

Caso clínico

*Esther María Maldonado Ruiz
R4 Pediatría H.I. Virgen del Rocío, Sevilla.
XV Curso de postgrado SEEP
Albacete, 20 de marzo 2009*

Caso clínico

RN que nos derivan para estudio de trastorno de la diferenciación sexual.

AF:

Primer hijo de una pareja sana no consanguínea. Padres ingenieros técnicos agrícolas que tienen contacto con pesticidas.

No AF de casos de TDS.

Pruebas complementarias:

- Pruebas de imagen
- Laboratorio
- Test β HCG
- Cariotipo y estudio genético
- Biopsia gonadal

Pruebas de imagen

Ecografía: útero de 10 X 4 mm y vagina.

Cistouretrografía:



LABORATORIO		Valores normales neonatos
Testosterona total ng/dl	219	174-334 varón; 4-12 mujer
Testosterona tras HCG	560	424-850 varón
Dihidrotestosterona ng/dl	41	30-100 varon; 3-13 mujer
Cociente T/DHT	5,3	< 12
Delta4androstendiona ng/dl	90	6-54
DHEAsulfato mcg/dl	198	15-265
17OH progesterona ng/dl	160	11-173
Estradiol pmol/l (aromatización de test)	18	< 128 varón; 25-201 mujer

Pruebas complementarias:

- ➡ Respuesta clínica y analítica a β hCG.
 - ➡ Cariotipo: 46 XY
- ➡ Se asignó sexo masculino.

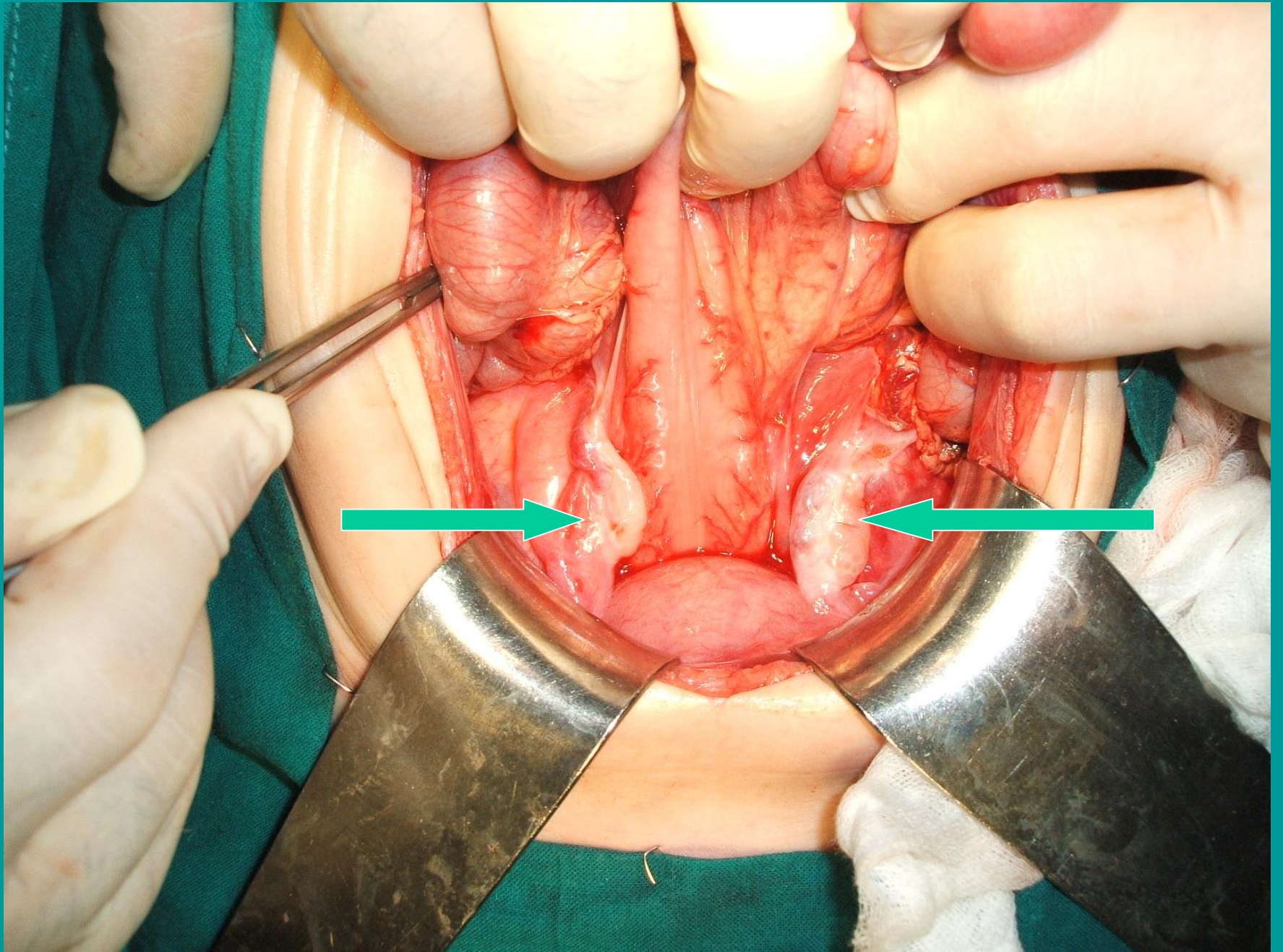
Pruebas complementarias:

Estudio genético:

- Gen receptor de andrógenos: normal.
- Gen 5 alfa reductasa: normal
- ...

Evolución pruebas complementarias:

- Tumor de Wilms (sin nefropatía a día de hoy) con 10 meses de edad.
- Biopsia gonadal: testes normales.
- Estudio genético:
 - Gen WT1: normal.



No AF ni AP sugestivos

Persistencia de conductos de Müller

Cariotipo

46 XY

17 OH P

normal

Estudio hormonal

Testicular normal

Histología

Testículo diferenciado

Estudio molecular WT1,
5alfa reductasa,
receptor andrógenos

Negativo *

Pendiente de estudio de otros exones del gen WT1 para consejo genético.

Reconstrucción quirúrgica posterior.

No se ha descrito relación entre mutaciones del gen WT1 y pesticidas.