

Buenos resultados empleando la técnica de Passerini en pseudohermafroditismos femeninos con virilización severa

C. Piró, M. Asensio, C. Barceló, J.A. Martín, E. Chicaiza

Grupo de Urología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

RESUMEN: En los pseudohermafroditismos femeninos derivados de la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), algunos casos presentan un grado de virilización muy severa. En éstos la desembocadura de la vagina en la uretra es muy alta, por encima del esfínter externo uretral. Existen múltiples técnicas quirúrgicas para solucionar este problema. En el presente artículo se expone la experiencia de nuestro grupo utilizando la técnica descrita por Passerini en 1989.

Nueve niñas con HSC y virilización extrema (grados IV y V de Prader) han sido intervenidas con esta técnica. La edad en el momento de la intervención oscila entre los 9 meses y los 3 años, con un seguimiento entre 1 y 12 años. A todas las pacientes se les practicaron estudios bioquímicos, demostrándose en 8 de ellas un déficit de la 21-hidroxilasa y en 1 caso déficit de la 11- β -hidroxilasa.

Los estudios realizados para determinar la localización de la desembocadura de la vagina fueron genitografía en los 9 casos, vaginoscopia en 7 casos y RNM en 2 casos.

La técnica quirúrgica aplicada en todas las pacientes fue la misma. Según la descripción de Passerini consta de dos fases, realizadas en un solo acto quirúrgico. En un primer tiempo perineal, se realiza la reducción del clítoris conservando la piel del falo y la uretra, con las que se confeccionan los 2/3 distales de la vagina. En la segunda fase, se aborda la desembocadura de la vagina en la uretra desde el interior de la vejiga urinaria, por vía transtrigonal. Finalmente se anastomosan ambos segmentos vaginales.

No hubo complicaciones importantes durante el postoperatorio inmediato. El resultado estético es satisfactorio en todos los casos, aunque en uno fue preciso corregir quirúrgicamente una horquilla vulvar que tapaba la entrada de la vagina. Mediante vaginoscopia se ha comprobado la permeabilidad de la vagina en todos los casos, aunque uno presentó sinequias a nivel de la anastomosis.

Esta malformación genital severa, afortunadamente poco frecuente, es de difícil solución quirúrgica. La técnica que hemos empleado permite, con escasas complicaciones, conseguir unos genitales externos y una desembocadura de la vagina adecuados, en un solo tiempo quirúrgico.

PALABRAS CLAVE: Pseudohermafroditismo femenino; Hiperplasia suprarrenal congénita; Técnica de Passerini.

Correspondencia: Dr. M. Asensio Llorente, Departamento de Cirugía Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Ps. de la Vall d'Hebron 119-129. 08035 Barcelona.

Recibido: Mayo 2003

Aceptado: Julio 2003

GOOD RESULTS WITH PASSERINI'S TECHNIQUE IN SEVERELY MASCULINISED FEMALE PSEUDOHERMAPHRODITISM

ABSTRACT: In female pseudohermaphroditism due to congenital adrenal hyperplasia (CAH), some cases develop a very important masculinization degree with a high outlet of the vagina above the outer urethral sphincter.

There are several surgical techniques to solve this problem. Our group uses Passerini's technique since 1990.

9 Girls with CAH with extreme masculinization (IV and V Prader degree) have been operated with this technique. The age at intervention varies between 9 months and 3 years, with a follow-up between 1 and 12 years. All these patients had hormonal studies, demonstrating a deficiency of 21-hydroxylase in 8 cases and a deficiency of 11-B-hydroxylase in one case.

To determine the vaginal outlet a genitography was performed in all cases, vaginoscopy in 7 cases and MNR in 2 cases.

Passerini's technique consists of two phases: the first step has the objective of forming the distal 2/3 of the vagina using the skin and the urethral mucosa of the phallus. At the second time transtrigonal way is performed to access the vagina which is desinserted from its urethral outlet and anastomosed with the distal neovagina.

There were no significant complications in immediate time.

The esthetic result is acceptable in all cases, although one case had to be surgically repaired because of a prominent vulvar flap. We use vaginoscopy to prove vaginal permeability in all cases although one of them developed adherences around the anastomosis.

This severe genital malformation, very uncommon, has a difficult surgical solution.

Passerini's technique allows, with less complications, to create an acceptable outer genitals at early age and only in one surgical time.

KEY WORDS: Female pseudohermaphroditism; Congenital adrenal hyperplasia; Passerini's technique.

INTRODUCCIÓN

Dentro de los pseudohermafroditismos femeninos, que cursan con ambigüedad de genitales externos, la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es la causa más frecuente, representando un 60% del total de estados intersexuales. Un



Figura 1. Paciente con cariotipo 46XX e HSC. Genitales externos severamente virilizados (Prader V), pero con ovarios, trompas, utero y vagina desembocando en la uretra proximal.

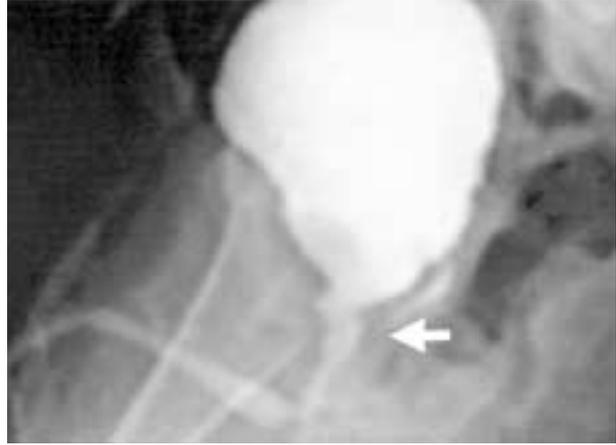


Figura 2. Genitograma de la paciente de la figura 1. La flecha señala el lugar de unión entre la vagina y la uretra, cerca del cuello vesical.



Figura 3. Genitales externos de la misma paciente después de practicar la técnica de Passerini.

déficit enzimático en la vía de síntesis de los glucocorticoides, a nivel suprarrenal, conlleva un aumento de la producción de los andrógenos suprarrenales que actúan sobre el feto 46 XX provocando una masculinización de sus genitales externos. Esta virilización puede llegar en algunos casos a ser muy severa (grados IV y V de Prader) con marcada hipertrofia del clítoris, convertido en un falo desarrollado y escrotalización de los labios mayores. Por otro lado, al ser cariotipos XX, no tienen factor inhibitorio mülleriano, con el consiguiente desarrollo de los genitales internos femeninos normales. La vagina tiene, sin embargo, su desembocadura a diferentes niveles de la uretra. En algunos casos, poco frecuentes, esta desembocadura es muy alta, próxima al cuello de la vejiga, siendo su descenso un problema quirúrgico de difícil solución. En estas situaciones las técnicas de descenso del seno urogenital exclusivamente perineales son insuficientes y deben realizarse otro tipo de genitoplastias más

complejas. Una de estas técnicas fue descrita por Passerini-Glazel en 1989, siendo la empleada por nuestro grupo desde 1990 para resolver este tipo de malformaciones. En la presente publicación se exponen los resultados obtenidos con su uso en este tipo de pacientes con desembocadura alta de la vagina en la uretra.

PACIENTES Y MÉTODOS

Desde 1990 hemos realizado la técnica de Passerini-Glazel en nueve niñas afectas de HSC con virilización extrema y desembocadura alta de la vagina.

7 pacientes presentaban un grado de virilización intenso en el momento del diagnóstico, de hecho 4 fueron inscritas inicialmente como varones en el registro civil. En 3 casos el diagnóstico fue sospechado ante crisis de deshidratación con pérdida salina. En un caso el diagnóstico fue prenatal.

La edad en el momento de la intervención oscila entre los 9 meses y los 3 años, siendo el seguimiento de entre 1 y 12 años.

A todas nuestras pacientes se les practicaron estudios bioquímicos, demostrándose en 8 de ellas un déficit de la 21-hidroxilasa y en 1 un déficit de 11-β-hidroxilasa.

Para el diagnóstico del nivel de la desembocadura de la uretra se practicó en todos los casos un genitograma, una vaginoscopia en 7 casos y en 2 casos una resonancia nuclear magnética.

La técnica empleada fue la misma en todos los casos, tal como se ha dicho. Esta técnica tiene el doble objetivo de conseguir unos genitales externos femeninos estéticamente adecuados y una vagina permeable realizada a expensas de la uretra y la piel del falo hipertrófico. La técnica se divide en dos fases. Una primera perineal, que comienza con una clitoridectomía parcial para conseguir un clítoris de tamaño adecuado, siendo muy importante conservar el paquete vasculo-nervioso

dorsal para mantener la sensibilidad del órgano y evitar su necrosis. De igual manera debe disecarse la uretra hasta la base, ya que con ella y la piel del falo se confecciona un tubo que servirá para confeccionar los 2/3 de vagina distal. En la segunda fase se aborda la vejiga urinaria y se realiza una incisión longitudinal en la zona trigonal, donde será localizada la vagina primitiva. Desde allí se puede visualizar la desembocadura de ésta en la uretra, procediendo a su sección y ligadura. Se crea un túnel perineal entre la uretra y el recto, a través del cual se asciende el segmento de neovagina formado por la piel y mucosa uretral del falo, anastomosándolo por vía trans-trigonal al resto de vagina primitiva. Sólo en un caso se requirió interponer un cilindro de mucosa vesical entre ambas hemivaginas para conseguir una sutura sin tensión.

Durante el postoperatorio se dejó una sonda uretral durante 7-8 días, mientras que las vaginas se mantuvieron con tutores de silicona entre 2 y 5 días.

RESULTADOS

En un caso se produjo el arrancamiento de la vagina en su inserción en la uretra, no siendo posible el cierre de ésta. Se mantuvo con una sonda de Foley hasta la cicatrización de la uretra sin complicaciones

No hubo complicaciones reseñables durante el postoperatorio inmediato, aunque un caso presentó sangrado cutáneo a las 24 h de la intervención, requiriendo revisión quirúrgica.

En los nueve casos se consiguieron genitales externos de aspecto estético bueno y se obtuvieron vaginas separadas de la uretra, desembocando en el periné. En un caso se realizó, al año de la primera intervención, una plastia debido a que la horquilla vulvar quedó muy anterior y cerraba parcialmente la entrada a la vagina. En 2 pacientes los labios mayores presentan un aspecto discretamente escrotalizado.

En todos los casos se han practicado vaginoscopias de control entre los 6 y los 9 meses posteriores a la intervención. En 7 casos se encontró una vagina normal, aunque algo estrecha, que permitía ver el hocico de tenca del útero. En un caso existían trabeculaciones que dificultaban la exploración y que requirieron dilataciones con tallos de Hegar para su resolución. En otro caso la vagina presentaba sinequias a 4 cm del introito, siendo esta la paciente en la que fue interpuesto el cilindro de mucosa vesical. Las sinequias pudieron deshacerse con el cistoscopio.

DISCUSIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita se produce por un la ausencia de alguna de las enzimas necesarias para la síntesis del cortisol a partir del colesterol. En 90% de los casos por déficit del enzima 21-hidroxilasa y más raramente de la 11- β -hidroxilasa. Este bloqueo hace que el colesterol sea derivado ha-

cia la ruta de síntesis de los andrógenos, produciendo la virilización del feto⁽¹⁾. Esta patología en la actualidad es diagnoscible intrauterino mediante biopsia de vellosidades coriónicas, análisis del ADN y biología molecular del HLA, en los casos de antecedentes familiares de la enfermedad, ya que se trata de una enfermedad genética con una transmisión autosómica recesiva⁽²⁾. Con este diagnóstico prenatal pueden ser evitadas sus consecuencias mediante la administración exógena y precoz de 1,5 mg de dexametasona diaria a la madre, lo que frena el estímulo del ACTH, evitando la hiperplasia de la suprarrenal y la síntesis excesiva de andrógenos en el feto^(3,4).

En los pseudohermafroditismos femeninos secundarios a HSC el grado de virilización de los genitales externos puede ser muy variable. Cuando se trata de grados leves la vagina y la uretra desembocan juntas pero en general a escasa distancia de la vulva, teniendo un trayecto urogenital corto. En estos casos basta con realizar una clitoridectomía reductora y el descenso de este sinus urogenital, hasta conseguir desembocaduras independientes de la uretra y la vagina, para lograr una corrección completa del defecto y conseguir pacientes totalmente femeninos, ya que los órganos sexuales internos (ovarios, trompas y útero) son absolutamente normales en estas niñas al no existir factor inhibidor mülleriano durante su desarrollo y deberse toda la patología a la impregnación del feto por esteroides masculinos⁽¹⁾.

En otros casos, la virilización que se produce es máxima, presentando el neonato una marcada masculinización de sus genitales externos y una desembocadura de la vagina en la parte proximal del cuello vesical, por encima del esfínter externo de la uretra. En estos casos la solución quirúrgica no es sencilla, por un lado debe darse una correcta solución estética a los genitales externos sin lesionar la sensibilidad del clítoris pero reduciéndolo a un tamaño aceptable. Por otro lado, aun más importante, se debe desinsertar la vagina de su anclaje en la uretra sin lesionar los mecanismos de continencia y creando un introito vaginal adecuado. Todo esto se debe realizar en un periodo precoz de la vida, antes de los 18 meses, para evitar el stress que supone esta situación tanto a las pacientes cuando toman conciencia de su estado, como a las familias que cada día ven unos genitales inadecuados en su hija.

La técnica que nuestro grupo eligió desde 1990 para el tratamiento de este tipo de problemas, publicada por Passerini en 1989⁽⁵⁾, posibilita la solución de todos los problemas planteados por esta malformación en una sola intervención. Esta operación puede practicarse en los primeros meses de la vida, y de hecho es lo que recomienda el propio autor en una revisión de su estrategia en las genitoplastias feminizantes publicada en 1999⁽⁶⁾.

Tal como hemos podido comprobar en nuestra serie, los resultados estéticos son muy satisfactorios en general. No hemos precisado más que en un caso una segunda intervención para solucionar un problema en la horquilla vulvar posterior en una niña. Por otro lado los controles efectuados me-

diante vaginoscopia han verificado vaginas adecuadas después de varios años de la intervención en todos menos un caso. Ninguna de las niñas operadas ha alcanzado aún la menarquia y por supuesto ninguna tiene aún actividad sexual, momento fundamental para la valoración de la eficacia de este tipo de genitoplastia⁽⁷⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Snyder H. Intersex. *Practical Cases in Urology* 1996;**6**:1-42.
2. New MI, Levine LS. Adrenal hyperplasia in intersex states. *Pediatr Adolesc Endocri* 1981;**8**:51-52.
3. Forest MG, David M. Prévention de l'ambigüité sexuelle des enfants atteints de déficit de 21-hydroxylase par traitement in utero. *Pédiatrie* 1992;**47**:351-357.
4. Igea JM, Martul P, Loridan L, Pineda J. Diagnóstico y tratamiento prenatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. *An Esp Pediatr* 1992;**36**:138-148.
5. Passerini-Glazel G. A new 1-stage procedure for clitorovaginoplasty in severely masculinized female pseudohermaprodites. *J Urol* 1989;**142**:565-568.
6. Passerini-Glazel G. Feminizing genitoplasty. *J Urol* 1999;**161**:1592.
7. Alizai NK, Thomas DFM, Lilford RJ, Batchelor AGG, Johnson N. Feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: what happens at puberty? *J Urol* 1999;**161**:1588-1591.