

CC014

REVERSION SEXUAL XX EN UN ADULTO

SERRANO, Genaro; RASGUIDO, Alejo; MARTINEZ TAIBO, Caroliina  
Centro Medico Fleming Termas, CUR: Centro Urologico Rasguido, Laboratorio de Genetica Humana Salta

Título: REVERSION SEXUAL XX EN UN ADULTO

Autor: Serrano Genaro, Rasguido Alejo, Martínez Taibo Carolina

Introducción: El síndrome del varón con cariotipo 46,XX es una enfermedad de origen genético que según el fenotipo, se clasifica en tres grupos: varones con fenotipo masculino normal, varones con genitales ambiguos y hermafroditas verdaderos. Es una enfermedad rara, presente en 1 de cada 20.000-100.000 recién nacidos varones.

Caso: se describe el caso de un varón de 39 años de edad, que consulta en junio del año 2.015 por Infertilidad primaria de 3 años de búsqueda y antecedentes de Azoospermia. Sin antecedentes personales ni familiares de interés, a excepción de un traumatismo con orquitis de niño, que resolvió espontáneamente. Presentó descenso espontaneo de ambos testículos y desarrollo puberal normal. Al examen físico con peso de 84 kg, estatura 167 cm (IMC=30), aspecto pícnico, vello púbico con distribución normal, pene de 14 cm en erección sin curvaturas y testículos ambos de 8cc con orquidometro de Prader. Deseo sexual disminuido, astenia y orgasmo conservado. Sin ginecomastia ni hipospadias. Sin síntomas respiratorios ni osteodistrofia de huesos largos. Se realiza eco dopler renal, vesical y prostático: sin particularidades. Eco dopler testicular: tamaño de ambos de 24 x 30 x 15 mm e hipoperfusión con atrofia testicular bilateral. Laboratorio: Espermograma: volumen eyaculado: 0,4 ml-PH 7,5-Azoospermia Espermocultivo: negativo-Chlamydia positivo y Micoplasmas negativo

Hto=45%-colesterol total 267,8 (h'200)-Hdl 0,51 (mayor 0,40)-Ldl 1,85 (h'1,30)-Triglicéridos 305 (h'170)-Got 12,7 (h'38)-Gpt 9,3 (h'41) Fosfatasa alcalina 174 (65-300)-glucosa 0,92 (0,70-1,00)-urea 0,30 (0,15-0,45)-PRL 11,5 (2,64-13,13)-FSH 61,3 (1,27-19,27)-LH 24,8 (10-20)-Testosterona total 0,63 (3-15)-TSH 1,88 (0,3-4,0)-E2 16,9 (10-60)

Se inicia tratamiento con undecanato de testosterona 1.000 mg 1 (una) ampolla intramuscular cada 3 meses, tratamiento antibiótico, dieta y actividad física.

Con la evaluación expuesta, se llega al diagnóstico de hipogonadismo primario con expresión clínica de azoospermia y déficit de testosterona, sin causa externa evidente. Se solicita Cariotipo en sangre periférica. Resultado: 46 XX, sin apreciarse anomalías a nivel cromosómico.

Se indica búsqueda del gen SRY en sangre periférica mediante 2 técnicas diferentes. Tanto FISH como la PCR, determinó ausencia de la secuencia específica del gen SRY.

Junio de 2016:

IMC=29 - Hto: 44%-colesterol total 233-Hdl 0,55-Ldl 1,78-Trigliceridos 296-Got 17,4-Gpt 10,2-γgt 8,2-Fosfatasa alcalina 225-glucosa 1,03-urea 0,26-FSH 11,94-LH 3,42-Testosterona total 2,66.

Se aconseja tratamiento de Fertilización Asistida con semen de donante más asesoramiento Genético. Comentario:

En este trastorno de la diferenciación sexual, el diagnóstico se basa en el Cariotipo, en el que se identifica incongruencia entre el sexo cromosómico y el fenotípico. Más aun el mismo permite establecer la etiología del Hipogonadismo.

El 90% de los varones XX presentan cantidades variables de secuencias del cromosoma Y incluyendo el gen SRY. Nuestro paciente corresponde al 10% de los casos en los que está ausente.

Inicialmente la presencia del gen SRY (+) se asoció a genitales masculinos normales y su ausencia a genitales ambiguos. Este caso, suma al creciente número de publicaciones donde se describen varones 46 XX, SRY (-) con fenotipo masculino, lo cual indicaría la implicación de genes ligados al cromosoma X, el gen SOX9, u otros genes de información reciente.

Presentamos un trastorno de la diferenciación sexual, que requiere de un abordaje multidisciplinario basado en un mismo discurso, tratando de no poner en duda la identidad sexual del paciente.

Cita bibliográfica:

1. Omin #400045-46,XX Sex Reversal 1; SRXX1, 2014-[www.omin.org](http://www.omin.org)
2. Wang et all, 2009. 46,XX male sex reversal syndrome: a case report and review of the genetic basis
3. Seeherunvong et all, 2004. 46,XX Sex Reversal Wi