Presentación de Caso Clínico

BORIS RUBIO L.*

RAMÓN GONZÁLEZ A.**

AGENESIA OVARICA

Presentación de un caso clínico

ESTA ENTIDAD, en general poco frecuente, consiste fundamentalmente en la ausencia anatómica y funcional de las gónadas femeninas y ha sido llamada lo mismo agenesia ovárica que aplasia ovárica o gonadal y cuando se asocia a otros defectos congénitos, de calidad variable se ha preferido el término displasia gonadal, que a su vez, se asocia en su designación al defecto más notable, como es el caso del crecimiento de clítoris, sin trastorno aparente al nivel suprarrenal.[1] Algunos autores prefieren, cuando existe ausencia de cromatina sexual, emplear el término genérico de displasia gronadal.[2]

Por mucho tiempo, desde que *Turner* describió 7 casos de infantilismo genital asociados a cuello alado y *cúbitus valgus,* el cuadro clínico fue conocido como Síndrome de *Turner,* sin embargo, descripciones posteriores, identificaron un número mayor de anormalidades congénitas, tales como coartación de la aorta, defectos auriculares, sordera, telangiectasias intestinales, duplicación de ureteros, microtelia, retraso mental, etc., además del cuello alado y el *cúbitus valgus*, por otra parte ha sido descrito un número de casos[3], [9] con defectos congénitos mínimos, aparte de la ausencia gonadal, unas veces asociados a crecimiento del clítoris y otras sin él.

Hemos tenido la oportunidad de estudiar un caso en forma meticulosa a partir del año 1960 y seguirlo desde entonces a la fecha. Considerándolo de interés, estimamos importante su presentación.

* Profesor Titular de Ginecología y Obstetricia. Facultad de Medicina. UNAM. Jefe del Servicio de Ginecología. Hospital Central de la Cruz Roja. México, D. F.

** Adjunto del mismo Servicio.

RESUMEN DE LA HISTORIA CLÍNICA

La paciente fue vista inicialmente a los 15 años de edad, por amenorrea y corta estatura. Mentalmente alerta, se quejaba de que en especial su corta estatura, la limitaba en su vida social, trastorno que era atribuido a la falta de aparición de menstruación. Fue producto de un embarazo completamente normal, parto eutócico con una circular de cordón al cuello, poco tensa, y con un peso de 2.375 gramos. Se sentó, camino y habló al tiempo habitual; control de esfínteres a los 2 años; desarrollo mental y físico normales, salvo el de la estatutura que permaneció reducida. A pesar de su edad, no ha tenido desarrollo mamario y solo ha notado unos cuantos vellos aislados en área pública, con ausencia de vello axilar. Fuera de los padecimientos habituales en la infancia, ha sido en general, de buena salud.

La exploración clínica señaló una paciente de 15 años de edad, bien conformada, ágil físicamente y alerta mentalmente, de 132 cms. de estatura, con medio-estaturas proporcionadas y 33 kgs. de peso. Su facies, se estima correspondiente a una edad física mayor que la señalada. La exploración física general no aporta datos de importancia. Ginecológicamente, hay discreto vello sexual en forma aislada, vulva infantil, con clítoris de 1½ cms. de longitud, con un pliegue prepucial que lo cubre por entero, introito vaginal muy pequeño. El tacto rectal permite identificar un pequeño botón, correspondiente al útero, no se palpan anexos. Carecen de desarrollo mamario, areola y pezón no pigmentados, no hay vello axilar. (Figuras 1 y 2).

Desde el punto de vista de laboratorio y gabinete, fue estudiada en forma integral: Prueba de *Thorn*, que dio caída de eosinófilos normal; cuenta absoluta de eosinófilos 26 por mm., yodo proteico 2.7 gamas; captación de yodo a las 6 horas. 15.9% a las 24 horas, 26.4%; ambas en límites normales. Tolerancia a la glucosa, normal. Dosificación de 17 cetosteroides y 17 hidroxiesteroides con y sin ACTH, en límites bajos de normalidad: antes: 2.7 mgs. y 2 mgs. respectivamente; con 25 U. 5 y 5.48; con 50 U. 7.5 y 8.79; con 100 U. y 12.5 y 13.46 mg.

H.E.F. 30.7 U.R. en 24 horas. Citología vaginal, mostrando únicamente células basales y parabasales. Determinación de cromosoma sexual en biopsia de piel, 9% identificado, correspondiente a sexo genético masculino. Las pruebas rutinarias de laboratorio tales como biometría hemática, química sanguínea, orina, calcio, fosafatasa, etc. se encontraron en límites normales.

El estudio radiológico de pelvis, hombros, codos y manos, correspondió a edad ósea de aproximadamente 11 a 12 años (Figuras 3 y 4).

Los datos obtenidos, sugirieron ausencia gonadal, por lo que se propuso laparotomía exploradora, permitiendo identificar útero muy pequeño, trompas proporcionalmente largas y en su aspecto interno, en el meso, un engrosamiento acordonado, de color nacarado, sugestivo de remanente de estructura ovárica, del que se tomó un fragmento para estudio anatomo-patológico, que sólo precisó tejido fibroso, sin identificarse elementos propios del ovario funcional. (Figuras 5 y 6).

Con el diagnóstico integrado, fue utilizado el único recurso terapéutico, consistente en la administración de hormonas. Inicialmente se administraron durante 6 meses, estrógenos en forma cíclica, del tipo conjugado, a la dosis de 7.5 mgs. diarios, durante 3 semanas con descansos de una. Al cabo de estos 6 meses, los cambios logrados fueron notables, las glándulas mamarias manifestaron claro desarrollo con pigmentación de areola y pezón; apareció abundante vello pubiano y axilar; la vulva se modificó adquiriendo aspecto de adolescente; la citología vaginal mostró clara respuesta estrogénica la estatura se incrementó en 2 cms. siendo ahora de 134 cms. El cambio más notable, fue el de la actitud de la paciente, de franca satisfacción al advertir las modificaciones propias de su sexo. (Figuras 7 y 8).

A partir de entonces, el tratamiento hormonal fue modificado, agregándose a los estrógenos, progesterona o compuestos de acción similar, siempre cíclicamente y en forma permanente, obteniéndose de esta manera, un sangrado por deprivación rítmico y progresivamente creciente en volumen y duración. Una vez que la respuesta general fue satisfactoria, se ajustaron las dosis de hormonales a 2.5 mgs. diarios de estrógenos por 3 semanas y 2, 5 o 20 mgs. diarios de compuesto de acción progestacional, según su tipo, por una semana; bajo este régimen ha estado la paciente desde el año 1962 y los progresos logrados han sido verdaderamente notables. Desde el año 1964, tiempo hacia el cual, aparentemente se llegó al máximo desarrollo, el aspecto general corresponde al de una mujer normal para su edad, con facies correspondiente a su madurez física, mentalmente alerta y con productividad normal tanto en su vida social como en la realización de sus actividades como secretaria; su estatura, si bien corta, alcanzó un máximo de 138 cms., que representan 6 cms. de crecimiento; las glándulas mamarias, bien desarrolladas con areola y pezón bien pig-

mentados, abundante vello axilar y pubiano; vulva madura con introito normal y vagina de dimensiones normales; el clítoris si bien no disminuyó de tamaño, proporcionalmente al desarrollo de la vulva en general, no se advierte anormal. Al tacto rectal, se aprecia útero pequeño pero francamente palpable (Figuras 9 y 10). Su peso corporal oscila entre 45 y 48 kgs.

COMENTARIO

Por las características identificadas en nuestro caso clínico, consistentes fundamentalmente en la ausencia congénita de gonadas, sin ninguna otra anormalidad congénita identificables, salvo el desarrollo moderado del clítoris, la clasificación diagnóstica correspondiente es la de displasia gonadal con clítoris crecido. Las diversas pruebas de laboratorio realizadas, permitieron excluir la participación de hiperfunción suprarrenal y la exploración física cuidadosa y la quirúrgica, permitieron asimismo, excluir la posibilidad de pseudohermafroditismo ó aún hermafroditismo verdadero.

La importancia de excluir esto diagnósticos es obvia, ya que de ellos dependería el tratamiento a seguir. Por otra parte, la información proporcionada por la prueba de identificación de cromatina sexual,[10] permitió establecer el sexo genético como masculino, hallazgo que es muy frecuente en casos similares, pero coincidiendo con sexo morfológico femenino y sexo hormonal femenino, al excluirse fenómenos de virilización de otro origen, circunstancias todas que permiten mantener un sexo ambiental femenino, en el que la paciente se adapta integralmente, no sólo mental sino físicamente.

La circunstancia de carecer de ovarios ha sido modificada por la aportación de hormonales femeninos, que le han permitido un desarrollo que puede considerarse normal, aunque con corta estatura, que a su vez, le proporcionan la posibilidad de una vida sexual normal aunque sin posibilidades reproductivas. Su dependencia hormonal será sin embargo, permanente, en forma cíclica, empleando estrógenos y progesterona, mientras llegue a la edad en que corresponda la instalación de su climaterio, tiempo hacia el cual se continuará solamente con estrógenos. En la eventualidad de suspender la administración de hormonales, sufriría, aparte de la pérdida de sangrado por deprivación, la regresión genital y mamaria, que sería similar a la que ocurre en el climaterio no tratado hormonalmente.

RESUMEN

Se presenta un caso de ausencia congénita de ovarios con clítoris crecido, al que corresponde la designación de displasia gonadal con clítoris crecido. El diagnóstico fue establecido por clínica, laboratorio y laparotomía exploradora. El tratamiento substitutivo, ofreció resultados muy satisfactorios.

REFERENCIAS

1. Wilkins, L. *Diagnosis and Theatment of Endocrine disorders in Childhood and Adolescence.* Ed. 2. Charles C. Thomas, Springfild, Ill. 1957.
2. Kuperman, H. S. *Human Endocrinology.* Vol. 1. F. A. Davis, Co. Phyladelphia, Pa. 1963.
3. Varney, R. F., Kenyon, A. T. & Kock, F. C. *J. Clin. Endocrinol.* 2: 137-145, 1942.
4. Albright, F., Smith, P. H. & Frazer, R. *Am. J. M. So.* 204: 625-648, 1942.
5. Wilkins, L. & Fleischmann, W. *J. Clin. Endocrinol.* 4:357-375, 1944.
6. Wilkins, L., Lewis, R. A., Klein, E. R. & Rosemberg, E. *Bull. Johns Hopkins* Hosp. 86: 249, 1950.
7. Polani, P. E., Hunter, W. F. & Lennox, B. *Lancet* 2: 120-121, 1954.
8. Décourt, L., Sasso, W. da S., Chiorboli, E. & Fernandez, J. M. Rev. *Assoc. med. brasil.* 1:203-206, 1954.
9. Grumpach, M. M., Van Wyk, J. J. & Wilkins, L. *J. Clin. Endocrinol.* 15 1161-1193, 1955.
10. Moore, K. L. & Barr, M. L. *Lancet,* 2: 57-88, 1955.
11. Turner, H. H., *Endocrinology,* 23: 566-574, 1938.



Fig. 1. Aspecto físico general al inicio del estudio. Facies madura, microtelia, ausencia de vello pubiano y auxiliar. Conformación infantil.

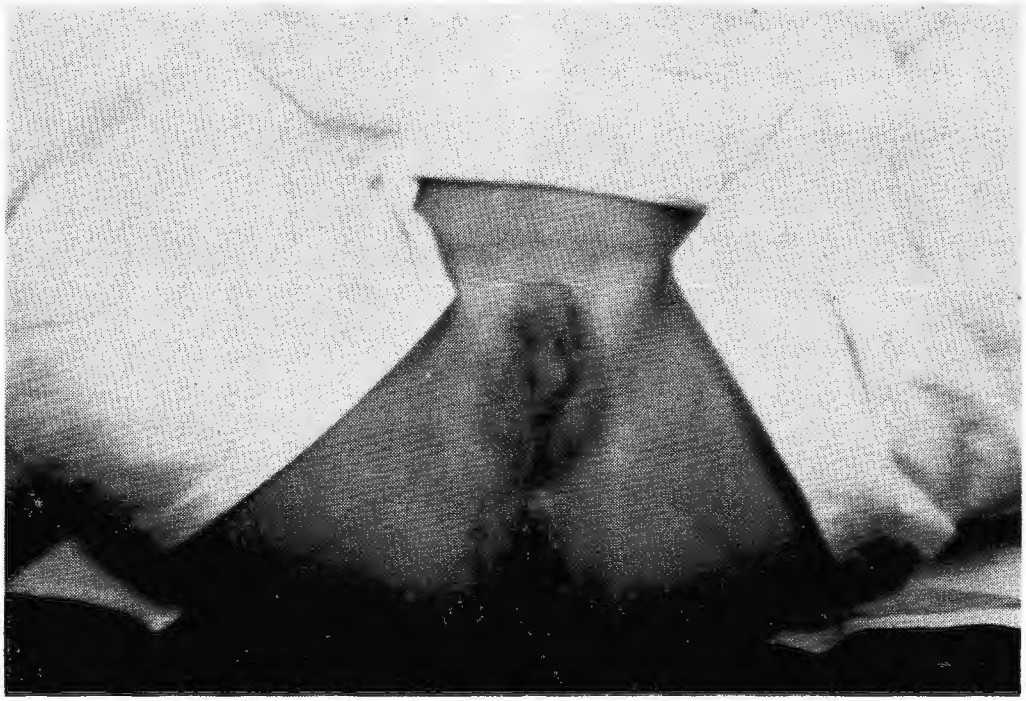


Fig. 2. Vulva infantil con escaso vello, clítoris crecido cubierto por por pliegue prepucial.



Fig. 3. Radiografía de manos y muñecas. Edad ósea: 12 años. Edad real: 15 años.

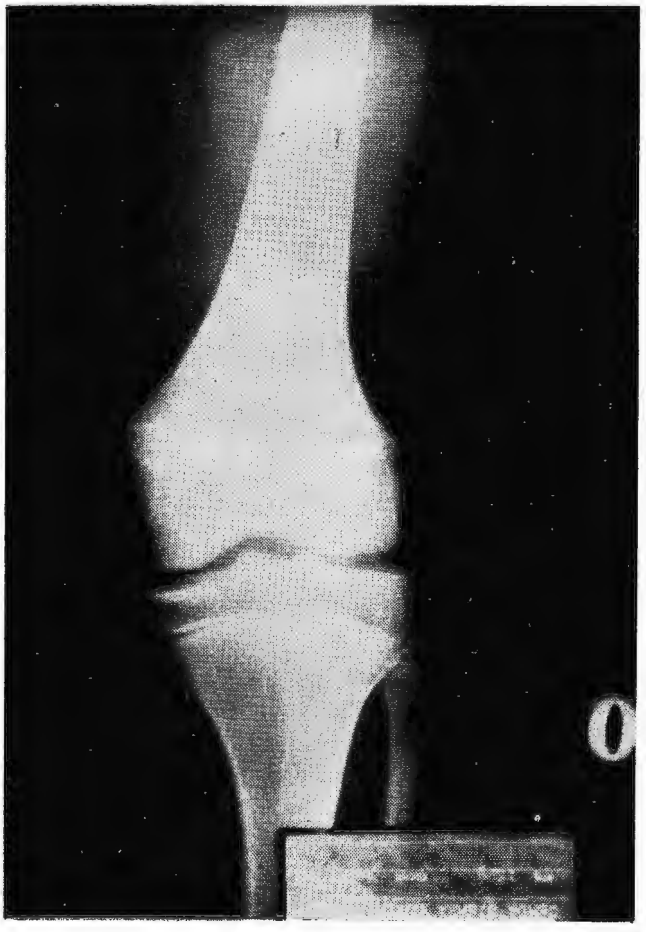


Fig. 4. Radiografía de la articulación de la rodilla. Edad ósea: 11 a 12 años. Edad real: 15 años.

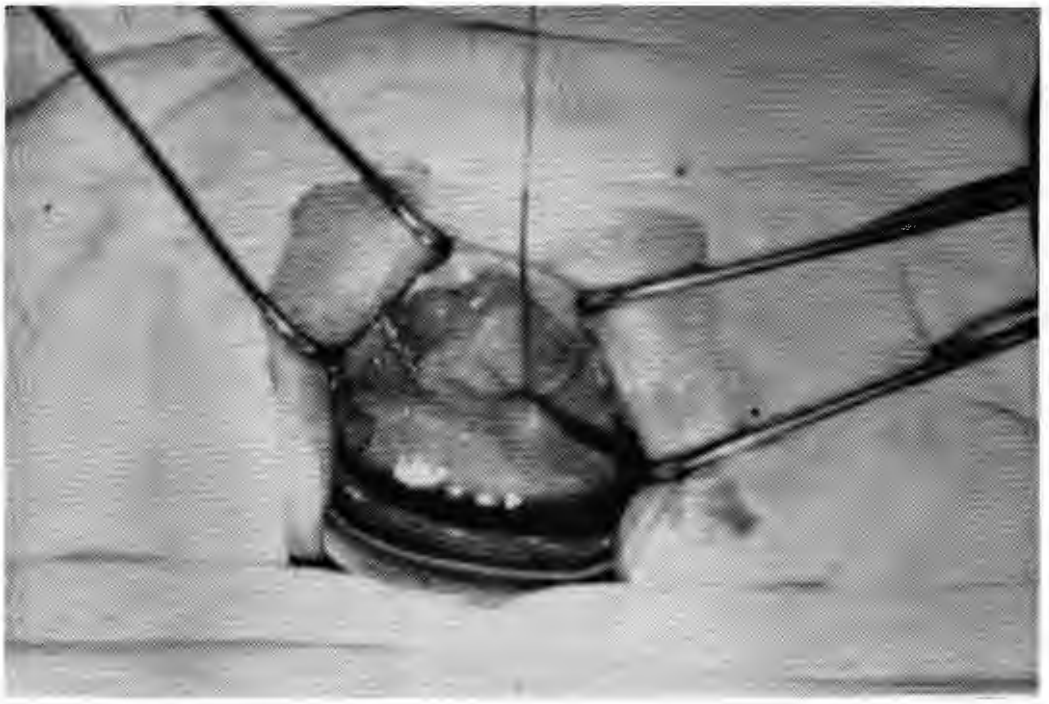


Fig. 5. Laparatomía exploradora. Se aprecia el útero hipotrófico, las trompas largas, ausencia de ovarios.

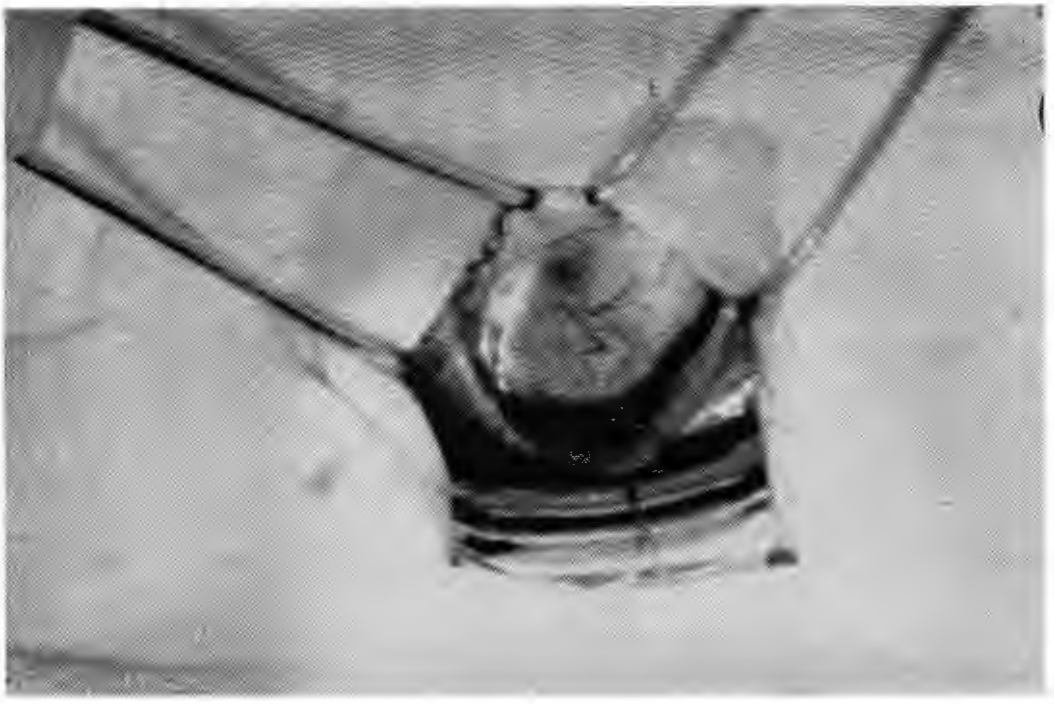


Fig. 6. Laparatomía exploradora. En el aspecto interno de la trompa derecha se aprecia: engrosamiento acordado nacarado, vestigio del ovario.



Fig. 7. La paciente en la actualidad. Desarrollo y pigmentación, mamarios normales, vello pubiano abundante, el axilar está rasurado. Conformación femenina propia de la edad, 21 años.

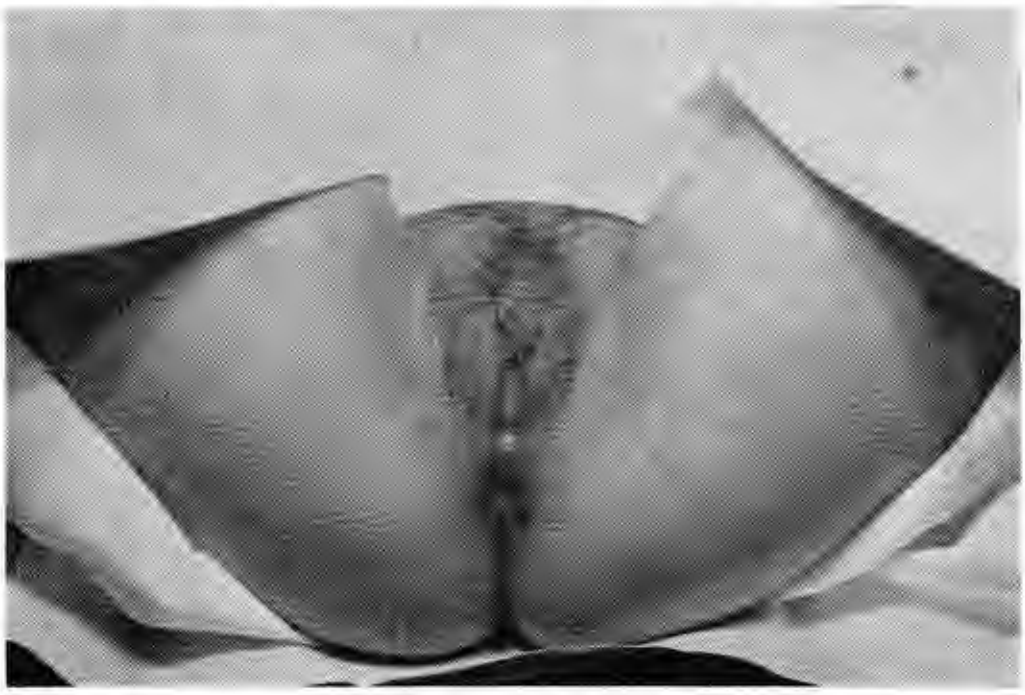


Fig. 8. La vulva desarrollada normalmente en la actualidad, muestra el clítoris proporcionado, aunque cubierto por el pliegue prepucial, vello pubiano normal, edad 21 años.