

La prueba de la Amelogenina en un caso de Pseudohermafroditismo

Reporte de un caso

VELARDE-F JS¹, FAVELA-DM², RÍOS-T JJ¹, PICOS-C VJ¹, AVILA-V A³.

1. Centro de Medicina Genómica del Hospital General de Culiacán, 2. Terapia Intensiva de Hospital Pediátrico de Sinaloa. 3. Servicio de Urgencias Pediátricas del Hospital General de Culiacán.

Palabras clave: amelogenina, hermafroditismo, sexo.

INTRODUCCIÓN

Los trastornos de diferenciación sexual no son muy frecuentes, sin embargo su manejo es extremadamente complejo ya que abarca no sólo el aspecto físico, sino también el social y el psicológico del paciente, así como también el de la familia. Las anomalías de tales trastornos pueden variar desde hipospadía en varones hasta la hipertrofia del clítoris en mujeres, mismas que ameritan una valoración y tratamientos quirúrgicos por parte del cirujano pediatra.¹

De esta manera, la asignación del sexo requiere de una orientación multidisciplinaria (pediatra, endocrinólogo, genetista, cirujano pediátrico y psicólogo) siendo éste el aspecto más complejo en muchos de estos síndromes, no sólo por la ansiedad que causa en la familia, sino también por el propio niño, que se tiene que identificar psico-sexualmente con el sexo asignado.¹

La determinación del sexo genético para la designación sexual se debe llevar a cabo lo más precozmente posible a fin de que el individuo se identifique psicológicamente con el mismo.² Para tal efecto se dispone del cariotipo y de la prueba de la cromatina sexual, sin embargo el primero es costoso y el resultado se obtiene después de 2 semanas; el segundo está en desuso por su poca fidelidad.³

A pesar de la existencia de los métodos tradicionales para la identificación del sexo, resulta necesario contar con pruebas alternativas que sean confiables, rápidas, económicas y aplicables en diferentes tipos de muestras biológicas.

El objetivo del presente trabajo fue demostrar la utilidad de la prueba de la amelogenina en la determinación del sexo en un paciente pediátrico diagnosticado con pseudohermafroditismo, no especificado.

CASO CLÍNICO

Recién nacida con peso de 3,680 grs. y talla de 55 cm., PC 33 cm., PA 32 cm., Pie 8.5 y un APGAR referido de 9/9. Hija de padres jóvenes, no consanguíneos, y hermano de 1 año 5 meses, aparentemente sano. A la exploración física se observó buena coloración de tegumentos, con buen esta-

do de hidratación, caput parieto-occipital reactivo, cabeza con fontanela posterior cerrada, anterior normotensa, buena implantación de pabellones auriculares, movimientos oculares espontáneos, narinas permeables, cavidad oral húmeda, con paladar fusionado en la línea media, cuello con tráquea central, sin adenomegalias, tórax con movimientos ventilatorios simétricos, ruidos respiratorios normales, sin ruidos agregados, ruidos cardíacos rítmicos de buen tono e intensidad sin soplos, abdomen blando deprecible sin dolor a la palpación, sin hepatomegalias, peristalsis normal, muñón umbilical con dos arterias y una vena, genitales con clítoris prominente con presencia de orificio vaginal, con labios mayores hiperpigmentados, ano permeable y extremidades íntegras con pulsos palpables en húmero, radial, inguinal y pedios. Se solicitó cariotipo para determinar el sexo genético. El ultrasonido fue normal. Se realizó prueba de la amelogenina, cultivo de linfocitos en sangre periférica con bandeado GTG (bandas G).

En la figura 1 se observa que el ADN del paciente en cuestión muestra la presencia de una sola banda de 106 pb (carril 2), lo cual es normal en mujeres. Tal resultado fue posteriormente corroborado con el estudio citogenético al encontrar un cariotipo 46,XX (dato no mostrado).

DISCUSIÓN

Son diversos métodos de laboratorio usados para conocer el sexo genético de un paciente, sobre la aplicación de la prueba de la amelogenina no encontramos literatura médica sobre el uso de esta prueba en pacientes con genitales ambiguos.

La limitante de esta prueba es el hallazgo, en al menos algunas poblaciones del mundo, de una mutación en el gen de la amelogenina ubicado en el cromosoma Y (AMELY), que limita el uso de esta prueba, ocasionando que los varones sean identificados como mujeres.⁴ Sin embargo, en un estudio previo (datos no mostrados) evidenciamos la utilidad de tal prueba en individuos sinaloenses, a partir de 496 muestras de ADN de hemodonadores (257 varones y 239

1 2 3

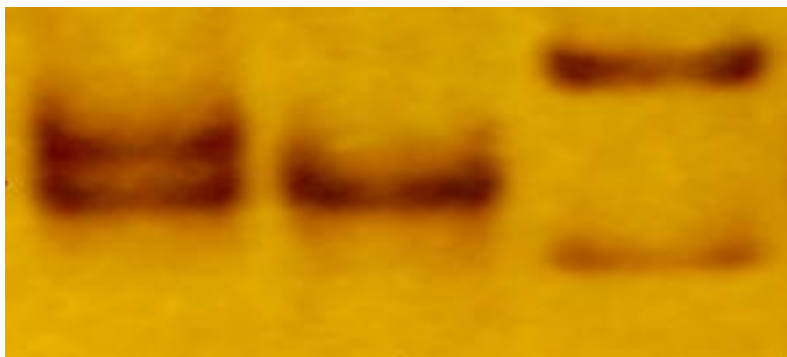


Figura 1. Gel de electroforesis de poliacrilamida al 8%, en el cual se observa en el carril 1 dos bandas, compatible con un varón: una de 106 pb (línea superior) y otra de 112 pb (línea inferior), en el carril 2 solamente la banda de 112 pb (ADN de la paciente en cuestión) y el carril 3 el marcador de peso molecular de 25 pb, donde la banda superior es de 125 pb y la inferior de 100 pb.

mujeres) a las cuales les aplicamos la prueba de la amelogenina y cuyo resultado fue comparado con el nombre y sexo de los participantes, depositados en una base de datos. Encontrando una concordancia del 100%, sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo del 100% y un valor de kappa de 1.

De tal forma podemos concluir que la prueba de la amelogenina en pacientes sinaloenses con genitales ambi-

guos puede ser útil y segura. Por tanto, es preciso no escatimar esfuerzos a la hora de realizar de forma rápida un diagnóstico exacto, decidir una asignación correcta de sexo y planificar los tratamientos médicos y quirúrgicos necesarios para conseguir un individuo sano, con unos genitales anatómicos y funcionalmente correctos que le permitan vivir una vida adulta identificado física y psíquicamente con el sexo asignado.

Bibliografía

1. Aaronson IA. The investigation and management of the infant with ambiguous genitalia: a surgeon's perspective. *Curr Probl Pediatr* 2001;31:168-194.
2. Hall GJ. *Clínicas Pediátricas de Norteamérica*. Interamericana. McGraw-Hill. 1992.
3. Vera Daher N, Be C, Youlton D. Cromatina de Barr: análisis de su valor actual. *Rev Chile Pediatr* 1986; 57: 506-509.
4. Steinlechner M, Berger B, Niederstatter H, Parson W. Rare failures in the amelogenin sex test. *Int J Legal Med* 2002;116:117-120.

Enviar correspondencia, observaciones y sugerencias al Dr. Jesús Salvador Velarde Félix

Centro de Medicina Genómica del Hospital General de Culiacán "Bernardo J. Gastélum". Juan Aldama y Nayarit s/n. Col. Rosales, CP. 80230, Culiacán, Sinaloa, México. Tel. 7168560, 7168565, Ext. 196. Email: jsvelfe@hotmail.com

Este artículo puede ser consultado en la página de internet www.hgculiacan.com