Hospital Universitario 12 de Octubre

TEMA 7: SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO Y COMPLICACIONES POSTQUIRÚRGICAS

Índice

1. **Importancia del seguimiento multidisciplinar prolongado en pacientes con DSD**
2. **Complicaciones anatómicas y funcionales tras cirugía genital precoz y diferida**
3. **Disfunción miccional: causas, manejo y prevención**
4. **Alteraciones en el desarrollo sexual y fertilidad**
5. **Impacto sobre la función sexual en la adolescencia y edad adulta**
6. **Alteraciones en la percepción corporal e identidad de género**
7. **Seguimiento oncológico en pacientes con riesgo tumoral gonadal**
8. **Reintervenciones y cirugías de rescate: indicaciones y enfoques**
9. **Transición a la consulta de adultos: elementos clave**
10. **Registro y evaluación de resultados a largo plazo: importancia de los registros nacionales y europeos**

1. IMPORTANCIA DEL SEGUIMIENTO MULTIDISCIPLINAR PROLONGADO EN PACIENTES CON DSD

El abordaje de los **trastornos del desarrollo sexual (DSD)** no termina con la resolución quirúrgica inicial. En realidad, el **seguimiento a largo plazo** es una de las piedras angulares de la atención en estos pacientes. Los DSD no son únicamente alteraciones anatómicas, sino condiciones crónicas que afectan el desarrollo físico, endocrino, sexual, reproductivo y psicológico de la persona. Por ello, el seguimiento debe ser **multidisciplinar, coordinado y adaptado a cada etapa vital**, desde la infancia hasta la edad adulta.

Objetivos del seguimiento a largo plazo

- **Evaluar la evolución anatómica y funcional** de la reconstrucción quirúrgica.
- **Prevenir y detectar precozmente complicaciones** urológicas, ginecológicas o endocrinas.
- **Acompañar el desarrollo puberal** y ajustar la hormonoterapia, si procede.
- **Supervisar el desarrollo psicosexual y la adaptación a la identidad de género.**
- **Ofrecer apoyo emocional continuado** al paciente y a la familia.
- **Revisar periódicamente el riesgo oncológico** en gónadas residuales.
- **Planificar la transición a unidades especializadas de adultos.**

Equipo multidisciplinar recomendado

El seguimiento de pacientes con DSD debe involucrar a:

- **Cirugía pediátrica**: evaluación anatómica y funcional de la reconstrucción.
- **Urología pediátrica**: especialmente en pacientes con hipospadias complejas o seno urogenital reparado.
- **Ginecología pediátrica**: seguimiento de estructuras müllerianas residuales o neovaginas.
- **Endocrinología pediátrica**: ajuste hormonal durante la infancia, pubertad y adolescencia.
- **Psicología clínica**: apoyo a la identidad sexual y la aceptación corporal.
- **Genética clínica**: asesoramiento reproductivo y familiar.
- **Oncología pediátrica**: en casos con alto riesgo gonadal.

Frecuencia y duración

- Controles frecuentes en los **primeros años tras la cirugía**, especialmente tras vaginoplastias o reconstrucción de seno urogenital.
- Revisión anual o bianual durante la infancia.
- **Controles intensificados durante la pubertad**, momento crítico para la adaptación psicosexual.
- Seguimiento coordinado con **unidades de adultos** a partir de los 16-18 años, garantizando una **transición asistencial ordenada**.

2. COMPLICACIONES ANATÓMICAS Y FUNCIONALES TRAS CIRUGÍA GENITAL PRECOZ Y DIFERIDA

El seguimiento prolongado de pacientes con **trastornos del desarrollo sexual (DSD)** permite comprobar que, a pesar de los avances técnicos en las últimas décadas, las cirugías genitales reconstructivas —tanto en la infancia como en etapas más avanzadas— se asocian a un riesgo considerable de complicaciones anatómicas y funcionales. Estos procedimientos quirúrgicos, en su mayoría realizados sobre tejidos inmaduros, disgenéticos o previamente sometidos a influencias hormonales atípicas, están condicionados no solo por las limitaciones técnicas inherentes a cada caso, sino también por la evolución dinámica de los órganos intervenidos durante el crecimiento y el desarrollo puberal. Por tanto, es esencial que el cirujano pediátrico mantenga una actitud vigilante, anticipando posibles problemas y adaptando las soluciones quirúrgicas a cada etapa del desarrollo.

En el caso de las cirugías genitales precoces, especialmente en niñas 46,XX con **hiperplasia suprarrenal congénita clásica** o en pacientes 46,XY con hipospadias perineales o penoscrotales severos, uno de los factores que condiciona la aparición de complicaciones es la **calidad y elasticidad tisular** al momento de la cirugía. En neonatos y lactantes, la

estructura de los cuerpos cavernosos, el clítoris, la uretra y la vagina no ha alcanzado un desarrollo completo, lo que incrementa la probabilidad de cicatrización retráctil, estenosis y deformidades cicatriciales. Además, en muchos casos, los tejidos genitales han estado expuestos durante la gestación a concentraciones hormonales anómalas, lo que puede alterar su vascularización y capacidad reparativa. Todo esto hace que el resultado anatómico inicial, por más satisfactorio que parezca, no garantice una funcionalidad adecuada a largo plazo.

En las reconstrucciones precoces de **seno urogenital común**, la separación uretra-vagina y el descenso de la neovagina hasta el periné presentan un riesgo particularmente alto de **fístulas urogenitales**, especialmente si la vascularización de la pared vaginal se ve comprometida durante la disección. Esta complicación, si no es detectada precozmente, puede evolucionar hacia una **estenosis vaginal cicatricial**, con obliteración parcial o total del introito. De igual modo, en las **clitoroplastias reductivas** realizadas en la lactancia, el principal riesgo es la **pérdida parcial o total de la sensibilidad erógena**, consecuencia de una resección excesiva de cuerpos cavernosos o de la interrupción inadvertida de paquetes neurovasculares dorsales. Aunque las técnicas modernas intentan preservar al máximo estas estructuras, el alto grado de virilización clitorídea en algunos casos obliga a realizar reducciones extensas, lo que compromete el resultado funcional.

Las cirugías diferidas, realizadas en la preadolescencia o adolescencia, suelen partir de situaciones anatómicas más complejas. En muchos casos se trata de pacientes que no fueron intervenidos en la infancia por decisión médica o familiar, o bien de pacientes que presentan **discordancia de género** con el sexo asignado al nacimiento. En estos casos, las reconstrucciones vaginales o fálicas deben enfrentarse no solo a los problemas anatómicos derivados de la disgenesia gonadal o genital, sino también a las **cicatrices previas**, adherencias extensas o atrofia tisular, especialmente en pacientes que recibieron tratamientos hormonales inadecuados o incompletos.

La **estenosis vaginal** es una de las complicaciones más frecuentes y problemáticas en estos pacientes, especialmente tras vaginoplastias tempranas o en reconstrucciones diferidas de neovagina en pacientes con hipoplasia mülleriana asociada. En niñas prepuberales, el tejido vaginal inmaduro es particularmente vulnerable a la cicatrización retráctil y la adherenciogénesis, especialmente si no se instaura un protocolo estricto de **dilatación vaginal progresiva** postquirúrgica. En pacientes que requieren vaginoplastias de ampliación, la elección de la técnica depende de múltiples factores, incluyendo la extensión de la estenosis, la edad de la paciente y la presencia o no de estructura vaginal residual. En algunos casos es posible resolver la estenosis mediante **dilatación progresiva**, pero en estenosis severas o en atresias segmentarias es necesario recurrir a técnicas más complejas, como la **vaginoplastia con colgajo sigmoideo**, la **vaginoplastia laparoscópica con peritoneo** o la reconstrucción con **injertos cutáneos**.

En varones 46,XY con hipospadias severas y micropene, la complicación más frecuente es la **fístula uretral persistente**, que puede aparecer en cualquier punto de la neouretra, pero

que es especialmente frecuente en la unión entre el segmento tubularizado y el meato perineal. Las tasas de reintervención por fístula o estenosis tras hipospadias perineales pueden alcanzar el 30-50%, especialmente en pacientes con **placa uretral displásica** o con antecedentes de infecciones urinarias recurrentes en el postoperatorio. En estos casos, la **uretroplastia de rescate** suele implicar la utilización de colgajos cutáneos ventrales o injertos de mucosa bucal, aunque la tasa de éxito no siempre es óptima en pacientes con tejido periuretral cicatricial o hipoplásico.

Por último, uno de los elementos más difíciles de evaluar y tratar en el seguimiento postquirúrgico de pacientes con DSD es el **grado de satisfacción subjetiva con el resultado anatómico**. Las alteraciones en la percepción corporal son frecuentes en adolescentes y adultos jóvenes con DSD, especialmente cuando la reconstrucción genital fue extensa o cuando existen cicatrices visibles o alteraciones en la **simetría labial o escrotal**. Estos problemas estéticos, aunque muchas veces pasan desapercibidos en la infancia, adquieren una relevancia creciente durante la adolescencia, coincidiendo con el desarrollo de la identidad sexual y la exploración de la función erótica. En este sentido, es crucial que los cirujanos pediátricos que realizan estas cirugías mantengan un seguimiento prolongado y una comunicación abierta con los pacientes, facilitando las **revisiones estéticas o funcionales** cuando sean necesarias, y siempre en el marco de un enfoque multidisciplinar que incluya apoyo psicológico especializado.

En resumen, las complicaciones postquirúrgicas en pacientes con DSD son **frecuentes, multifactoriales y dinámicas**, evolucionando a lo largo de la infancia y la adolescencia. Su **prevención y manejo requieren un seguimiento continuo y especializado**, con énfasis en la **evaluación funcional**, la **preservación sensitiva** y la **adaptación psicológica**. La cirugía no debe entenderse como un acto único, sino como parte de un **proceso asistencial prolongado**, donde el diálogo constante entre paciente, familia y equipo médico es esencial para optimizar los resultados y minimizar el impacto a largo plazo.

3. DISFUNCIÓN MICCIONAL: CAUSAS, MANEJO Y PREVENCIÓN

La función miccional en pacientes con **DSD** es una de las áreas que más atención requiere en el seguimiento a largo plazo. En muchos casos, el tracto urinario inferior ha sido **reconstruido o modificado quirúrgicamente**, lo que, unido a las características anatómicas disgenéticas propias de muchos de estos pacientes, incrementa el riesgo de disfunción. La micción eficaz, sin obstrucción ni incontinencia, es un **indicador clave** de éxito funcional tras una reconstrucción genital. Sin embargo, incluso cuando los resultados anatómicos iniciales son adecuados, pueden surgir **disfunciones progresivas** asociadas al crecimiento o a cambios hormonales durante la pubertad.

3.1. Disfunciones miccionales más frecuentes

Las alteraciones miccionales pueden clasificarse en tres grandes grupos, según el mecanismo fisiopatológico implicado:

a) Disfunción miccional obstructiva

Es característica de pacientes con **hipospadias severas**, especialmente en reconstrucciones penoscrotales y perineales. La obstrucción suele estar causada por:

- **Estenosis meatal**.
- **Estenosis de la neouretra** tras uretroplastia.
- **Cicatrización retráctil** de anastomosis uretrales.

Clínicamente, se manifiesta por **chorro miccional fino o entrecortado**, aumento del **tiempo miccional** y, en casos más avanzados, por desarrollo de **vejiga de lucha** e incluso reflujo vesicoureteral secundario.

b) Incontinencia urinaria

En pacientes con anomalías severas de la uretra posterior o del esfínter externo, puede existir **incompetencia esfinteriana**. Esto es especialmente relevante en pacientes con **seno urogenital común**, donde el control miccional puede depender de una uretra malformada o parcialmente reconstituida. La incontinencia puede ser:

- **De esfuerzo**, por insuficiencia esfinteriana.
- **De urgencia**, por hiperactividad vesical secundaria a fibrosis periuretral.
- **Mixta**, combinando ambos mecanismos.

c) Disfunción miccional neurógena secundaria

Aunque la mayoría de los pacientes con DSD no tienen alteraciones neurogénicas primarias, algunas técnicas quirúrgicas extensas, especialmente aquellas que incluyen liberación radical de adherencias o reconstrucción compleja del **periné posterior**, pueden lesionar la **inervación aferente o eferente** de la vejiga, generando disfunción miccional mixta o hipocontractilidad vesical.

3.2. Métodos diagnósticos y evaluación funcional

El seguimiento funcional debe incluir **valoraciones periódicas de la micción**, adaptadas a la edad y al tipo de intervención previa:

- **Flujometría miccional**: fundamental a partir de los 5-6 años, permite detectar patrones obstructivos o de flujo interrumpido.
- **Ecografía vesical postmiccional**: evalúa el **residuo postmiccional** y permite valorar el grosor vesical.

- **Uretrocistografía miccional (UCM)**: indicada en pacientes con antecedentes de fístulas o múltiples uretroplastias, permite evaluar el calibre y trayecto de la neouretra.
- **Estudios urodinámicos**: indicados en pacientes con incontinencia persistente o síntomas de vaciado incompleto. Permiten valorar la **presión detrusoriana** y la **competencia esfinteriana**.

En pacientes adolescentes y adultos, es fundamental interrogar sobre:

- **Dificultad miccional.**
- **Pérdidas urinarias involuntarias.**
- **Dolor perineal o disuria.**
- **Frecuencia y urgencia miccional.**

3.3. Estrategias terapéuticas

a) Tratamiento de la obstrucción

- **Meatoplastia**: indicada en estenosis meatal aislada.
- **Dilatación uretral progresiva**: útil en estenosis leves de neouretra.
- **Uretroplastia de revisión**: en estenosis complejas o en pacientes con múltiples cirugías previas. En ocasiones, es necesario emplear **injertos de mucosa bucal** o **colgajos cutáneos vascularizados**.

b) Manejo de la incontinencia urinaria

- En casos leves, pueden emplearse técnicas de **refuerzo perineal** (sling suburetral) o **inyección de agentes volumétricos o bulking periuretrales**.
- En casos severos, puede ser necesario recurrir a técnicas más agresivas, como la **cervicouretroplastia, la reconstrucción esfinteriana artificial** o la derivación urinaria.

c) Manejo de la disfunción miccional neurógena

- **Reeducación miccional** y biofeedback en niños mayores y adolescentes.
- Uso de **anticolinérgicos** en casos de hiperactividad vesical secundaria.
- **Cateterismo vesical intermitente** en casos de hipocontractilidad severa.

3.4. Prevención de complicaciones miccionales

a) Optimización de la técnica quirúrgica

- Preservar al máximo la **longitud uretral nativa**.
- Evitar anastomosis bajo tensión.
- Utilizar técnicas de cobertura de neouretra con **colgajos vasculares suplementarios** (dartos, tunelización prepucial).

b) Seguimiento funcional sistemático

- Iniciar la **evaluación funcional** precozmente, incluso en ausencia de síntomas evidentes.
- Mantener controles periódicos a lo largo de la infancia y adolescencia.

c) Educación familiar y del paciente

- Explicar la importancia de detectar precozmente síntomas miccionales.
- Fomentar un **diario miccional** en pacientes mayores con antecedentes de reconstrucción uretral compleja.

3.5. Impacto a largo plazo

Las **disfunciones miccionales crónicas** pueden tener un impacto significativo en la **calidad de vida** y la **autoimagen** de pacientes con DSD. La incontinencia o las dificultades para orinar de pie pueden generar un **alto grado de incomodidad social** en la infancia y adolescencia. Además, la presencia de **dispareunia urinaria** (dolor al orinar tras actividad sexual) es una queja frecuente en mujeres jóvenes con historial de vaginoplastia y reparación urogenital compleja.

Por ello, el manejo de estas complicaciones debe ser siempre **proactivo**, con un enfoque preventivo desde las primeras etapas del seguimiento postquirúrgico. El **cirujano pediátrico**, en coordinación con **urología pediátrica** y **psicología clínica**, juega un papel clave en la detección precoz, el tratamiento adaptado y el seguimiento prolongado de estos pacientes.

4. ALTERACIONES EN EL DESARROLLO SEXUAL Y FERTILIDAD

Introducción

El desarrollo sexual y la fertilidad futura son aspectos clave en el seguimiento de pacientes con **DSD**, y ambos están directamente condicionados por el **diagnóstico genético y gonadal** específico, la **presencia de estructuras reproductivas funcionales** y el **tipo de**

tratamiento quirúrgico y hormonal recibido. A diferencia de otros campos de la cirugía pediátrica, donde el éxito quirúrgico se mide en términos anatómicos o funcionales inmediatos, en el contexto de los **DSD** el objetivo final es garantizar, en la medida de lo posible, una **vida sexual y reproductiva satisfactoria** en la edad adulta. Este objetivo es especialmente complejo, ya que muchas intervenciones realizadas en la infancia pueden tener **efectos secundarios tardíos** que solo se manifiestan al alcanzar la pubertad o al intentar concebir.

Desarrollo puberal en pacientes con DSD

La pubertad es una fase crítica para la valoración de la función gonadal residual y para la evaluación de la **respuesta de los tejidos genitales y sexuales internos** al entorno hormonal postpuberal. En muchos pacientes con DSD, especialmente aquellos con **disgenesia gonadal parcial**, **hipoplasia testicular** o **déficits enzimáticos suprarrenales**, el desarrollo puberal es **incompleto o anómalo**, lo que requiere:

- **Monitorización estrecha** de los caracteres sexuales secundarios.
- **Ajuste personalizado de la terapia hormonal**.
- **Valoración de la capacidad reproductiva potencial.**

En pacientes con gónadas funcionales preservadas (ovarios o testículos) y tracto genital reconstructivo adecuado, es posible que el desarrollo puberal sea espontáneo. Sin embargo, en muchos casos, especialmente tras gonadectomía precoz, es necesario inducir y guiar la pubertad con **terapia hormonal sustitutiva**, ajustada al sexo de crianza.

Impacto de la cirugía genital sobre la fertilidad

Las cirugías reconstructivas realizadas en la infancia pueden comprometer la fertilidad futura por varios mecanismos:

- **Lesión directa de estructuras gonadales.** En algunas disgenesias gonadales mixtas, la diferenciación testicular u ovárica es parcial y las gónadas pueden haber sido manipuladas o parcialmente extirpadas.
- **Daño vascular periovárico o peritesticular.** Procedimientos extensos de movilización gonadal pueden afectar la perfusión y comprometer la espermatogénesis u ovulación.
- **Alteraciones anatómicas del tracto genital.** La presencia de estenosis vaginal o fístulas urogenitales puede dificultar el coito y, por tanto, la concepción natural.
- **Atrofia vaginal secundaria a estenosis crónica.** En pacientes 46,XX con seno urogenital reconstruido, la insuficiente elasticidad vaginal puede generar dispareunia severa, limitando la función reproductiva.

Preservación de fertilidad

En la actualidad, se recomienda evaluar precozmente el **potencial reproductivo** de cada paciente con DSD, y cuando sea posible, plantear técnicas de **preservación de fertilidad**, como:

- **Criopreservación de tejido ovárico** en pacientes con ovarios funcionales y alto riesgo de insuficiencia gonadal.
- **Criopreservación espermática** en adolescentes 46,XY con función testicular residual.
- **Conservación de tejido gonadal disgenético en investigación experimental.**

Consejo reproductivo

Todo paciente con DSD debe recibir, al alcanzar la adolescencia, **información adaptada sobre su fertilidad potencial**, las técnicas de preservación disponibles y las alternativas reproductivas en la edad adulta, incluyendo:

- **Reproducción asistida.**
- **Donación de gametos.**
- **Gestación subrogada (en países donde sea legal).**

El papel del cirujano pediátrico en esta etapa es colaborar estrechamente con el equipo de **endocrinología y reproducción asistida**, asegurando que las opciones quirúrgicas tomadas en la infancia no comprometan innecesariamente la fertilidad futura.

5. IMPACTO SOBRE LA FUNCIÓN SEXUAL EN LA ADOLESCENCIA Y EDAD ADULTA

Introducción

La función sexual, entendida como la capacidad de experimentar placer y mantener relaciones sexuales satisfactorias, es uno de los indicadores finales más relevantes del éxito en la atención integral a pacientes con DSD. Sin embargo, este aspecto ha sido históricamente relegado a un segundo plano, ya que muchas de las cirugías realizadas en la infancia se centraban exclusivamente en lograr una **anatomía genital aceptable** desde un punto de vista social, sin considerar las implicaciones funcionales y sensoriales a largo plazo.

Factores condicionantes

La función sexual en pacientes con DSD puede verse alterada por:

- **Alteraciones anatómicas residuales.** Estenosis vaginal, hipoplasia clitorídea, neouretra estrecha o desviada.
- **Pérdida de sensibilidad erógena.** Especialmente tras clitoroplastias excesivas o mal ejecutadas.
- **Dolor crónico.** Por cicatrices perineales retraídas, estenosis vaginal secundaria o adherencias postquirúrgicas.
- **Dispareunia.** En mujeres con vaginoplastia precoz, especialmente si no se ha realizado mantenimiento adecuado con dilatadores.
- **Inconformidad corporal.** La discrepancia entre la anatomía genital real y la identidad percibida puede generar inhibición sexual o disforia.
- **Falta de información sexual adecuada.** Muchos pacientes con DSD no reciben una **educación sexual adaptada**, lo que genera miedo, inseguridad y rechazo a la exploración sexual.

Evaluación de la función sexual

A partir de la adolescencia, es recomendable incorporar la **evaluación de la función sexual** como parte del seguimiento global, utilizando:

- **Entrevistas clínicas adaptadas a la edad.**
- **Cuestionarios validados de función sexual (modificados para adolescentes).**
- **Exploración física centrada en la evaluación de sensibilidad y elasticidad genital.**

En esta etapa, es fundamental asegurar un ambiente **de confianza y confidencialidad**, garantizando que el paciente pueda expresar libremente sus dudas y experiencias sin temor al juicio.

Manejo de las disfunciones sexuales

En mujeres con DSD

- **Dispareunia:** tratamiento combinado con lubricación vaginal, terapia hormonal local y dilatación progresiva.
- **Falta de sensibilidad:** puede requerir revisión quirúrgica o técnicas de estimulación sensorial especializada.

- **Vaginoplastias de ampliación:** cuando existe atresia o hipoplasia vaginal que impide el coito satisfactorio.

En hombres con DSD

- **Disfunción eréctil:** frecuente en pacientes con micropene o hipospadias complejas, puede beneficiarse de inhibidores de la fosfodiesterasa-5.
- **Curvatura residual:** puede requerir plicatura o técnicas de enderezamiento fálico.
- **Dificultad para la penetración:** asociada a desviación meatal o hipoplasia de cuerpos cavernosos, en algunos casos requiere reconstrucción secundaria.

Apoyo psicológico y sexológico

Más allá de la reconstrucción anatómica, es fundamental que los pacientes con DSD reciban:

- **Acompañamiento psicológico especializado en sexualidad y disforia corporal.**
- **Educación sexual adaptada.**
- **Terapia sexológica personalizada,** que incluya técnicas de reconocimiento y exploración corporal en un entorno seguro.

6. ALTERACIONES EN LA PERCEPCIÓN CORPORAL E IDENTIDAD DE GÉNERO

Los pacientes con **DSD**, especialmente aquellos sometidos a cirugías genitales precoces, tienen un mayor riesgo de desarrollar alteraciones en la **percepción corporal** y dificultades en la **construcción de su identidad de género**. Esta vulnerabilidad es consecuencia de varios factores:

- **Ambigüedad anatómica inicial.**
- **Experiencias médicas repetidas (exploraciones, cirugías).**
- **Discrepancia entre anatomía genital y género percibido.**
- **Falta de información adecuada sobre su diagnóstico.**

Principales alteraciones observadas

- **Vergüenza o rechazo hacia los genitales reconstruidos.**
- **Inhibición social (vestuarios, actividad física).**
- **Temor al rechazo en relaciones afectivas y sexuales.**

- **Ansiedad o evitación de exploraciones médicas.**

Evaluación y detección precoz

- Evaluación periódica de la **imagen corporal** desde la preadolescencia.
- Entrevistas clínicas confidenciales, con o sin presencia de los padres.
- Colaboración estrecha con **psicología clínica y sexología,** garantizando un **espacio seguro** para que el paciente exprese dudas o malestar.
- Detección de signos de **disforia de género** o inconformidad de género en desarrollo.

Intervención

- **Apoyo psicológico continuado.**
- Acceso a **grupos de apoyo** con otros adolescentes y adultos con DSD.
- Información transparente y adaptada a la edad sobre su diagnóstico y recorrido médico.
- Posibilidad de **revisión quirúrgica estética o funcional,** si es solicitada por el paciente.
- Coordinación con unidades de **identidad de género** si surge **disforia persistente**.

7. SEGUIMIENTO ONCOLÓGICO EN PACIENTES CON RIESGO TUMORAL GONADAL

Algunas formas de **DSD,** especialmente las asociadas a **disgenesia gonadal** y a la **presencia de material cromosómico Y,** conllevan un **riesgo elevado de tumores gonadales,** principalmente **gonadoblastoma, disgerminoma** y otros tumores germinales. Este riesgo varía ampliamente según el tipo específico de DSD, la **localización de las gónadas** y la **presencia o ausencia de signos de diferenciación testicular funcional**.

Grupos de alto riesgo (gonadectomía precoz recomendada)

- **Disgenesia gonadal completa 46,XY**.
- **Mosaicismos con material Y (45,X/46,XY)**.
- **Ovotesticular DSD con gónadas intraabdominales.**
- **Síndrome de insensibilidad parcial a andrógenos (PAIS)** con disgenesia testicular marcada.

Grupos de riesgo moderado (seguimiento activo o gonadectomía diferida)

- **Síndrome de insensibilidad completa a andrógenos (CAIS)** (riesgo bajo en la infancia, aumenta tras la pubertad).

- **Disgenesia gonadal parcial con gónadas descendidas y función endocrina parcial.**
- **Ovotesticular DSD con testículos escrotales funcionales.**

Modalidades de seguimiento oncológico

En pacientes que conservan gónadas con potencial riesgo tumoral, el seguimiento debe ser riguroso e individualizado, incluyendo:

- **Exploración física periódica** para detectar aumento de volumen, induración o signos de torsión.
- **Ecografía escrotal** o pélvica (según localización gonadal) cada 6-12 meses.
- **Marcadores tumorales séricos** (AFP, beta-HCG) en pacientes con riesgo elevado.
- **Biopsias gonadales seriadas,** especialmente en pacientes con disgenesia parcial o mosaicos Y que mantienen gónadas intraabdominales.
- **Toma de decisiones en comité multidisciplinar,** valorando el balance entre preservación gonadal y riesgo oncológico.

Cuándo indicar gonadectomía profiláctica

- Presencia de **displasia gonadal severa**.
- Localización intraabdominal persistente tras la pubertad.
- Discordancia entre **potencial funcional** y **riesgo tumoral,** priorizando siempre la seguridad oncológica.

Seguimiento a largo plazo tras gonadectomía

- **Reposición hormonal sustitutiva personalizada.**
- Evaluación periódica de **masa ósea** y **metabolismo lipídico**.
- Apoyo psicológico para el afrontamiento de la **pérdida gonadal**.
- Seguimiento coordinado con **endocrinología de adultos** tras la transición.

8. REINTERVENCIONES Y CIRUGÍAS DE RESCATE: INDICACIONES Y ENFOQUES

La evolución a largo plazo de los pacientes con **trastornos del desarrollo sexual (DSD)** intervenidos en la infancia o adolescencia demuestra que, en un número significativo de casos, son necesarias **reintervenciones quirúrgicas** a lo largo de la vida. Estas cirugías de rescate pueden estar motivadas por **complicaciones anatómicas o funcionales,** pero también por **desajuste entre la anatomía genital reconstruida y la identidad de género percibida** en la adolescencia o adultez.

El abordaje de estas cirugías requiere **experiencia específica** y un profundo conocimiento de la historia clínica y quirúrgica previa del paciente. Los tejidos genitales previamente operados suelen presentar **cicatrices extensas, alteraciones vasculares y adherencias severas**, lo que incrementa la complejidad técnica y el riesgo de complicaciones en cada nueva intervención.

8.1. Indicaciones principales de reintervención

1. Estenosis y fístulas en reconstrucciones urogenitales

En pacientes con **vaginoplastias reconstructivas** tras reparación de seno urogenital común, la formación de **estenosis vaginal** es una de las indicaciones más frecuentes de reintervención. Estas estenosis pueden ser parciales (introitales) o afectar segmentos más profundos, comprometiendo la función sexual y, en algunos casos, el drenaje menstrual en pacientes con estructuras müllerianas residuales.

Las **fístulas urogenitales** son otra complicación relevante, especialmente tras separaciones quirúrgicas entre la **uretra** y la **neovagina** en pacientes con seno urogenital. Su manejo es especialmente complejo cuando existen múltiples trayectos fistulosos o cuando se asocian a **infecciones urinarias recurrentes**.

2. Corrección de hipospadias recidivantes

En pacientes 46,XY con hipospadias severas, las tasas de reintervención pueden superar el 30%, especialmente en casos de **curvatura ventral residual** o **estenosis uretral** progresiva. Las cirugías de rescate suelen requerir técnicas complejas de **uretroplastia en dos tiempos** con **injertos de mucosa oral** o **colgajos cutáneos fasciocutáneos**.

3. Revisión estética o funcional de clitoroplastias

En pacientes con **clitoroplastias reductivas** realizadas en la infancia, es frecuente la solicitud de **revisión estética** en la adolescencia o adultez, debido a la percepción de **asimetría**, cicatrices visibles o disconformidad con el resultado anatómico. En algunos casos, se identifican **neuromas dolorosos** o cicatrices retráctiles que afectan la sensibilidad erógena.

4. Vaginoplastia de ampliación en la adolescencia

En pacientes con **atresia vaginal parcial** o con vaginas hipoplásicas tras reconstrucción inicial, la **vaginoplastia de ampliación** es una indicación frecuente en la adolescencia. Las técnicas más utilizadas incluyen:

- **Colgajo peritoneal laparoscópico**.
- **Colgajo sigmoideo interpuesto**.

- **Técnica de McIndoe** con injerto cutáneo.

8.2. Consideraciones técnicas en reintervenciones

- **Cartografía cicatricial previa.** Antes de cualquier reintervención es crucial revisar la documentación quirúrgica inicial y realizar estudios de imagen (RM pélvica, eco perineal) para valorar el estado de los tejidos.
- **Preservación neurovascular.** En todas las cirugías de rescate, debe priorizarse la **preservación de paquetes neurovasculares**, especialmente en el clítoris y cuerpo cavernoso residual.
- **Estrategia por etapas.** En casos complejos (estenosis vaginal completa, fístulas múltiples), puede ser preferible realizar un **procedimiento en dos tiempos**, con periodos de cicatrización intermedia y revaloración funcional.

8.3. Impacto psicológico de las reintervenciones

Cada nueva intervención quirúrgica puede ser vivida como una **reafirmación de la "anormalidad" corporal**, especialmente en la adolescencia. Por ello, la indicación de reintervención debe ser cuidadosamente explicada al paciente y su familia, asegurando una **comprensión realista de los objetivos** y limitaciones. Es esencial el acompañamiento de **psicología especializada**, sobre todo cuando las cirugías tienen un componente estético o identitario relevante.

9. TRANSICIÓN A LA CONSULTA DE ADULTOS: ELEMENTOS CLAVE

La **transición asistencial** de pacientes con **DSD** desde las unidades pediátricas a las unidades de adultos representa un momento crítico en el seguimiento a largo plazo. No se trata solo de un cambio de profesionales, sino de un proceso que debe garantizar la **continuidad asistencial**, adaptando el seguimiento a las necesidades específicas de cada paciente adulto. En este sentido, el cirujano pediátrico debe desempeñar un papel activo en la preparación de la transición, asegurando la correcta transmisión de la información quirúrgica y funcional acumulada durante la infancia.

9.1. Principios de una transición efectiva

- **Planificación anticipada.** La transición debe comenzar a prepararse en torno a los **14-15 años**, adaptándose al grado de madurez del paciente.
- **Implicación progresiva del adolescente.** El paciente debe ser progresivamente el protagonista de sus decisiones médicas, abandonando el modelo paternalista de la infancia.

- **Documento de resumen clínico.** Debe elaborarse un **informe completo** que incluya:
  - Diagnóstico genético y endocrinológico.
  - Intervenciones quirúrgicas realizadas (con detalles técnicos).
  - Complicaciones y reintervenciones.
  - Estado funcional actual (miccional, sexual y reproductivo).
  - Aspectos psicosexuales relevantes.
  - Plan de seguimiento pendiente.
- **Coordinación directa con la unidad de adultos.** Es preferible organizar **consultas conjuntas** donde participen el equipo pediátrico y el equipo de adultos, facilitando un traspaso progresivo de responsabilidades.

9.2. Aspectos específicos de la transición en DSD

Seguimiento endocrinológico

- Ajuste de la **terapia hormonal sustitutiva**.
- Monitorización de la **masa ósea y el perfil metabólico**.
- Valoración de la **función gonadal residual,** si procede.

Seguimiento ginecológico o urológico

- Evaluación periódica de la **función genital**.
- Revisión de reconstrucciones previas.
- Valoración de la **fertilidad potencial** y asesoramiento reproductivo.

Apoyo psicológico continuado

- Espacio seguro para revisar la **historia clínica completa,** incluyendo decisiones tomadas en la infancia.
- Evaluación de la **adaptación a la identidad sexual y de género**.
- Atención a posibles **traumas médicos** derivados de intervenciones previas.

9.3. Importancia de la personalización

Cada paciente con DSD tiene un **recorrido asistencial único,** por lo que la transición debe adaptarse a:

- El diagnóstico específico.
- Las intervenciones realizadas.
- Su grado de conocimiento sobre su condición.
- Su **grado de aceptación corporal** y **adaptación psicosexual**.

En casos de **disforia de género emergente**, la transición debe integrarse con unidades especializadas en **identidad de género**, garantizando un abordaje coordinado y sin fragmentación asistencial.

10. REGISTRO Y EVALUACIÓN DE RESULTADOS A LARGO PLAZO: IMPORTANCIA DE LOS CSUR Y DE LAS REDES EUROPEAS

Introducción

El seguimiento a largo plazo de pacientes con **DSD** no puede entenderse únicamente como una serie de consultas médicas aisladas. El verdadero valor de este seguimiento radica en la **recogida sistemática de datos clínicos, quirúrgicos, funcionales y psicosociales**, con el objetivo de **evaluar resultados reales**, identificar áreas de mejora y generar **evidencia científica robusta** que permita optimizar la atención futura. En este contexto, los registros clínicos específicos y los programas de seguimiento estructurados son herramientas esenciales.

Importancia de los registros clínicos específicos

En pacientes con **DSD**, la historia clínica convencional suele fragmentarse entre diferentes especialidades (cirugía pediátrica, endocrinología, genética, psicología, ginecología), lo que dificulta la visión global y longitudinal de la evolución de cada caso. Por ello, es fundamental la existencia de un **registro clínico específico y centralizado**, que incluya:

- Datos genéticos, hormonales y de imagen.
- Descripción detallada de todas las intervenciones quirúrgicas realizadas.
- Evaluación funcional miccional, sexual y reproductiva a largo plazo.
- Evaluación psicosocial y de calidad de vida.
- Modificaciones en la asignación de sexo o identidad de género.

Este registro permite no solo el seguimiento individualizado de cada paciente, sino también la **evaluación agregada de resultados** y la **comparación entre centros**, lo que contribuye a mejorar la calidad asistencial.

CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia) en España

En España, el **Sistema Nacional de Salud** ha designado un número limitado de **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** para la atención de pacientes con **DSD**. Estos centros concentran la **experiencia clínica y quirúrgica**, garantizan un **enfoque multidisciplinar real** y aseguran el acceso a:

- Equipos especializados con experiencia en **cirugía genital reconstructiva compleja**.
- Laboratorios de **genética molecular** y técnicas avanzadas de diagnóstico.
- **Comités de ética asistencial** con experiencia en DSD.
- Protocolos de seguimiento longitudinal, con evaluación funcional y psicosocial estructurada.
- Posibilidad de **revisión multidisciplinar de casos complejos,** incluyendo la valoración de reintervenciones o revisiones quirúrgicas diferidas.

Beneficios de los CSUR

- Reducción de la **variabilidad clínica y quirúrgica**.
- Garantía de acceso a **equipos con alta especialización**.
- Mejor recopilación de **datos longitudinales**.
- Participación en estudios multicéntricos y ensayos clínicos.
- Mayor facilidad para coordinar la **transición a unidades de adultos especializadas**.

Redes europeas: ERN eUROGEN

A nivel europeo, los pacientes con **DSD** se benefician de la existencia de la **Red Europea de Referencia para Enfermedades Urogenitales Complejas y Raras** (ERN eUROGEN), de la cual forman parte varios CSUR españoles. Esta red facilita:

- **Intercambio de conocimiento y experiencia** entre centros de referencia europeos.
- Consulta de casos complejos a través de **plataformas telemáticas seguras**.
- Desarrollo de **protocolos comunes y guías clínicas basadas en evidencia**.
- Creación de **registros europeos de pacientes** con datos armonizados.
- Participación en **proyectos de investigación colaborativa**.

Papel de ERN eUROGEN en el seguimiento

- Promoción de **indicadores de calidad asistencial** comunes para el seguimiento de DSD.
- Desarrollo de herramientas para la **evaluación estandarizada de resultados** (PROMs, PREMs).
- Inclusión de **datos psicosociales y de calidad de vida** en los registros clínicos.
- Revisión conjunta de **indicaciones quirúrgicas complejas o controvertidas**.

Evaluación de resultados a largo plazo

El éxito en la atención de pacientes con **DSD** no debe medirse exclusivamente por el **resultado anatómico inicial** o por la ausencia de complicaciones inmediatas. Es

imprescindible adoptar un enfoque basado en **resultados reales** ("real-world outcomes") que incluya:

- **Funcionalidad miccional y sexual**.
- **Preservación de la fertilidad**.
- **Satisfacción con el resultado anatómico**.
- **Coherencia entre identidad de género y sexo de crianza**.
- **Calidad de vida global**.
- **Salud mental y adaptación psicosocial**.

Indicadores clave

- Tasa de reintervenciones quirúrgicas.
- Porcentaje de pacientes con continencia miccional completa.
- Prevalencia de dispareunia y otras disfunciones sexuales.
- Porcentaje de pacientes con cambio de sexo legal o inconformidad de género.
- Impacto sobre la escolarización, el empleo y la vida social.
- Grado de **satisfacción** expresada por el paciente (Patient-Reported Outcome Measures, PROMs).

Conclusión

El registro y la evaluación de resultados a largo plazo son **imprescindibles** para avanzar hacia un modelo asistencial en el que los pacientes con DSD reciban una atención basada en la **evidencia real** y adaptada a sus necesidades cambiantes a lo largo de toda la vida. Los **CSUR** y las **Redes Europeas de Referencia** son piezas clave para garantizar esta visión longitudinal, multidisciplinar y coordinada, ofreciendo a cada paciente no solo el mejor tratamiento inicial, sino también el seguimiento especializado y la adaptación constante que requiere una condición tan compleja y heterogénea como el **DSD**.

Aquí tienes la **bibliografía en formato Vancouver** para el **Tema 7: Seguimiento a largo plazo y complicaciones postquirúrgicas**. He seleccionado **20 referencias internacionales y nacionales**, incluyendo artículos, guías clínicas, revisiones y libros de referencia, todos relevantes para cirujanos pediátricos y especialistas que trabajan con pacientes con **DSD**.

Autores: C. Tordable Ojeda, D. Cabezalí Barbancho

BIBLIOGRAFÍA

1. Lee PA, Nordenström A, Houk CP, Ahmed SF, Auchus R, Baratz A, et al. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. **Horm Res Paediatr**. 2016;85(3):158-80.
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. 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.
4. 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.
5. Wisniewski AB, Migeon CJ. Long-term perspectives for 46,XX intersex individuals. **Annu Rev Med**. 2006;57:231-44.
6. 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.
7. Pasterski V, Prentice P, Hughes IA. Impact of the consensus statement and the new DSD classification system. **Best Pract Res Clin Endocrinol Metab**. 2010;24(2):187-95.
8. Holcomb GW, Murphy JP, St Peter SD. Holcomb and Ashcraft's **Pediatric Surgery**. 7th ed. Elsevier; 2020. Chapter 91: Disorders of Sex Development.
9. 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.
10. Crouch NS, Minto CL, Liao LM, Woodhouse CR, Creighton SM. Genital sensation after feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: a pilot study. **BJU Int**. 2004;93(1):135-8.
11. Hutson JM, Warne GL, Grover SR. **Disorders of Sex Development: An Integrated Approach to Management**. Springer; 2012.
12. Human Rights Watch. "I Want to Be Like Nature Made Me": Medically Unnecessary Surgeries on Intersex Children in the US. Human Rights Watch Report; 2017. Disponible en: https://www.hrw.org/report/2017/07/25/i-want-be-nature-made-me/medically-unnecessary-surgeries-intersex-children-us
13. Monstrey S, Selvaggi G, Ceulemans P, Hoebeke P. Surgery: Female-to-Male Patient. En: Ettner R, Monstrey S, Eyler AE, editores. **Principles of Transgender Medicine and Surgery**. 2nd ed. Routledge; 2016. p. 157-76.
14. Kolon TF, Szymanski KM, Doroshow R, Baradaran N, Baskin LS. Evaluation and management of disorders of sex development: Current perspectives. **Pediatr Clin North Am**. 2021;68(5):1045-64.

15. Dessens AB, Slijper FM, Drop SL. Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. **Arch Sex Behav**. 2005;34(4):389-97.
16. European Reference Network for Rare Urogenital Diseases and Complex Conditions (ERN eUROGEN). Patient pathways and standards of care for disorders of sex development. Disponible en: https://eurogen-ern.eu
17. CSUR Ministerio de Sanidad. Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para la atención de los Trastornos del Desarrollo Sexual. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/
18. World Professional Association for Transgender Health (WPATH). Standards of Care for the Health of Transgender and Gender Diverse People, Version 8. Disponible en: https://www.wpath.org/publications/soc
19. Callens N, van Berlaer G, van Hoecke E, van Renterghem K, Monstrey S, Hoebeke P, et al. An update on surgical and non-surgical care for sex development disorders. **Sex Dev**. 2014;8(2):80-91.
20. Council of Europe. Resolution 2191 (2017): Promoting the human rights of and eliminating discrimination against intersex people. Disponible en: https://assembly.coe.int/nw/xml/XRef/Xref-XML2HTML-en.asp?fileid=24232&lang=en