8A: Disección de la pared vaginal posterior, separándola de la pared rectal anterior antes de la apertura del SUG. **B:** Introducción de un catéter con balón en la cavidad vaginal para ayudar a la disección perineal. Aún en vaginas bajas nosotros realizamos una disección agresiva de la pared vaginal posterior antes de abrir el SUG, prefiriendo traer la vagina al periné.

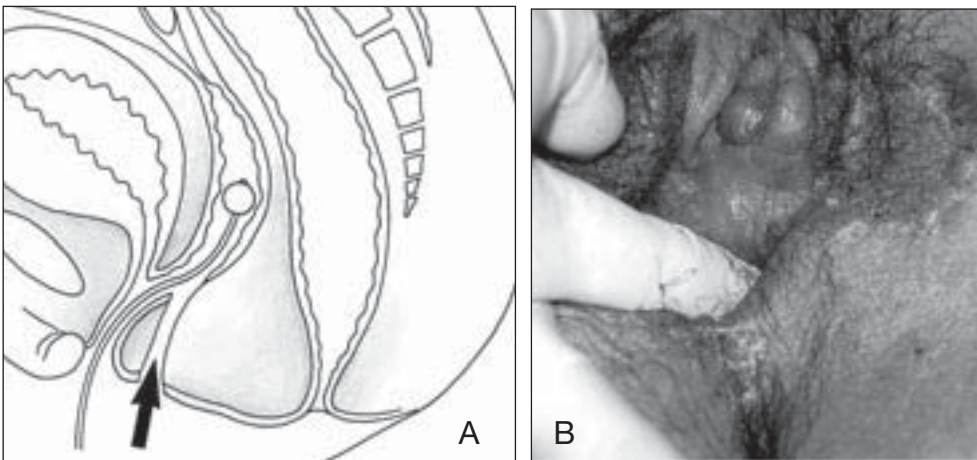


Figura 9A: Ilustración que muestra la técnica de pullthrough para la reconstrucción del SUG alto. Un catéter con balón fue introducido en la vagina por cistoscopia y la vagina abordada desde el periné preservando el SUG distal como uretra. **B:** Aspecto

to cosmético luego de una cirugía pullthrough con la técnica de modificación de Ricardo González (la piel dorsal del fallo fue utilizada para alcanzar la cara anterior de la vagina luego de separa la misma del SUG).

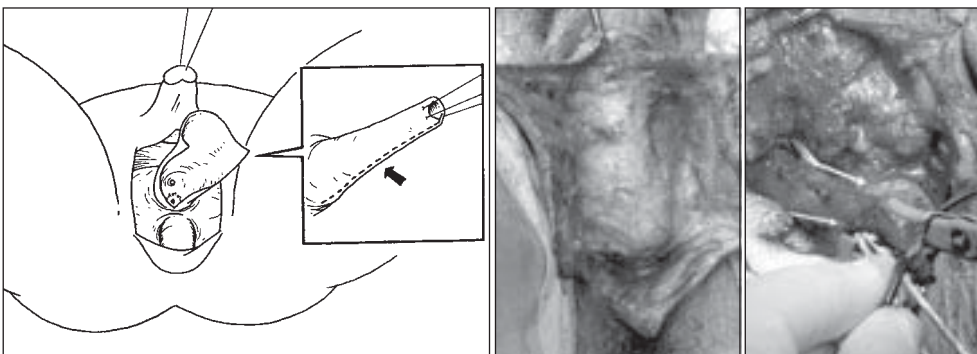


Figura 10: Movilización total del SUG. El SUG es disecado en block en posición de litotomía. Lo movilizamos sin abrirlo para prevenir sangrado. Luego puede ser incidido en su cara ventral o dorsal si es necesario usarlo para unirlo a la pared vaginal anterior.

En las desembocaduras altas, sin suficiente uretra proximal, la reconstrucción es un desafío quirúrgico. Para desconectar la vagina del SUG, se coloca un balón en vagina por vía endoscópica el que se localiza por palpación en la disección perineal profunda. Parte del SUG se preserva como uretra para evitar una uretra hipospádica o incontinencia urinaria secundaria. Las técnicas pueden ser combinadas entre sí.

En las situaciones intermedias la maniobra de movilización total del seno urogenital (MTSUG) es muy útil.

En caso de ausencia completa de tejido vaginal puede ser necesario un reemplazo. Preferimos el uso de colon sigmoides en pacientes con DSD por no requerir del uso de tutores postoperatorios y tener lubricación natural. Esta técnica la realizamos totalmente por vía laparoscópica. (Figura 11)¹⁰.

Con respecto al momento de la reconstrucción nuestra postura actual es realizarla simultánea-

mente a la plástica de genitales externos en los primeros meses de vida mientras no existan limitaciones técnicas para la misma. Las limitaciones técnicas se relacionan con la longitud del SUG, el tipo de desembocadura vaginal y la experiencia del equipo quirúrgico. Por ejemplo una variedad de SUG alto con desembocadura vaginal puntiforme es difícil de manipular si requiere la colocación de un balón endoscópico (pullthrough).

En caso de ausencia completa de tejido vaginal puede ser necesaria la cirugía de reemplazo. Preferimos el uso de colon sigmoides en pacientes con DSD por no requerir del uso de tutores postoperatorios y tener lubricación natural. Esta técnica la realizamos totalmente por vía laparoscópica (Figura 10)¹⁰.

C) Plástica de labios menores

Los labios menores inexistentes se reconstruyen con la piel del dorso del clítoris (Colgajos de Byers) (Figura 12).



Figura 11: Reemplazo sigmoideo laparoscópico. **A:** Segmento de colon sigmoides aislado. **B:** Aspecto pre y postoperatorio de una paciente con DSD 46XY.

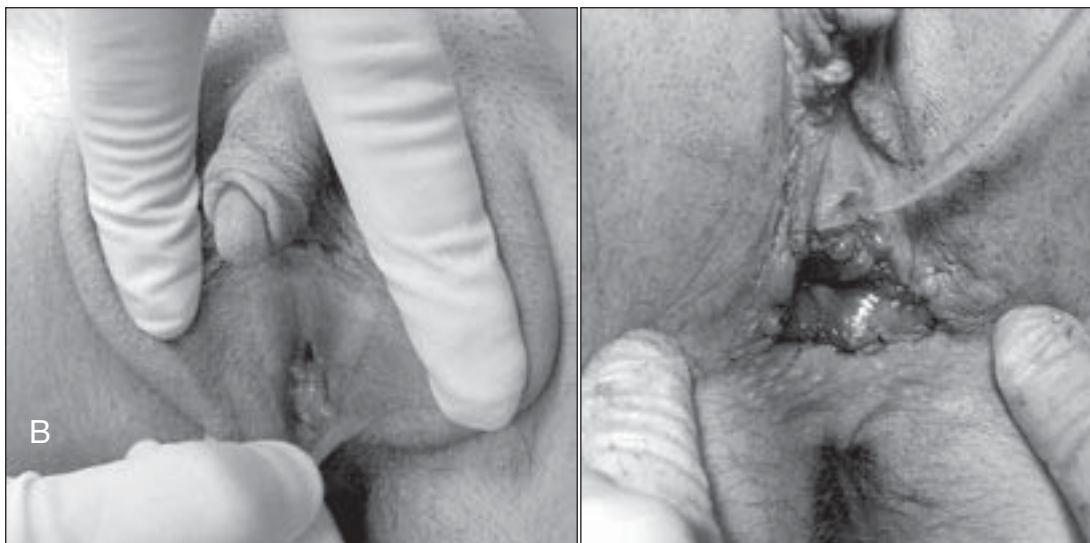




Figura 12: Aspecto perineal postoperatorio inmediato de una paciente de 4 meses de edad portadora de Hiperplasia Suprarrenal Congénita luego de la genitoplastia feminizante.

Los beneficios de la cirugía precoz son cosméticos, psicosociales y técnicos ya que permitiría utilizar la piel excedente del prepucio para ampliar el introito vaginal con la creación de labios menores simultáneamente. Existen en la bibliografía tradicional cuestionamientos a la vaginoplastia precoz, atribuyéndole mayor incidencia de estenosis vaginal y reoperaciones. Sin embargo, la incorporación de material de sutura de menor calibre y calidad superior y de magnificación óptica, además de la movilización más amplia de la pared vaginal posterior hacia el periné nos permitió mejorar los resultados a corto y mediano plazo de las vaginoplastias en los SUG bajos.

El aspecto cosmético y la vascularización de la uretra y vagina luego de la MTSUG fueron muy buenos, aunque aún no podemos evaluar la funcionalidad vaginal, ya que comenzamos a utilizar ésta técnica partir de 1996.

La meta es lograr orificios uretral y vaginal visibles e independientes en el periné.

Los SUG altos representan el 10 al 15% de los casos y requieren un planteo individual. Por ej. resulta muy difícil brindar un aspecto cosmético adecuado realizando sólo la clitoridoplastia ante una virilización extrema con rafe escrotal comple-

to y uretra terminando en el extremo del falo. Si bien las limitaciones técnicas para realizar una vaginoplastia en este caso son evidentes, es necesario intentar alguna estrategia para permitir un aspecto perineal más femenino, sin secuelas funcionales.

Consideraciones Finales

El cirujano forma parte del equipo multidisciplinario indispensable para el abordaje de pacientes con DSD. Como tal su participación va más allá de la ejecución de una técnica quirúrgica.

Es fundamental la discusión e interacción preoperatoria para evitar resecciones inoportunas con las consecuentes secuelas que implican al paciente.

La cirugía propiamente dicha juega un rol en el tratamiento de las gónadas (sólo en casos seleccionados) y en la reconstrucción de los genitales externos en la totalidad de los pacientes. El abordaje laparoscópico es de elección para el tratamiento gonadal.

La genitoplastia feminizante incluye la plástica del clitoris y el tratamiento del seno urogenital. Con respecto a la primera deben guardarse los máximos recaudos para conservar la función y vitalidad del mismo. Existen múltiples técnicas quirúrgicas tendientes a lograr una exteriorización vaginal adecuada de acuerdo a la variedad de seno urogenital, como así también controversias con respecto al momento de su realización. Las mismas son seleccionadas y a veces combinadas entre si de acuerdo al paciente y a la experiencia del cirujano actuante.

REFERENCIAS

1. Bailez M .M. Intersex. In Pediatric Surgery: Diagnosis and Management. Springer Verlag 2008
2. Denes F T, et al. Diagnostic and therapeutic laparoscopy in intersex patients. BJU International 1997; 80: 176.
3. Yu TJ et al. Use of laparoscopy in intersex patients. J Urol 1995; 154:1193-1196.
4. Docimo SG and Peters C (2002) Endourology and laparoscopy in Children .Campbells Urology 8th edition. Editors P.C.Walsh, A.B. Retik, C.D. Vaughan, A.J. Wein, W.B. Saunders.
5. Hendren WH, Donahoe PK Correction of congenital abnormalities of the vagina and perineum. J Pediatr Surg 1980; 15: 751-763.
6. Gonzalez R and Fernandez E Single-stage feminization genitoplasty. J Urol 1990; 143: 776-778.
7. Peña A, Filmer B, Bonilla E et al Transanorrectal approach for the treatment of urogenital sinus. Preliminary report. J Pediatr Sug 1992; 127: 681-685.
8. Peña A: Total urogenital mobilization - An easier way to repair cloacas J Pediatr Surg 1997; 32: 263-268.
9. Bailez M, Fraire C Total Mobilization of the Urogenital Sinus for the treatment of adrenal hyperplasia BJU 1998; 81: 76.
10. Bailez M, Dibenedetto V., Elmo G. and Korman L. (2004) Laparoscopic Sigmoid Vaginal Replacement. What we learned? Pediatric Endosurgery and Innovative Techniques Vol.8 N4 295-301.