

# Genitales Ambiguos y Alteraciones Intersexuales

Algunos niños nacen con “genitales ambiguos”. Esto significa que los órganos genitales visibles— el pene y los testículos o la vagina y el clítoris— no pueden definir el sexo en forma concluyente. Estas alteraciones pueden tener muchas causas. Es necesario realizar análisis muy cuidadosos y exhaustivos, tanto para hacer una determinación diagnóstica adecuada como también para poder administrar el tratamiento indicado en cada caso.

## ¿En qué consisten los genitales ambiguos?

Son diferentes alteraciones en las cuales los genitales externos no parecen ser definitivamente masculinos o femeninos. A veces estos estados se denominan intersexuales.

La mayoría de los niños afectados tienen los genes que los hacen hombres o mujeres, pero tienen sin embargo características del sexo opuesto. Es necesario realizar exámenes especiales, incluyendo análisis genéticos, para poder determinar exactamente el sexo del niño o niña y poder así decidir qué tratamiento es el más adecuado. Los niños o niñas afectados pueden tener otros problemas médicos que requieren tratamientos específicos.

Para los padres, es desconcertante y doloroso el saber que su recién nacido tiene genitales ambiguos. Un diagnóstico y un tratamiento adecuados pueden contribuir a que el paciente tenga las mejores posibilidades de tener una vida feliz y saludable.

## ¿Cuáles son los síntomas?

Existen muchas causas y posibles aspectos físicos en los pacientes con genitales ambiguos. En el caso de muchos niños o niñas con alteraciones intersexuales, los genitales externos no son claramente masculinos o femeninos. Los bebés con insensibilidad andrógena, en los cuales las hormonas masculinas no funcionan de manera efectiva, tienen el aspecto físico de una mujer cuando en realidad son hombres.

- Los genitales externos pueden tener el aspecto de un pene pequeño o un clítoris agrandado. A veces la vagina aparece cerrada, semejante a un escroto (el saco que contiene los testículos), o el escroto muestra una separación que parece ser una vagina. Algunos niños pueden tener elementos de los dos sexos. Hay muchas variaciones posibles.

- Los órganos sexuales internos pueden no corresponder a los órganos sexuales externos. Por ejemplo, un niño que parece tener pene puede también tener ovarios, y un bebé con testículos no descendidos (testículos que no han descendido a su posición normal dentro del escroto) puede tener vagina.
- Muchos bebés con genitales ambiguos son por lo demás sanos, sin ningún otro problema médico. Los que tienen algún defecto genético pueden tener anomalías asociadas.

## ¿Cuál es la causa?

La mayoría de las causas están relacionadas con anomalías genéticas (heredadas) que afectan las hormonas, las cuales determinan la apariencia física de los órganos genitales (características sexuales). El examen físico inicial y los análisis de laboratorio se orientarán a encontrar la causa del problema.

Es importante entender que en todos los bebés los órganos genitales, masculinos o femeninos, tienen el mismo origen durante las fases iniciales del desarrollo en el útero. El desarrollo de los órganos genitales es afectado por los genes y por diversas sustancias producidas en el cuerpo, tales como las hormonas. Ésta es la razón por la cual existen tantas condiciones diferentes que eventualmente pueden causar una ambigüedad en los órganos genitales. Las alteraciones hormonales interfieren con el proceso normal que determina si los genitales serán del sexo masculino o femenino.

Algunas de las causas principales de genitales ambiguos son:

- *Hiperplasia adrenal congénita*. Es un defecto genético que afecta las enzimas involucradas en la producción de hormonas en la glándula suprarrenal (un pequeño órgano ubicado cerca de los riñones, cuya función es la producción de diferentes hormonas, incluyendo aquellas que afectan el desarrollo de los órganos genitales). El defecto puede hacer que las niñas tengan características masculinas o que los niños desarrollen características sexuales en la niñez. Algunas formas del defecto pueden causar enfermedades serias.
- *Síndromes de insensibilidad andrógena*. Los bebés que sufren de esta condición son genéticamente hombres (tienen cromosomas masculinos). Sin embargo, sufren de un defecto que no permite que las hormonas masculinas desarrollen adecuadamente los órganos genitales. Algunos niños varones con este problema parecen niñas, mientras que otros tienen características propias del sexo masculino.

- *Anormalidades de los cromosomas sexuales.* Varias anomalías genéticas en las cuales el bebé no tiene los cromosomas sexuales masculinos (XY) o femeninos (XX). Entre ellas se incluye la rara anomalía conocida como hermafroditismo, en la cual el paciente es un verdadero hermafrodita y tiene ovarios (sexo femenino) y testículos (sexo masculino).
- *Problemas durante el embarazo.* Algunos trastornos sufridos por la madre durante el embarazo pueden ocasionar problemas en el desarrollo sexual del bebé; por ejemplo, tumores causados por hormonas o alteraciones provocadas por algunas drogas.

Muchas otras causas son posibles. Algunos bebés con genitales ambiguos no pueden clasificarse dentro de las condiciones mencionadas. Se deben realizar análisis especiales y medidas diagnósticas para poder obtener información que facilite la identificación del problema.

### ¿Cuáles son las posibles complicaciones?

Muchos bebés con genitales ambiguos o alteraciones intersexuales son por lo demás sanos, pero otros pueden tener condiciones médicas adicionales que necesitarán tratamiento. Por ejemplo, los que padecen algunas formas de hiperplasia adrenal congénita pueden sufrir de alteraciones en los electrolitos o la presión arterial.

- Algunas causas pueden estar asociadas con otros defectos congénitos.
- Muchos pacientes con enfermedades que generan genitales ambiguos pueden ser incapaces de tener hijos. Sin embargo, esto no siempre sucede.

### ¿Qué pone al niño en riesgo de tener genitales ambiguos?

- Muchas de las enfermedades genéticas que causan el problema se observan también en otros miembros de la familia. Usted puede tener el gen causante de esas anomalías sin saberlo. En muchos casos, sin embargo, no hay antecedentes familiares.
- Hay algunos trastornos muy raros que se presentan durante el embarazo—tales como tumores o los provocados por ciertas drogas—que pueden causar genitales ambiguos.

### ¿Puede ser prevenida esta alteración?

El consejo y la evaluación genética pueden ayudarle a entender el riesgo de transmitir una alteración genética durante embarazos futuros. De otra manera, no hay forma de prevenir estos trastornos o de diagnosticarlos antes del nacimiento.

### ¿Cómo se hace el diagnóstico?

El examen físico, los análisis de laboratorio y los métodos diagnósticos son pasos necesarios para determinar la causa, así como para saber si también existen otros problemas. Una vez hecho el diagnóstico, se administrará el tratamiento apropiado.

La evaluación será hecha por especialistas en diagnosticar esas alteraciones tan complejas: por ejemplo, un experto en enfermedades genéticas o un endocrinólogo (especialista en enfermedades hormonales).

Los resultados de ciertos exámenes tendrán un mayor impacto en el diagnóstico y el tratamiento. Entre ellos se incluyen:

- Exámenes genéticos: determinarán si el niño tiene una anomalía de tipo genético, y en caso de encontrarse, de qué tipo se trata. Los padres y otros familiares también pueden ser examinados.
- Niveles hormonales y otros análisis de sangre.
- Ultrasonido y otros exámenes para evaluar los órganos genitales y los sistemas de reproducción internos. Son especialmente importantes para determinar la existencia o ausencia de testículos y ovarios.

### ¿Cuál es el tratamiento de las alteraciones intersexuales?

El tratamiento dependerá de los resultados de la evaluación del problema:

- Tal vez haga falta *administrar hormonas* inmediatamente, sobre todo en aquellos pacientes diagnosticados con hiperplasia adrenal congénita.
- La *terapia mental* es una parte esencial del tratamiento. Las familias de pacientes con ambigüedad genital deben recibir información adecuada acerca de la condición del niño o niña y deben recibir apoyo emocional apropiado, que los ayude a disminuir el estrés que indudablemente experimentarán durante momentos tan críticos.
- La *asignación sexual* es un asunto muy delicado y difícil. Aunque no es siempre el caso, algunas veces debe tomarse una decisión acerca de si el paciente será criado como niño o niña. Muchos expertos en la materia opinan que tal decisión debe tomarse lo más pronto posible después del nacimiento. La asignación del sexo puede implicar decisiones quirúrgicas.
- Con frecuencia se requiere *cirugía* en casos de ambigüedad sexual. En muchos casos, es más fácil para el cirujano el crear una vagina funcional que un pene funcional. Consecuentemente, muchos pacientes con problemas intersexuales son criados como niñas. Obviamente, la decisión puede ser extremadamente difícil, ya que acarrea consecuencias físicas y emocionales. Por esta razón, la opinión y la ayuda de varios profesionales médicos y de salud mental pueden ser muy útiles para

proveer a los padres información adecuada y apoyo emocional que les permita afrontar y resolver una situación tan delicada.

- Es necesario hacer un *seguimiento* adecuado para controlar el desarrollo y crecimiento físico y emocional del paciente. A medida que el paciente crezca, será necesario brindarle otros tratamientos médicos, especialmente durante la pubertad. Con apoyo médico, emocional y social, muchos pacientes con alteraciones intersexuales pueden disfrutar de una vida normal.



### ¿Cuándo debo llamar a su consultorio?

Durante el diagnóstico y la evaluación de una alteración intersexual, usted y su familia atravesarán un período muy difícil. Llámenos si necesita apoyo o información adicionales en relación a la condición de su hijo o hija.

Nosotros continuaremos la supervisión y el cuidado de la salud de su hijo. Llámenos si tiene alguna pregunta o preocupación acerca de problemas de salud en general.