

# DSD

## Desórdenes del Desarrollo Sexual

---

CASOS CLÍNICOS

Enfoque clínico y  
diagnóstico diferencial

# Amenorrea

## AMENORREA PRIMARIA

Ausencia de menstruación a los 13 años sin desarrollo de caracteres sexuales secundarios, o a los 15 años con desarrollo de caracteres sexuales secundarios.

## AMENORREA SECUNDARIA

Ausencia de menstruación por tres ciclos consecutivos o más de 6 meses en una mujer que previamente menstruaba.

# Clasificación

## Componentes del sexo biológico

01

### Sexo Cromosómico

Determinado por los cromosomas sexuales (XX / XY)

02

### Sexo Gonadal

Presencia de ovarios, testículos o gónadas indeterminadas

03

### Conductos Embrionarios

Derivados müllerianos y wolffianos

04

### Sexo Hormonal

Producción de estrógenos, andrógenos y AMH

05

### Sexo Fenotípico

Aspecto de los genitales internos y externos

# CASO 1

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

Paciente de 16 años de edad, consulta con su madre porque no le ha venido el período y no le crecen los senos.

## HALLAZGOS AL EXAMEN FÍSICO

**Tanner Mamario:** Estadío 1

---

**Vello púbico/axilar:** Ausente

---

**Genitales:** Aspecto femenino

---

**Talla:** Normal

## Resultados de Laboratorio e Imagen

### CARIOTIPO

**46, XY**

---

Cariotipo masculino en  
fenotipo femenino

### ECOGRAFÍA PÉLVICA



---

No se evidencian ovarios  
Posibles cintillas  
gonadales  
Útero rudimentario

### FSH / LH



---

Gonadotropinas elevadas  
— falla gonadal primaria

# Diagnóstico de Trabajo



*¿Cuál es la clasificación según sexo cromosómico, gonadal y fenotípico?*

# CASO 2

*Desórdenes del Desarrollo Sexual*

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

Paciente de 17 años de edad, consulta porque no le viene el período.

## HALLAZGOS AL EXAMEN FÍSICO

**Tanner Mamario:** Estadío 2–3

---

**Vello púbico/axilar:** Presente

---

**Genitales:** Aspecto femenino

---

**Talla:** Normal

## Resultados de Laboratorio e Imagen

### CARIOTIPO

**46, XX**

---

Cariotipo femenino  
normal

### ECOGRAFÍA PÉLVICA



---

Ovarios presentes  
Ausencia de útero y  
trompas  
(Agenesia mülleriana)

### FSH / LH

**Normal**

---

Eje hipotálamo-hipófisis-  
gonadal intacto

# Diagnóstico de Trabajo



*¿Cuál es la clasificación según sexo cromosómico, gonadal y fenotípico?*

# CASO 3

*Desórdenes del Desarrollo Sexual*

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

Paciente de 17 años de edad, consulta porque no le ha venido el período.

## HALLAZGOS AL EXAMEN FÍSICO

**Tanner Mamario:** Estadío 2–3

---

**Vello púbico/axilar:** Presente

---

**Genitales:** Aspecto femenino

---

**Talla:** Alta

## Resultados de Laboratorio e Imagen

### CARIOTIPO

**46, XY**

---

Cariotipo masculino en fenotipo femenino con desarrollo puberal

### ECOGRAFÍA PÉLVICA



---

Sin ovarios ni estructuras müllerianas  
Estructuras compatibles con testículos intraabdominales

### FSH / LH

**Normal**

---

Gonadotropinas normales

# Diagnóstico de Trabajo



*¿Cuál es la clasificación según sexo cromosómico, gonadal y fenotípico?*

# CASO 4

*Desórdenes del Desarrollo Sexual*

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

Paciente de 7 años de edad, remitida por Cirugía Pediátrica por hernias inguinales bilaterales.

## HALLAZGOS AL EXAMEN FÍSICO

**Genitales:** Aspecto femenino

**Masas inguinales:** Bilaterales palpables

**Talla:** Normal

## Resultados de Laboratorio e Imagen

### CARIOTIPO

**46, XY**

---

Cariotipo masculino en  
fenotipo femenino  
prepuberal

### ECOGRAFÍA PÉLVICA



---

Sin ovarios  
Sin estructuras  
müllerianas  
(Las masas inguinales  
serían gónadas)

### FSH / LH

**Normal**

---

Gonadotropinas dentro de  
límites normales

# Diagnóstico de Trabajo



*¿Cuál es la clasificación según sexo cromosómico, gonadal y fenotípico?*

# CASO 5

*Desórdenes del Desarrollo Sexual*

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

Recién nacido, 37 semanas,  
primer embarazo controlado.  
Peso: 3000 g, Talla: 50 cm. Padres  
niegan consanguinidad.

## HALLAZGOS AL EXAMEN FÍSICO

**Falo:** 1 cm

**Meato:** Hipospádico

**Pliegues labio-escrotales:**  
Hiperpigmentados, rafe medio  
cerrado

**Orificio vaginal:** Ausente

**Masas palpables:** No se palpan

CASO 4

## Examen Físico

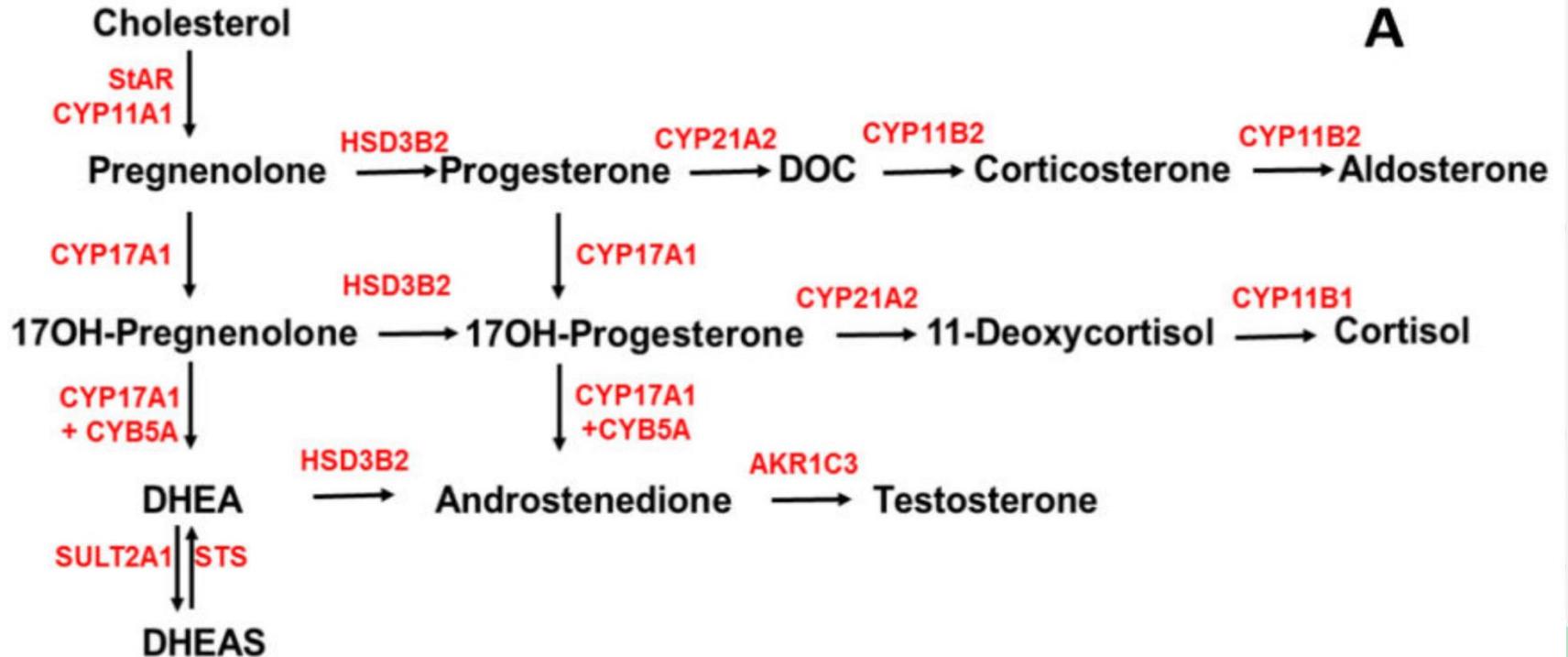


CASO 4

## Examen Físico



# Síntesis de Hormonas Esteroides (Suprarrenal)



## Enfoque Clínico — Genitales Ambiguos

### 1° ELECTROLITOS

Descartar crisis  
pierde-sal por  
Hiperplasia  
Suprarrenal  
Congénita

### 2° SEXO GONADAL

Ecografía  
pélvica —  
buscar ovarios,  
testículos o  
gónadas indet.

### 3° CONDUCTOS EMBRIONARIOS

Estructuras  
müllerianas  
(útero,  
trompas) y  
wolffianas

### 4° SEXO CROMOSÓMICO

Cariotipo —  
determinar  
configuración  
XX o XY

## Resultados de Laboratorio e Imagen

### ELECTROLITOS



---

Normales

Descarta crisis pierde-sal

### ECOGRAFÍA PÉLVICA

**XX**

---

Ovarios presentes

Trompas presentes

Útero infantil

### CARIOTIPO

**46, XX**

---

Cariotipo femenino —

genitales externos

virilizados

# Diagnóstico de Trabajo



*¿Cuál es la clasificación según sexo cromosómico, gonadal y fenotípico?*

# CASO 6

*Desórdenes del Desarrollo Sexual*

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

Recién nacido, 37 semanas,  
primer embarazo controlado.  
Peso: 2800 g, Talla: 47 cm. Padres  
niegan consanguinidad.

## HALLAZGOS AL EXAMEN FÍSICO

**Falo:** 1.5 cm

**Meato:** Hipospádico

**Pliegues labio-escrotales:** Rafe  
medio cerrado

**Orificio vaginal:** Ausente

**Masa palpable:** Pliegue labio-  
escrotal derecho

## Resultados de Laboratorio e Imagen

### ELECTROLITOS



---

Normales

Descarta crisis pierde-sal

### ECOGRAFÍA PÉLVICA



---

Sin ovarios

Sin estructuras

müllerianas

(Masa derecha

compatible con testículo)

### CARIOTIPO

**46, XY**

---

Cariotipo masculino con

genitales externos

ambiguos

# Diagnóstico de Trabajo



*¿Cuál es la clasificación según sexo cromosómico, gonadal y fenotípico?*

# CASO 7

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

Paciente de 5 años de edad, consulta con su madre porque no le bajan los testículos.

## HALLAZGOS AL EXAMEN FÍSICO

**Falo:** Micropene

**Rafe medio:** Cerrado

**Escroto:** Vacío

**Testículos:** No palpables en canal inguinal

## Resultados de Laboratorio e Imagen

### CARIOTIPO

**46, XY**

---

Cariotipo masculino

### ECOGRAFÍA ABDOMINAL



Remanente de trompa de Falopio izquierda  
(Estructura mülleriana persistente)

# Diagnóstico de Trabajo



*¿Cuál es la clasificación según sexo cromosómico, gonadal y fenotípico?*