

Hipoplasia genital femenina: ¿una entidad nosológica infradiagnosticada?

Female genital hypoplasia: an undiagnosed nosologic entity?

Amaia Vela Desojo, Nancy Potillo Nájera, Gema Grau Bolado, Amaia Rodríguez Estévez, Itxaso Rica Echevarria

Sección de Endocrinología Infantil, Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya

Resumen

El desarrollo del aparato genitourinario es complejo y la hipoplasia de genitales externos sin otra patología acompañante es extremadamente rara. Está más documentada la hipoplasia de genitales externos masculinos, sin embargo, apenas hay bibliografía en lo referente al sexo femenino. Presentamos el caso de una niña de 10 años con hipoplasia de clítoris y de labios menores sin presentar ninguna otra sintomatología acompañante.

Palabras clave: Hipoplasia genital, Clítoris, Labios menores, Agenesia

Abstract

The development of the genitourinary system is a complex process and hypoplasia of external genitalia without any other accompanying pathology is extremely rare. We present the case of a 10-year-old girl with hypoplasia of the clitoris and labia minora without presenting any other accompanying symptoms.

Key words: Agenesis, External genitalia, Labium minus, Clitoris

Correspondencia:

Amaia Vela Desojo
Sección de Endocrinología Infantil
Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Cruces,
Plaza de Cruces, 48630, Barakaldo, Vizcaya
E-mail: amaya.veladesojo@osakidetza.eus
E-mail: itxaso.ricaechevarria@osakidetza.eus

Hasta la séptima semana de gestación las vías genitales son iguales en ambos sexos. Los genitales externos derivan de un primordio común formado en la parte anterior por el tubérculo genital, lateralmente por los pliegues uretrales y flanqueados por las prominencias labioescrotales. El surco uretral termina en el seno urogenital. El tubérculo genital, los pliegues y las prominencias están formados de tejido mesenquimal indiferenciado y formarán el pene o el clítoris; los pliegues uretrales formarán la uretra y en el varón la parte ventral del pene, mientras que en la mujer formarán los labios menores. El pene se forma tras el crecimiento y fusión del surco y pliegues uretrales ⁽¹⁾.

El clítoris consta de una cabeza, cuerpo y pilares y se insertan en la sínfisis del pubis. El fallo en esta etapa del desarrollo provocará diferentes tipos de malformaciones. Aunque rara, la hipoplasia congénita de genitales externos ha sido descrita previamente, la mayor parte de las veces asociada a diferentes síndromes.

Caso Clínico

Presentamos el caso de una niña de 10 años y cuatro meses que acude a la consulta de endocrinología pediátrica, por petición materna al sospechar una posible anomalía de los genitales externos de su hija. En sus antecedentes personales destacamos: embarazo gemelar bivitelino controlado, sin incidencias. El parto se desarrolló a las 39 semanas mediante cesárea (por nalgas).

Antropometría neonatal: peso al nacimiento 3570 g; longitud al nacimiento 49 cm; perímetro cefálico 34,5 cm. Apgar: 7/10. Alimentación complementaria bien reglada. Desarrollo psicomotor normal. Vacunación correcta. No Infecciones urinarias. Escolarización adecuada.

No había antecedentes familiares de interés. Hija de padres sanos, no consanguíneos. Hermana gemela sana con genitales externos normales. No había casos de esterilidad, ni anomalías genitourinarias conocidas en la familia.

Exploración física: peso: 43,2 kg (p75-p90); talla: 135,5 cm (p10-p25); IMC: 23,5 (+1,8 SDS). Fenotipo normal. Normocoloración de piel y mucosas. Cuello normal. ACP y abdomen normales. Prepuberal. Genitales externos: ausencia total de clítoris y labios menores con meato urinario visible como un orificio. Entrada a vagina y uretra normales. Ano en posición adecuada. Distancia urogenital normal. (Figura 1).

Exploraciones complementarias en primera consulta. Ecografía abdomino-pélvica: normal. *Analítica hormonal:* LH indetectable, FSH 1,2 U/L, cortisol 23,1 mcg/dL. Cariotipo: 46 XX normal.

Reevaluación a los 13 años de edad. Ecografía abdomino-pélvica: normal. *Analítica hormonal:* LH 4,2 U/L, FSH 2,2 U/L, 17 β estradiol 114 pg/mL, testosterona 0,18 ng/mL.

Evolución: inició su desarrollo puberal a los 11 años y tuvo la menarquia a los 13,5 años. En la actualidad tiene 15 años y 7 meses, un desarrollo puberal completo con menstruaciones regulares. El aspecto de los genitales no ha variado salvo en el color y por la presencia de pubarquia. No ha presentado infecciones del tracto urinario ni ninguna otra intercurencia.

Discusión

La ausencia de clítoris y/o labios menores, es una situación extremadamente infrecuente, que fundamentalmente ha sido descrita formando parte de cuadros sindrómicos, como el síndrome de Prader-Willi, el de Robinow, la asociación CHARGE y la delección de 18q⁽²⁻⁵⁾.

Las descripciones de hipoplasia de clítoris o labios mayores de forma aislada en la literatura son muy escasas. Destacamos la serie de 3 pacientes publicada por Martín-Torres y cols⁽⁶⁾. En esta serie no se refieren antecedentes familiares ni personales reseñables y en 2 de las niñas, como sucedió con la que presentamos, fueron los padres quienes acudieron al hospital sin la indicación de un médico.



Figura 1. Aspecto de los genitales externos de la paciente.

Karaman I y cols⁽⁷⁾ publicaron el caso de otra niña con hipoplasia de labios menores, en el que también son los padres quienes solicitan la consulta por la sospecha de una anomalía en la apariencia de los genitales. Nosotros seguimos en nuestra consulta a otra niña de dos años de idénticas características a la presentada e igualmente valorada a petición materna. En otra publicación relativamente reciente⁽⁸⁾ el diagnóstico se realizó ante la necesidad de exploración genital tras el abuso sexual a una niña de 13 años.

Es sorprendente, como ya han denunciado otros autores⁽⁹⁾ que consultando las bases de datos como PubMed el resultado de la búsqueda sea mínimo y que en libros de texto tan importantes como el Cruz o el Nelson no aparezca esta entidad nosológica. En la clasificación Internacional de las enfermedades ICD-10 no aparece salvo malformación del clítoris (Q52.6), mientras que sí aparece la ausencia congénita del pene (Q55.5). Las publicaciones sobre esta última patología son mucho más frecuentes⁽¹⁰⁻¹²⁾.

Las anomalías en los genitales pueden asociarse a malformaciones del tracto urinario⁽¹³⁾ por lo cual es necesario hacer un estudio de imagen en todos los casos independiente de que presente o no clínica urinaria. Como se ve en la Figura 1 la exposición tan directa de la uretra puede constituir un factor de

riesgo para favorecer las infecciones del tracto urinario. A pesar de que la paciente no había presentado ninguna, insistimos en la necesidad de una adecuada limpieza y hábito miccional frecuente para prevenirla.

Dado que hay síndromes y alteraciones genéticas que pueden provocar la hipoplasia de genitales externos, es obligado realizar un estudio genético en todas las situaciones, a pesar de no haber ningún otro signo patológico. En ausencia de otras alteraciones la etiología es desconocida ⁽¹⁴⁾. El hecho de que la niña que presentamos tuviera una hermana gemela con unos genitales rigurosamente normales, hace poco probable la posibilidad de que la malformación pudiera ser secundaria a una noxa intraútero. Hoy por hoy, con el conocimiento que tenemos, a pesar de que nuestras pacientes no presentan problema alguno creemos conveniente la realización de todas las exploraciones complementarias realizadas.

Uno de los temas que más preocupa a la familia, una vez que las exploraciones complementarias realizadas son normales, es la posibilidad de que exista una pérdida del placer erótico. A pesar de que existen dudas al respecto, parece que se mantienen la inervación y vascularización de la zona correspondiente al clítoris. Falk HC and cols ⁽¹⁵⁾ publicaron el caso de una mujer diagnosticada a los 25 años por su ginecólogo para contracepción con la aclaración de que si sentía placer erótico. Por otra parte, hay autores ⁽¹⁶⁾ que introducen otros conceptos a la sexualidad diferentes a la anatomía.

Hoy por hoy, como conclusiones, cabe señalar que la hipoplasia de clítoris es una rara entidad nosológica, posiblemente infradiagnosticada. El hecho de que en la mayoría de las ocasiones la consulta se haga a petición de los padres sugiere un bajo índice de sospecha por el colectivo médico, sin duda susceptible de mejora.

Ante la ausencia de clítoris hay que realizar un examen físico detallado de la región genital externa para descartar otras malformaciones y es fundamental un estudio de imagen de la región urogenital y de los genitales internos, así como el estudio genético.

Por último, debemos recordar la importancia de la exploración completa de los genitales externos en las revisiones pediátricas rutinarias.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses en relación con este artículo.

©Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (<https://www.seep.es>). Publicado por Pulso ediciones, S.L. (<https://www.pulso.com>)

Artículo Open Access bajo licencia CCBY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Referencias Bibliográficas

1. Velasquez N, Delgado R, Briñez N. Clítoris: aspectos anatomofisiológicos y patológicos. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2015; 75(2): 105-121.
2. Omar HA, Hummel MD, Jones EA, et al. Hypoplastic external genitalia in association with X;autosome chromosome translocation. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 1999; 12: 161.
3. Ragan DC, Casale AJ, Rink RC et al Genitourinary anomalies in the CHARGE association. *J Urol* 1999; 162:622.
4. Crino A, Schieffini R, Ciampallini P et al. Hypogonadism and puberal developments in Prader-Willi syndrome. *Eur J Pediatr* 2003;162:327.
5. Mishra S, Agarwalla SK, Prahan S. Robinow syndrome: a rare diagnosis. *J Clin Diagn Res* 2015; 9SD04-SD05.
6. Martinon-Torres F, Martinon- Sanchez JM, Martinon-Sánchez F. Clitoris and labia minora agenesis-an underscribed malformation. *Clin Genet* 2000; 58: 336-338.
7. Karaman I, Karaman A, Erdogan D y cols. Isolate labium minus agenesis and clitoral foreskin hypertrophy: a case report. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2008; 21: 145-146.
8. Bellemare S, Dibden L. Absence of the clitoris in a 13-year-old Adolescent. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2005; 18: 415-418.
9. Castellanos C, Vera CR, de la Paz, Y. Carta al director. El clítoris ¿dejará de ser tabú? *Acta Médica del Centro* 2013; 7 (1).
10. Maitama HY, Agu NP, Tela UM. Penil agenesis. A case report. *Ped Urol Case Rep* 2014; 1(6):16-23.
11. Derimer Z, Aip BF, Uguz S, Guragac A, Irkilata HC. A rare case of penis agenesis (Aphallia) with associated multiple urogenital anomalies. *International Journal of Surgery Case Reports* 2015; 15: 10-12.

12. Qiang S, Li FY, Zhou Y, Yuan Y, Li Q. Congenital absence of the penis (aphallia). A rare case report. *Medicine* 2019; 98(15):e15129. doi: <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000015129>.
13. Rodriguez-Garcia R, Rodriguez-Silva R. Agenesia congénita de clítoris y labios menores en una niña de 8 años. *Ginecol Obstet Mex* 2018; 86(7): 490-494.
14. Velasquez N, Delgado R, Briñez N. Clítoris: aspectos anatomofisiológicos y patológicos. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2015;75 (2): 105-121.
15. Falk HC, Hyman AB. Congenital absence of clitoris. A case report. *Obstetrics and Gynecology* 1971; 38 (2): 269-271.
16. Basson R. Recent advances in woman's sexual function and dysfunction. *Menopause*. 2004; 6: 714-725..