Hospital Universitario 12 de Octubre

TEMA 5: ABORDAJE QUIRÚRGICO EN DSD: INDICACIONES Y CONTROVERSIAS

Índice

1. **Principios generales del abordaje quirúrgico en DSD**
2. **Evaluación prequirúrgica: exploración anatómica y pruebas complementarias**
3. **Indicaciones actuales de cirugía genital en DSD neonatales e infantiles**
4. **Debate sobre la cirugía genital precoz: argumentos a favor y en contra**
5. **Técnicas quirúrgicas específicas según el tipo de DSD**
   5.1. Reconstrucción en DSD 46,XX virilizados
   5.2. Reconstrucción en DSD 46,XY con hipospadias complejas o genitales ambiguos
   5.3. Manejo quirúrgico de estructuras müllerianas persistentes
   5.4. Manejo quirúrgico de ovotestis y gónadas disgenéticas
6. **Gonadectomía profiláctica: indicaciones y controversias**
7. **Seguimiento postquirúrgico: funcionalidad, complicaciones y resultados estéticos**

1. PRINCIPIOS GENERALES DEL ABORDAJE QUIRÚRGICO EN DSD

El abordaje quirúrgico de los pacientes con **trastornos del desarrollo sexual (DSD)** es uno de los aspectos más **controvertidos y complejos** dentro de la cirugía pediátrica, al conjugar consideraciones **anatómicas, funcionales, psicológicas y éticas**. Históricamente, las decisiones quirúrgicas se centraban en la **normalización estética** de los genitales externos, pero actualmente se ha evolucionado hacia un enfoque más **individualizado**, basado en el **diagnóstico etiológico preciso**, el pronóstico funcional a largo plazo y el respeto a los **derechos del paciente**.

1.1. Enfoque centrado en el paciente y la familia

El manejo quirúrgico debe integrarse dentro de un **abordaje multidisciplinar**, donde el equipo de cirugía pediátrica colabora estrechamente con **endocrinología pediátrica, genética clínica, psicología, urología pediátrica y, en adolescentes, ginecología pediátrica y de la adolescencia**.

Principios éticos clave

- **Primum non nocere**: Evitar cirugías irreversibles sin indicación clara o sin el suficiente consenso médico y familiar.

- **Consentimiento informado ampliado**: Explicación exhaustiva a la familia sobre los **riesgos, beneficios y alternativas** quirúrgicas y no quirúrgicas.
- **Reconocimiento de la variabilidad**: Cada **DSD** tiene un **espectro clínico** amplio, por lo que no existe un abordaje quirúrgico universal.
- **Derecho a la autodeterminación**: En casos donde sea posible, diferir cirugías irreversibles hasta que el paciente pueda participar en la toma de decisiones.
- **Individualización**: El abordaje quirúrgico debe adaptarse a la **identidad de género prevista**, la **funcionalidad esperada** y las preferencias familiares, garantizando siempre la **preservación de la fertilidad potencial** cuando sea posible.

1.2. Objetivos de la cirugía en DSD

Los objetivos han evolucionado y actualmente se priorizan:

- **Preservación de la función urinaria y sexual**.
- **Evitar complicaciones anatómicas futuras** (estenosis, fístulas, infecciones).
- **Maximizar la funcionalidad genital** acorde con el sexo de crianza.
- **Minimizar el número de cirugías** y la necesidad de procedimientos reconstructivos secundarios.
- **Mejorar la calidad de vida** y la **autoimagen** del paciente.
- **Evitar procedimientos innecesarios o excesivamente intervencionistas** en periodos prepuberales.

1.3. Cambio de paradigma: de la cirugía "normalizadora" a la cirugía funcional y respetuosa

El modelo tradicional de "cirugía correctora precoz" buscaba adaptar los genitales externos al **sexo asignado**, priorizando el aspecto **cosmético** y considerando la ambigüedad genital como una urgencia médica y social. Sin embargo, revisiones de largo plazo han demostrado que la **cirugía genital precoz** no siempre garantiza buenos resultados funcionales y puede asociarse a:

- **Disfunción sexual** en la adolescencia y adultez.
- **Trastornos de identidad de género** en algunos pacientes.
- **Necesidad de múltiples reintervenciones**.
- **Alteración de la sensibilidad genital**.

Actualmente, las sociedades científicas y grupos de pacientes promueven un **abordaje prudente**, con énfasis en la evaluación anatómica funcional y la planificación quirúrgica diferida cuando sea posible.

2. EVALUACIÓN PREQUIRÚRGICA: EXPLORACIÓN ANATÓMICA Y PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

La correcta evaluación prequirúrgica es esencial para planificar el tipo, extensión y momento de cualquier procedimiento reconstructivo en pacientes con DSD. Esta evaluación debe incluir:

2.1. Historia clínica dirigida

- **Sexo asignado al nacimiento y razones para la sospecha de DSD**.
- **Historia prenatal**: exposición a andrógenos exógenos, gemelaridad, antecedentes familiares.
- **Antecedentes familiares de DSD, infertilidad o muerte neonatal inexplicada**.
- **Historia de infecciones urinarias, dificultades miccionales o dolor**.
- **Desarrollo psicosexual y preferencias emergentes en niños mayores**.

2.2. Exploración física genital completa

Debe realizarse con el máximo respeto a la intimidad y en presencia de los padres (en lactantes) o con consentimiento en pacientes mayores.

Puntos clave

- **Evaluación del falo**: longitud, grosor, presencia de curvatura ventral.
- **Meato uretral**: posición (glandar, coronal, peneana, escrotal o perineal).
- **Gónadas**: presencia, posición (escrotal, inguinal, intraabdominal), consistencia.
- **Pliegues labioscrotales**: fusionados, parcialmente fusionados, separados.
- **Presencia o ausencia de vagina o seno urogenital**.
- **Estudio de la línea media perineal**.

Escalas

- **Escala de Prader** en pacientes 46,XX virilizados.
- **Escala de Quigley** en insensibilidad androgénica (46,XY).

2.3. Estudios de imagen

Ecografía abdominopélvica

- **Útero**: presente, ausente o hipoplásico.

- **Localización gonadal**: escrotal, inguinal, intraabdominal.
- **Glándulas suprarrenales**: hiperplasia sugestiva de HSC.

Resonancia magnética pélvica (casos complejos)

- Evaluación detallada de estructuras internas (útero rudimentario, seno urogenital complejo).
- Útil en **criptorquidia no palpable bilateral** o en pacientes con **senos urogenitales amplios**.

2.4. Estudios endoscópicos (casos seleccionados)

Uretrocistografía miccional (UCM)

- Evalúa el **trayecto uretral** y la posible **comunicación urogenital**.
- Valora la **inserción vaginal** o senovaginal en pacientes con hipospadias perineales.

Genitografía o vaginoscopia

- Útil en neonatos con **seno urogenital común**.
- Permite caracterizar la **profundidad y desembocadura** de estructuras müllerianas.

2.5. Biopsia gonadal (según indicación)

En pacientes con **disgenesia gonadal 46,XY**, ovotestis o gónadas intraabdominales no claramente identificables, es recomendable realizar biopsia gonadal para:

- Confirmar la **presencia de tejido germinal viable**.
- Evaluar **riesgo de gonadoblastoma**.
- Determinar el **potencial hormonal residual** de la gónada.

2.6. Valoración conjunta con el equipo multidisciplinar

Toda decisión quirúrgica debe tomarse en **sesión clínica multidisciplinar**, donde el cirujano pediátrico presenta los hallazgos anatómicos y funcionales, integrándose con:

- **Endocrinología pediátrica** (perfil hormonal, pronóstico puberal).
- **Genética clínica** (riesgo tumoral, correlación genotipo-fenotipo).
- **Psicología** (preparación familiar, evaluación emocional).
- **Ginecología pediátrica** (en niñas con estructuras müllerianas complejas).

- **Urología pediátrica** (en hipospadias complejas o vejiga disfuncional asociada).

3. INDICACIONES ACTUALES DE CIRUGÍA GENITAL EN DSD NEONATALES E INFANTILES

Las indicaciones quirúrgicas en **DSD** han evolucionado significativamente en las últimas décadas, pasando de un enfoque basado en la **normalización estética temprana,** hacia un modelo mucho más **prudente,** individualizado y respaldado por una evaluación integral médico-quirúrgica-psicológica. Actualmente, las indicaciones quirúrgicas varían dependiendo del **tipo específico de DSD,** del **sexo de crianza propuesto,** del grado de **disfunción anatómica o funcional** presente y de la **preferencia familiar informada** tras sesiones de asesoramiento multidisciplinar.

3.1. Indicaciones urgentes (neonatales o primeras semanas de vida)

Casos en los que la cirugía puede ser necesaria precozmente

- **Criptorquidia bilateral con gónadas no localizadas** en neonatos 46,XY.
  - Indicación: **Laparoscopia exploradora** para localizar gónadas intraabdominales y descartar disgenesia gonadal con riesgo tumoral.
- **Obstrucción urinaria o dificultad miccional severa**.
  - Ejemplo: Falo severamente hipospádico con meato perineal estenótico o presencia de seno urogenital con drenaje incompleto.
- **Seno urogenital complejo con infección urinaria recurrente**.
  - Indicación: Reconstrucción de la vía de drenaje.
- **Riesgo tumoral gonadal confirmado**.
  - Ejemplo: Disgenesia gonadal completa 46,XY con gónadas intraabdominales displásicas y cariotipo con material del cromosoma Y.

Nota importante

En estos casos, la **cirugía precoz es terapéutica y no cosmética,** centrada en la **preservación de la función renal, urinaria o en la prevención de malignización**.

3.2. Indicaciones diferibles (en función de evolución y evaluación)

Casos donde puede plantearse la cirugía en etapas tempranas

- **Falo de tamaño discordante con el sexo de crianza propuesto (micropene severo en varones 46,XY)**.
    - Indicación: **Evaluación endocrina previa** (respuesta a andrógenos) y posibilidad de diferir.
- **Genitales ambiguos** con preferencia familiar por corrección temprana (casos seleccionados y bien asesorados).
    - Ejemplo: **46,XX con virilización Prader IV-V** donde la familia decide asignación femenina y opta por reducción clitorídea (actualmente en desuso) y vaginoplastia inicial**.**
- **Hipospadias severas con estenosis funcional o disfunción miccional**.
    - Indicación: Cirugía reconstructiva de la uretra en múltiples tiempos, según técnica elegida.

3.3. Indicaciones diferidas (postpuberales o en adolescencia)

Casos donde la cirugía puede o debe esperar

- **Reconstrucción genital definitiva**.
    - En pacientes con **dudas en la identidad de género,** se prioriza el crecimiento, el desarrollo corporal y la **participación activa del paciente en la decisión quirúrgica**.
- **Reconstrucción vaginal definitiva**.
    - En adolescentes con **hipoplasia mülleriana o senovagina estrecha,** es recomendable diferir la reconstrucción vaginal hasta que exista una **motivación y madurez suficiente**.
- **Gonadectomía profiláctica en pacientes de bajo riesgo tumoral**.
    - En **CAIS** (insensibilidad completa a andrógenos), la gonadectomía puede posponerse hasta después de la pubertad para aprovechar la producción endógena de estrógenos testiculares.

3.4. Enfoque actual: cirugía adaptada a cada caso

Tipo de DSD	Sexo de crianza	Enfoque quirúrgico recomendado
HSC clásica 46,XX	Femenino	Vaginoplastia y reducción clitorídea opcional
Disgenesia gonadal 46,XY	Según evaluación	Gonadectomía y reconstrucción adaptada
CAIS 46,XY	Femenino	Diferir gonadectomía y reconstrucción vaginal postpuberal

PAIS 46,XY	Según fenotipo y género	Hipospadias y reconstrucción escrotal o vaginoplastia
Ovotesticular DSD	Variable	Biopsia gonadal bilateral, cirugía según fenotipo y género

4. DEBATE SOBRE LA CIRUGÍA GENITAL PRECOZ: ARGUMENTOS A FAVOR Y EN CONTRA

La cirugía genital precoz en neonatos y lactantes con **DSD** es uno de los aspectos más polémicos y debatidos en medicina pediátrica. La evolución de la evidencia científica, la aparición de grupos de pacientes adultos afectados por cirugías genitales tempranas y el cambio en los paradigmas éticos han modificado radicalmente la **indicación y el momento óptimo de la cirugía**.

4.1. Argumentos a favor de la cirugía genital precoz

Argumento	Justificación
Evita ambigüedad prolongada	Facilita el establecimiento de la identidad parental y el apego inicial.
Mejora integración social	Evita situaciones incómodas en el ámbito familiar y escolar.
Mejor cicatrización	La plasticidad tisular neonatal permite reconstrucciones más sencillas.
Reduce el número de procedimientos	Permite abordar de forma integral las malformaciones urinarias asociadas.
Menor impacto psicológico en infancia	Evita que el niño crezca con un cuerpo anatómicamente ambiguo.

4.2. Argumentos en contra de la cirugía genital precoz

Argumento	Justificación
Desconocimiento de la identidad futura	Algunos estudios han demostrado discordancia de género en pacientes operados en la infancia.
Pérdida de función sensitiva	Cirugías tempranas pueden afectar la sensibilidad erógena a largo plazo.

Resultados funcionales subóptimos	Mayor tasa de estenosis vaginal o uretral, fístulas y reintervenciones.
Riesgo de arrepentimiento	Algunos adultos operados refieren trauma psicológico asociado a cirugías no consentidas.
Derecho a la autodeterminación	Cada vez más sociedades médicas abogan por diferir la cirugía hasta que el paciente pueda participar.

4.3. Postura actual de las sociedades científicas

Organizaciones como la **Society for Pediatric Urology (SPU)**, la **European Society for Pediatric Urology (ESPU)** y la **European Society of Endocrinology (ESE)** recomiendan:

- Evitar cirugías genitales **cosméticas** en menores de **2 años** salvo indicación funcional.
- Garantizar que toda cirugía sea evaluada por un **comité multidisciplinar**.
- Asegurar que la familia reciba un **asesoramiento exhaustivo,** incluyendo **perspectivas de adultos con DSD**.
-

5. Técnicas quirúrgicas específicas según el tipo de DSD

5.1. Reconstrucción en DSD 46,XX virilizados (Hiperplasia Suprarrenal Congénita clásica)

La **hiperplasia suprarrenal congénita clásica (HSC)** es la causa más frecuente de **virilización genital** en recién nacidas 46,XX. El exceso de andrógenos fetal condiciona grados variables de **fusión labioescrotal, hipertrofia clitorídea y formación de un seno urogenital común**. El manejo quirúrgico busca restaurar una anatomía externa acorde al sexo femenino asignado, garantizando además **función miccional, vaginal y preservación de la sensibilidad clitorídea**.

Objetivos quirúrgicos

- Restaurar la anatomía genital externa femenina.
- Preservar al máximo la sensibilidad clitorídea.
- Garantizar un introito vaginal adecuado para función sexual y reproductiva.

Indicaciones

- Pacientes con virilización **Prader III a V,** especialmente si presentan un **seno urogenital común**.
- La edad óptima para la cirugía inicial suele situarse entre **6 y 12 meses,** cuando el desarrollo anatómico es suficiente y los tejidos tienen buena plasticidad.

Técnica quirúrgica: clitoroplastia con preservación neurovascular

El clítoris hipertrófico debe reducirse respetando al máximo la **inervación dorsal y la vascularización residual,** para minimizar la pérdida de sensibilidad. Esta técnica esta actualmente en desuso en la mayoría de los países, aunque sigue siendo necesario cuando la paciente lo solicita, en caso de disconfort, etc.

Pasos quirúrgicos:

1. Incisión circunferencial en la **base del clítoris,** liberando los cuerpos cavernosos.
2. Identificación y preservación de los **nervios dorsales clitorídeos** y vasos neurovasculares laterales.
3. Resección parcial de los **cuerpos cavernosos,** ajustando el tamaño al rango femenino.
4. Reanclaje del glande al **ligamento suspensorio clitorídeo**.
5. Recubrimiento con **mucosa vaginal residual** para evitar adherencias y cicatrices retráctiles.

Técnica quirúrgica: vaginoplastia con movilización urogenital (TUM - Total Urogenital Mobilization)

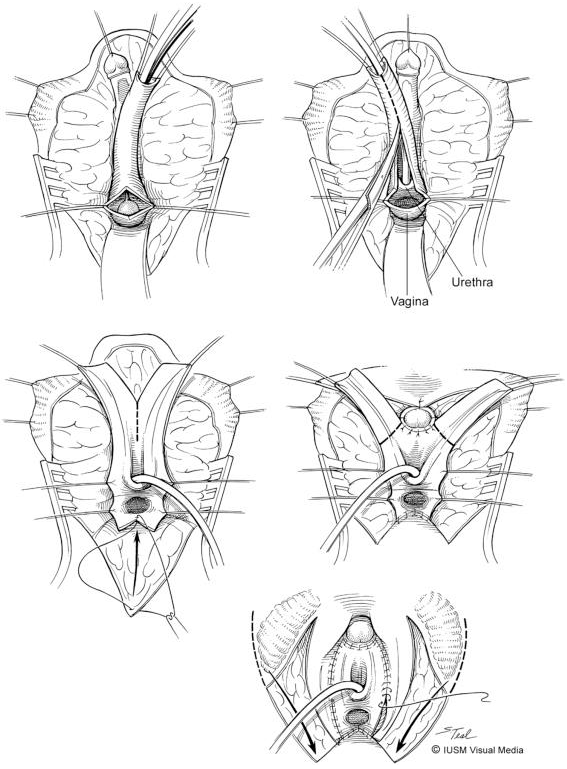
En virilización severa (Prader IV-V), es frecuente la **confluencia urogenital** con un seno común que drena uretra y vagina. Esta anatomía requiere separar ambos conductos y descender la vagina hasta el periné.

Pasos quirúrgicos:

1. Incisión perineal sagital.
2. Identificación del **seno urogenital común**.
3. Separación cuidadosa de la **uretra** y la **vagina,** preservando el **pedículo vascular vaginal**.
4. **Movilización y descenso** de la vagina hasta su posición anatómica perineal.
5. **Anastomosis vaginal perineal**.
6. Configuración final del **introito vaginal,** ajustando el diámetro según la edad.
7. Cierre perineal por planos.

Complicaciones a evitar

- **Estenosis vaginal**.
- **Fístula urogenital**.
- **Pérdida sensitiva clitorídea**.



5.2. Reconstrucción en DSD 46,XY con hipospadias complejas o genitales ambiguos

Introducción

En pacientes 46,XY con **hipospadias severas,** micropene o genitales ambiguos, el objetivo es reconstruir un **falo funcional,** recto y con un **meato terminal** adecuado para micción de pie y, cuando sea posible, con **función sexual preservada**. En casos de hipospadias penoscrotales o perineales, la **complejidad anatómica** exige reconstrucciones en múltiples tiempos.

Objetivos quirúrgicos

- Crear un **falo recto, con meato uretral terminal funcional.**
- Preservar **sensibilidad eréctil y funcionalidad futura.**
- Resolver curvaturas ventrales severas (chordee).

Técnica quirúrgica: uretroplastia en dos tiempos (técnica de Byars-Bracka)

Esta técnica es la más utilizada en hipospadias severas con **placa uretral displásica no aprovechable**.

Primer tiempo: preparación de superficie ventral

1. Incisión circunferencial proximal al meato anómalo.
2. Resección de la **placa uretral** cuando es displásica o insuficiente.
3. **Colocación de un injerto** de mucosa prepucial o bucal sobre el lecho ventral.
4. **Cobertura parcial con colgajo cutáneo,** asegurando la integración del injerto.

Segundo tiempo: tubulización uretral

1. Tras 6-12 meses, se valora la integración del injerto.
2. Se desepitelizan márgenes laterales y se tubulariza el **neouretra**.
3. Cobertura de la **neo-uretra** con colgajo vascularizado (tunelización por Dartos o fascia).
4. Cierre por planos, asegurando un calibre adecuado sin tensión.

Corrección de curvatura ventral (Chordee release)

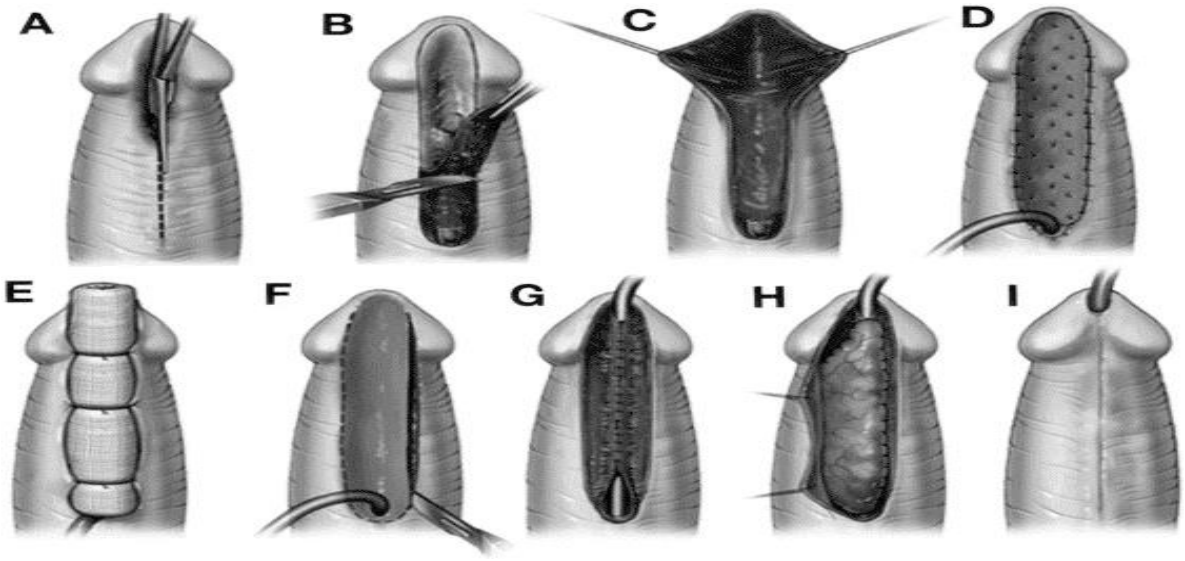
En la mayoría de estos pacientes, el hipospadias severo se asocia a curvatura ventral significativa por bandas de tejido fibrótico.

Pasos quirúrgicos:

1. Desepitelización circunferencial de piel ventral.
2. Movilización de cuerpos cavernosos.
3. Sección de bandas ventrales fibróticas.
4. **Plicatura dorsal** en casos de curvatura residual significativa.
5. Comprobación intraoperatoria de alineación.

Reconstrucción escrotal

En pacientes con **escroto bífido** o implantación lateral de gónadas, puede realizarse una **reconstrucción escrotal** simultánea, con reconfiguración de rafe y reposicionamiento testicular.



5.3. Manejo quirúrgico de estructuras müllerianas persistentes (PMDS)

Introducción

El síndrome de **persistencia de conductos de Müller (PMDS)** es una condición rara en varones 46,XY, generalmente relacionada con **mutaciones en el gen AMH o en su receptor AMHR2,** que provoca la **no regresión de los conductos müllerianos** a pesar de una diferenciación testicular normal. Estos pacientes suelen tener **testículos normofuncionantes** y **genitales masculinos normales o con criptorquidia,** pero presentan un **útero rudimentario y trompas persistentes,** detectados generalmente durante **cirugías por hernia inguinal** o criptorquidia.

Objetivos quirúrgicos

- **Preservar la función testicular,** especialmente en casos de testículos palpables o parcialmente descendidos.
- **Prevenir complicaciones obstructivas** (torsión, infección, displasia testicular asociada a compresión).
- **En pacientes seleccionados, resecar estructuras müllerianas rudimentarias** si comprometen el descenso testicular o el tracto urinario.

Evaluación prequirúrgica

- **Ecografía abdominal y pélvica** para confirmar la presencia de útero y trompas.

- **Laparoscopia diagnóstica** para evaluar ubicación gonadal y estructuras müllerianas.
- En casos de **criptorquidia bilateral,** la evaluación laparoscópica es mandatoria.

Técnica quirúrgica: Orquidopexia laparoscópica con resección parcial de estructuras müllerianas

Indicaciones:

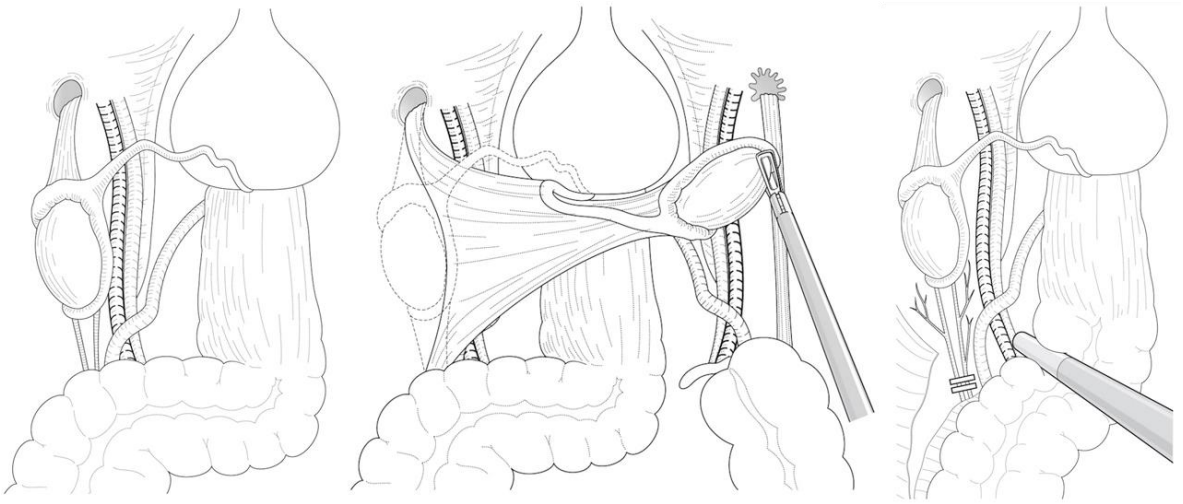
- Criptorquidia bilateral con estructuras müllerianas obstructivas.
- Presencia de útero o trompas que interfieran en el descenso testicular.

Pasos quirúrgicos

1. **Exploración laparoscópica transumbilical,** introduciendo óptica de 5 mm.
2. Identificación de:
    - **Gónadas (testículos).**
    - **Útero rudimentario y trompas (en línea media o lateralizados).**
3. Liberación de adherencias entre testículos, conductos deferentes y estructuras müllerianas.
4. Movilización testicular con sección de adherencias gubernaculares.
5. **Orquidopexia inguinoescrotal,** asegurando trayecto sin tensión.
6. En casos con estructuras müllerianas voluminosas o displásicas:
    - **Resección parcial o completa de útero rudimentario.**
    - Preservación de la inserción deferencial.
7. Cierre de defectos peritoneales.

Complicaciones

- **Lesión deferencial.**
- **Lesión vascular gonadal.**
- **Recurrencia de criptorquidia.**
- **Estenosis obstructiva por fibrosis.**



5.4. Manejo quirúrgico de ovotestes y gónadas disgenéticas

Introducción

Los pacientes con **DSD ovotesticular** y aquellos con **disgenesia gonadal parcial o completa** presentan un reto quirúrgico significativo. La **evaluación histológica** es clave para diferenciar entre tejido testicular, ovárico o mixto, y para valorar la presencia de **displasia gonadal**, que conlleva un riesgo aumentado de tumores germinales malignos (gonadoblastoma, disgerminoma).

Objetivos quirúrgicos

- **Identificar y preservar tejido gonadal funcional.**
- **Eliminar gónadas displásicas o de alto riesgo tumoral.**
- **Garantizar reconstrucción genital acorde a la identidad de género.**

Evaluación prequirúrgica

- **Ecografía o resonancia magnética pélvica** para localizar gónadas y evaluar estructuras asociadas.
- **Laparoscopia exploradora** para evaluar posición gonadal y obtener biopsia intraoperatoria.

Técnica quirúrgica: Laparoscopia exploradora con biopsia gonadal bilateral

Indicaciones:

- DSD ovotesticular con gónadas intraabdominales.
- Disgenesia gonadal 46,XY con testículos no descendidos.

Pasos quirúrgicos

1. Inserción de óptica de 5 mm en ombligo.
2. Exploración de cavidad abdominopélvica.
3. Localización de **gónadas**.
4. Biopsia de **cada gónada,** obteniendo muestras representativas de ambos polos.
5. Análisis intraoperatorio rápido para definir presencia de tejido germinal viable o displásico.

Técnica quirúrgica: Gonadectomía laparoscópica

Indicaciones:

- Disgenesia gonadal con material del cromosoma Y.
- Gónada displásica o con gonadoblastoma confirmado.
- Ovoteste no funcional o discordante con sexo de crianza.

Pasos quirúrgicos

1. Movilización gonadal completa.
2. Ligadura alta de vasos gonadales.
3. Resección en bloque con estructuras adyacentes si es necesario.
4. En casos de **ovotestis,** preservación selectiva de componente ovárico viable.

Técnica quirúrgica: Reconstrucción genital complementaria

En pacientes con asignación femenina:

- Descenso y anastomosis vaginal.
- Construcción de introito.
- Vaginoplastia secundaria en adolescencia si es necesario.

En pacientes con asignación masculina:

- Reconstrucción escrotal.
- Uretroplastia o elongación fálica según anatomía residual.

Complicaciones

- **Fístula vaginal.**

- **Estenosis introital.**
- **Disfunción sexual por pérdida sensitiva.**
- **Recurrencia tumoral (en casos de disgenesia gonadal parcial no extirpada).**

Perfecto, continuamos con el desarrollo técnico extenso del **punto 6** del **Tema 5: Abordaje quirúrgico en DSD: indicaciones y controversias**, centrado en la **gonadectomía profiláctica**. Adaptado para **cirujanos pediátricos y especialistas**, con enfoque en criterios actualizados, técnicas y controversias actuales.

6. GONADECTOMÍA PROFILÁCTICA: INDICACIONES Y CONTROVERSIAS

Introducción

La **gonadectomía profiláctica** es una decisión quirúrgica de gran trascendencia en el manejo de pacientes con **DSD**, ya que implica la **extirpación preventiva de gónadas disgenéticas o atípicas**, cuyo riesgo de **degeneración maligna** es elevado. Si bien existen condiciones donde la indicación es clara, en otros casos la **preservación gonadal** es factible, especialmente cuando existe potencial hormonal o reproductivo. La decisión debe tomarse de forma individualizada, evaluando **genotipo, histología gonadal, riesgo tumoral estimado y expectativas de la familia y el paciente**.

6.1. Fundamentos biológicos

Las gónadas disgenéticas, especialmente aquellas que contienen **material del cromosoma Y**, presentan un riesgo incrementado de desarrollar **gonadoblastoma** y, eventualmente, tumores germinales malignos (seminoma/disgerminoma). Este riesgo depende de varios factores:

- **Grado de disgenesia gonadal.**
- **Presencia de elementos gonadales primitivos (gonocitos residuales).**
- **Presencia de material Y** (genes TSPY implicados en tumorogénesis gonadal).
- **Localización intraabdominal** (mayor riesgo tumoral por temperatura testicular inadecuada).

6.2. Indicaciones claras de gonadectomía profiláctica

1. Disgenesia gonadal 46,XY completa

- Riesgo tumoral superior al **30-40%**.
- Gonadectomía indicada en la infancia, especialmente si las gónadas son intraabdominales.

2. Disgenesia gonadal parcial 46,XY

- Riesgo tumoral variable (15-30%).
- Biopsia gonadal inicial en pacientes con gónadas escrotales; gonadectomía en gónadas intraabdominales.

3. Ovotesticular DSD 46,XY o 46,XX/46,XY

- Riesgo tumoral más bajo (5-15%), dependiendo de la presencia de material Y.
- Gonadectomía indicada solo en gónadas intraabdominales con componente testicular displásico.

4. Insensibilidad androgénica completa (CAIS)

- Riesgo tumoral bajo (<5% antes de la pubertad).
- Gonadectomía diferida hasta completar desarrollo puberal, aprovechando la producción endógena de estrógenos testiculares.

5. Mosaicismos con cromosoma Y (45,X/46,XY)

- Riesgo tumoral moderado (10-20%).
- Indicación depende de histología y localización gonadal (mayor riesgo si intraabdominales).

6.3. Situaciones controvertidas

1. PAIS (Insensibilidad androgénica parcial)

- Riesgo tumoral variable (<10%), pero puede aumentar con disgenesia severa.
- En casos con **gónadas escrotales funcionales**, la gonadectomía puede diferirse o evitarse.
- En casos con genitales ambiguos y gónadas intraabdominales, la gonadectomía es recomendable.

2. DSD 46,XX con testiculación parcial

- Riesgo tumoral bajo si la gónada tiene diferenciación ovárica predominante.

- En pacientes con gónadas intraabdominales, se recomienda biopsia y evaluación histológica, considerando gonadectomía según el grado de disgenesia testicular.

6.4. Técnica quirúrgica

La **técnica quirúrgica** varía según la localización gonadal. En general, se prioriza el **abordaje laparoscópico**, dada su baja morbilidad y capacidad diagnóstica simultánea.

6.4.1. Gonadectomía laparoscópica

Indicaciones

- Gónadas intraabdominales.
- Mosaicismos con material Y.
- Disgenesia gonadal bilateral.

Pasos técnicos

1. Inserción de trócar umbilical (óptica 5 mm) y dos trócares accesorios de 3 mm.
2. Exploración sistemática de cavidad abdominal y retroperitoneo.
3. Identificación de gónadas y estructuras asociadas (trompas, útero rudimentario).
4. Ligadura alta del **pedículo gonadal**, asegurando control vascular proximal.
5. Resección completa de la gónada con saco de extracción.
6. Cierre de defectos peritoneales.

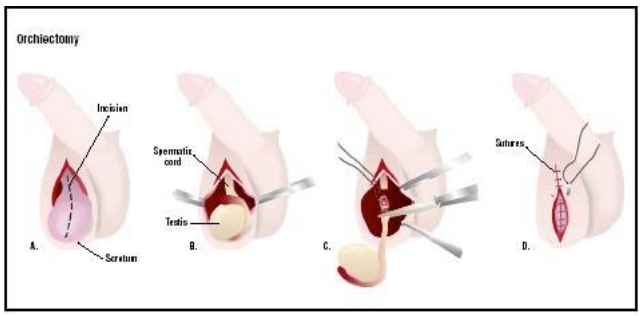
6.4.2. Gonadectomía abierta inguinal o escrotal

Indicaciones

- Gónadas parcialmente descendidas o inguinales.
- Pacientes con cirugías abdominales previas o adherencias extensas.

Pasos técnicos

1. Incisión inguinal transversa.
2. Identificación de **cordón espermático** o **ligamento ovárico**.
3. Disección y movilización de la gónada.
4. Ligadura alta del pedículo gonadal.
5. Resección de gónada y envío a histología.



6.5. Aspectos éticos y legales

La gonadectomía profiláctica en pacientes con DSD plantea conflictos éticos relevantes, ya que implica la **pérdida irreversible de la función gonadal**. Siempre debe realizarse:

- Con el **consentimiento informado ampliado** de los padres o tutores.
- En el contexto de un **comité multidisciplinar**, documentando la **justificación médica**.
- Informando sobre la **alternativa de vigilancia gonadal con biopsias seriadas**.
- En pacientes adolescentes, promoviendo su **participación activa** en la decisión.

6.6. Seguimiento postquirúrgico

- **Reposición hormonal** adaptada al sexo de crianza.
- Seguimiento **urológico y ginecológico**.
- Evaluación de **densidad mineral ósea** (especialmente en gonadectomías prepuberales).
- Apoyo psicológico continuo.

7. SEGUIMIENTO POSTQUIRÚRGICO: FUNCIONALIDAD, COMPLICACIONES Y RESULTADOS ESTÉTICOS

El seguimiento postquirúrgico en pacientes con **DSD** es un proceso complejo que requiere un enfoque **multidimensional**, abarcando no solo el aspecto **anatómico y funcional** de la reconstrucción quirúrgica, sino también la **evolución endocrina**, el **desarrollo psicosexual** y la **adaptación social**. El **cirujano pediátrico** desempeña un papel clave en la evaluación a largo plazo de los resultados anatómicos y funcionales, trabajando en estrecha colaboración con **endocrinología pediátrica, urología pediátrica, ginecología infantil y psicología clínica**.

7.1. Evaluación de la funcionalidad urinaria

Objetivos

- Comprobar que se ha logrado un **drenaje uretral eficaz,** sin obstrucciones, fístulas o estenosis.
- Valorar la **presión miccional** y la continencia en pacientes con hipospadias severas o reconstrucciones uretrales complejas.

Métodos

- **Flujometría miccional**: evalúa patrón de flujo y residuo postmiccional.
- **Uretrocistografía miccional (UCM)**: útil en pacientes con antecedentes de fistulización o con anatomía compleja (seno urogenital reparado).
- En pacientes con derivaciones uretrales en la infancia, puede ser necesaria una **uretroscopia diagnóstica**.

7.2. Evaluación de la funcionalidad vaginal

Objetivos

- Garantizar un **calibre adecuado** para la futura función sexual.
- Detectar precozmente **estenosis introital** o dispareunia potencial.
- Valorar la elasticidad y recubrimiento epitelial en vaginoplastias complejas.

Métodos

- **Exploración perineal periódica**.
- **Vaginoscopia** en niñas postpuberales con vaginoplastias extensas.
- En adolescentes, la evaluación debe integrarse con **ginecología pediátrica,** especialmente cuando hay malformaciones asociadas como aplasia mülleriana parcial.

7.3. Complicaciones quirúrgicas más frecuentes

Genitales externos

- **Estenosis uretral o vaginal**: especialmente en vaginoplastias con reconstrucción de seno urogenital.
- **Fístulas urogenitales**: tras separación uretra-vagina en pacientes con seno urogenital común.

- **Desviación meatal o del chorro miccional**: frecuente en hipospadias reparados.
- **Pérdida sensitiva clitorídea**: en clitoroplastias extensas.

Gonadectomía

- **Lesión ureteral o vesical** en laparoscopias complejas.
- **Hemorragia intraabdominal** por desinserción vascular alta.
- **Adherencias pélvicas**.

7.4. Evaluación estética

Aunque el objetivo principal de la cirugía en DSD no es estrictamente **cosmético**, el resultado anatómico externo tiene un fuerte impacto en la **percepción corporal y autoestima** del paciente.

Evaluación de resultados

- **Simetría labioscrotal o escrotal.**
- **Adecuación del tamaño clitorídeo.**
- **Colocación y orientación del meato uretral.**
- **Aspecto del introito vaginal.**

Importancia de la opinión del paciente

En pacientes mayores, es clave valorar la **percepción subjetiva** del resultado quirúrgico. En adolescentes, esta evaluación debe ser realizada en un entorno **de confianza**, respetando la confidencialidad y la posible incomodidad al tratar estos temas.

7.5. Abordaje multidisciplinar en el seguimiento

El seguimiento postquirúrgico de pacientes con DSD debe ser realizado por un equipo especializado, que incluya:

- **Cirugía pediátrica:** seguimiento anatómico, funcional y quirúrgico.
- **Urología pediátrica:** especialmente en hipospadias complejas.
- **Ginecología pediátrica y adolescente:** en pacientes con reconstrucciones vaginales.
- **Endocrinología pediátrica:** ajuste de tratamiento hormonal sustitutivo, pubertad y fertilidad.
- **Psicología clínica:** apoyo en la aceptación corporal, identidad y sexualidad.

7.7. Frecuencia y duración del seguimiento

El seguimiento postquirúrgico debe prolongarse, al menos, hasta la **adultez joven**, con énfasis en:

- **Etapa infantil:** evaluación anatómica, miccional y funcional.
- **Pubertad:** evaluación del desarrollo sexual, función hormonal y adaptación psicosexual.
- **Adolescencia:** valoración estética, funcional y psicosexual.

La continuidad del seguimiento es clave para **detectar precozmente complicaciones tardías** y ajustar las intervenciones según la evolución del paciente.

Autores: C. Tordable Ojeda, D. Cabezalí Barbancho

BIBLIOGRAFÍA:

1. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. **Pediatrics**. 2006;118(2):e488-500.
2. Cools M, Nordenström A, Robeva R, Hall J, Westerveld P, Flück C, et al. Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a consensus statement. **Nat Rev Endocrinol**. 2018;14(7):415-29.
3. Pippi Salle JL, Reinberg Y, Chrzan R, Gandhi S, Bägli DJ, Khoury AE, et al. Surgical treatment of disorders of sex development. **Semin Pediatr Surg**. 2011;20(3):160-71.
4. Holcomb GW, Murphy JP, St Peter SD. **Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery**. 7th ed. Elsevier; 2020. p. 968-84.
5. Baskin LS. Management of ambiguous genitalia in children and adolescents. **Curr Opin Urol**. 2017;27(6):488-95.
6. Pippi Salle JL, Braga LH, Salle A, Sayed S, Koyle MA. Surgical approach to intersex states: review and recommendations. **J Urol**. 2007;178(2):818-26.
7. Bianchi A, Albanese CT. **Pediatric Surgery: A Comprehensive Textbook for Africa**. Global HELP Organization; 2010. Chapter 34: Disorders of Sexual Differentiation.
8. Mouriquand PDE, Gorduza DB, Gay CL, Meyer-Bahlburg HFL, Baker L, Baskin LS, et al. Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: If (why), when, and how? **J Pediatr Urol**. 2016;12(3):139-49.
9. Dewan PA. Feminizing genitoplasty: past, present and future. **Pediatr Surg Int**. 2010;26(4):381-90.
10. Kaefer M, Rink RC. Surgical management of ambiguous genitalia and other DSDs. In: Docimo SG, Canning DA, Khoury AE, eds. **The Kelalis-King-Belman Textbook of Clinical Pediatric Urology**. 6th ed. CRC Press; 2018. p. 1227-56.

11. Nordenskjöld A, Pippi Salle JL. Surgical reconstruction of hypospadias and severe penile anomalies. **Nat Rev Urol**. 2021;18(9):493-507.
12. Crouch NS, Minto CL, Laio LM, Woodhouse CR, Creighton SM. Genital sensation after feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: a pilot study. **BJU Int**. 2004;93(1):135-8.
13. Ahmed SF, Achermann JC, Arlt W, Balen AH, Conway G, et al. Society for Endocrinology UK Guidance on the initial evaluation of a suspected difference or disorder of sex development (DSD). **Clin Endocrinol (Oxf)**. 2016;84(5):771-88.
14. Wisniewski AB, Migeon CJ. Long-term perspectives for 46,XX intersex individuals. **Annu Rev Med**. 2006;57:231-44.
15. Thyen U, Lux A, Jürgensen M, Hiort O. Utilization of health care services and satisfaction with care in adults affected by disorders of sex development (DSD). **J Gen Intern Med**. 2014;29(Suppl 3):S752-9.
16. Warne GL, Raza J. Disorders of sex development (DSDs), their presentation and management in different cultures. **Rev Endocr Metab Disord**. 2008;9(3):227-36.
17. Kim KS, Kim JH. Hypospadias: anatomy, evaluation, and surgical management. In: Woodward AA, editor. **Operative Pediatric Surgery**. 2nd ed. CRC Press; 2021. p. 545-62.
18. Braga LH, Pippi Salle JL. The role of staged urethroplasty in severe hypospadias repair. **J Pediatr Urol**. 2007;3(1):41-6.
19. Monfort G, Lucas C. Surgery of ambiguous genitalia in the newborn and infant: Immediate and long-term results. **Prog Pediatr Surg**. 1990;26:147-72.
20. Hutson JM, Warne GL, Grover SR. **Disorders of Sex Development: An Integrated Approach to Management**. Springer; 2012.
21. Aschcraft´s Pediatric Surgery 6º Ed - GW Holcomb, J Patrick Murphy, DJ Ostlie - ISBN: 978-1-4557-4333-9