

El niño con genitales ambiguos y la intervención de la enfermera en su manejo

Lic. Enf. Elisa Morales-Olarte, Dr. José Antonio Ramírez-Velasco

Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI. IMSS.

Resumen

Palabras clave

- Genitales ambiguos
- Enfermería cuidados
- Intersexo

Antes de la 7ª semana de gestación las gónadas y los genitales externos son exactamente iguales para ambos sexos y no es hasta la 8ª semana donde por acción del antígeno *HY* producido por el cromosoma *Y* se inicia la diferenciación sexual correspondiente; en muchos casos alguna alteración durante esta fase de la formación del feto puede traer

como consecuencia trastornos de diferenciación sexual. Dichos trastornos se han considerado como una urgencia médico-social en donde debe interactuar un grupo multidisciplinario constituido fundamentalmente por: endocrinólogo pediatra, genetista, psicólogo o psiquiatra, radiólogo, urólogo pediatra y enfermería. En ocasiones poco se ha considerado la participación de enfermería en este grupo multidisciplinario, sin embargo es fundamental en el manejo integral de estos pacientes ya que el contacto que mantiene desde el nacimiento, así como durante las diversas fases de estudio y tratamiento es indispensable, siendo este personal el que pasa mayor tiempo con el paciente y la familia, por lo que un buen conocimiento de la patología y su manejo específico reditúa en una mejor atención para el niño y su entorno familiar.

Summary

Child with ambiguous genitalia and nursing intervention

Before the seventh week of gestation, the gonads and external genitals are exactly the same in both sexes. It is not until the eighth week that the sexual differentiation appears by the action of *HY* antigen produced by the *Y* chromosome. In many cases an alteration of the course during the stage of the fetus's formation might bring differentiation sexual disorders.

Such disorders have been considered a social-medical emergency to be cared by a multidisciplinary team which is constituted basically by a pediatric endocrinologist, genetist, psychologist or psychiatrist, radiologist, pediatric urologist and nurses. Participation of nurses in this multidisciplinary team has been left aside, but they play a fundamental role in caring of this kind of patients, because since birth, in different stages of the studies, and during the treatment they spend a lot of time with the patient and his relatives. This is the reason why they must have good knowledge of pathology and the way to handle the situation in advantage of the child and his parents.

Key words

- Ambiguous genitalia
- Nursing care
- Intersex

Correspondencia:

José Antonio Ramírez Velasco

Viaducto Miguel Alemán No 158 Col. Del Valle C.P. 03100

Delegación: Benito Juárez, México D.F. Teléfono: 56-267-69-00 Ext-3149

E.mail: cpqmedica@hotmail.com

Introducción

Los trastornos de diferenciación sexual no son una patología común, su manejo es extremadamente complejo, ya que no sólo abarca el aspecto físico sino también debe considerarse el aspecto social y psicológico del paciente al igual que el de la familia; la intervención de la enfermera es fundamental en la asistencia y en el apoyo técnico y emocional que debe proporcionar al niño y a la familia.

Embriología de la diferenciación sexual

El desarrollo sexual de cualquier ser humano se inicia alrededor de la 8ª semana de gestación, y antes de ella las gónadas primitivas y los genitales externos (yema genitourinaria) son completamente iguales. Las gónadas antes de su diferenciación contienen en el centro de las mismas, tejido testicular, y en la periferia estroma ovárico, sin embargo muy cerca del centrómero del cromosoma Y, un gen inicia la producción de un antígeno denominado *HY*, el cual estimula a la gónada primitiva para que se inicie la transformación a testículo que a su vez inicia la producción de testosterona. Por otra parte el cromosoma Y, también produce otra enzima denominada factor inhibidor de los conductos de Muller, que hace que estos involucionen y por ende, no se formen útero, trompas y vagina, desarrollando a través de los conductos de Wolff y por acción de la testosterona las vesículas seminales, el epidídimo y conductos deferentes, por otro lado la misma acción de la testosterona provoca que la yema genitourinaria se desarrolle como genitales masculinos, con la presencia de pene, y escroto. Cuando no existe la presencia de cromosoma Y, la gónada primitiva se transforma en ovario, dejando que los conductos de Muller se desarrollen y

ante la ausencia de testosterona no se desarrollaran los conductos de Wolff y la yema genitourinaria se desarrolla con clítoris, labios mayores y menores.

Clasificación de los trastornos de diferenciación sexual

Los trastornos de diferenciación sexual se clasifican en cuatro grupos:

1. Pseudohermafroditismo femenino: quienes se caracterizan por tener la presencia de cariotipo femenino 46 XX y genitales externos virilizados siendo su principal representante la niña con hiperplasia suprarrenal congénita.
2. Pseudohermafroditismo masculino, estos pacientes presenta cariotipo 46 XY pero presentan hipospadias pseudovaginal y criptorquidia bilateral o el paciente con micropene y testículos ausente o atróficos (síndrome de resistencia androgénica)
3. Disgenesia gonadal, quienes presentan alteraciones en el cariotipo denominado mosaicismo siendo el más común 45X0/XY, donde es representado principalmente por los pacientes con Síndrome de Turner, siendo la mayoría fenotípicamente femeninos.
4. Hermafrodita verdadero: quienes no tiene un cariotipo específico 46 XY, 46XXY, 46XX0, donde se pueden presentar indistintamente genitales externos o internos de ambos sexos.

Diagnóstico

El diagnóstico no puede realizarse por el simple aspecto de los genitales externos que en muchos ocasiones puede confundir, y no guiarse por lo que "más se parece", el diagnóstico deberá realizarse con todos los estu-

dios complementarios necesarios hasta llegar a la certeza diagnóstica, en tanto no podrá informarse al familiar de la posibilidad de un sexo u otro. Los estudios a realizar son los siguientes:

- Historia clínica completa.
- Cariotipo (para determinar las características cromosómicas sexuales).
- Exámenes endocrinológicos (principalmente mediciones hormonales).
- Cromatina sexual (raspado de mucosa oral para identificar corpúsculo de Barr que representa el segundo cromosoma X).
- Electrolitos y gasometría (útil en las pacientes con hiperplasia suprarrenal congénita).
- Ultrasonido (para evaluar presencia de útero, anexos o restos Mullerianos).
- Genitografía (introducción de medio de contraste a través de uretra y/o vagina o en su defecto en el introito único en caso de seno urogenital para visualizar las características de la uretra y/o vagina).
- Endoscopia, (confirma la presencia de vagina).
- Laparoscopia, (para realizar visualización directa e identificación de los genitales internos y en su caso la remoción de los mismos, así como la toma de biopsias gonadales en caso necesario).

Tratamiento

Lo más importante en el tratamiento no solo es la reconstrucción de los genitales para tener mejor o mayor apariencia estética sino es la propia asignación sexual del individuo, en donde debe tomarse en cuenta el sexo genético del paciente y la posibilidad de reconstrucción como tal, tomando en cuenta funcionalidad y posible fertilidad. Siendo el caso más

representativo de los estados intersexuales, las pacientes con pseudohermafroditismo femenino secundario a hiperplasia suprarrenal congénita (75%), donde por una alteración en el metabolismo del cortisol durante la etapa embrionaria, provoca una masculinización importante, con crecimiento del clítoris que puede alcanzar dimensiones similares o mayores a las de un pene correspondientes a un varón de la misma edad, los labios menores no se desarrollan y se fusionan, escrotalizándose, dando el aspecto idéntico a dos bolsas escrotales vacías. Siendo efectivamente su aspecto genital sumamente virilizado, sin embargo 90 % de estas niñas presentan alteraciones en el metabolismo del sodio, tienden a perderlo a través de la orina lo que ocasiona deshidrataciones y trastornos hidroelectrolíticos graves que ameritan hospitalización y cualquier médico acucioso, que observe un paciente gravemente deshidratado sin causa aparente (diarrea, vómito etc), y observa virilización de los genitales debe obligadamente pensar en esta patología y solicitar apoyo especializado, estas pacientes una vez diagnosticadas, se les practicará la corrección quirúrgica desde temprana edad, alrededor de los seis meses, donde se reduce el tamaño del clítoris y con la piel redundante del clítoris hipertrofiado (prepucio) se reconstruyen sus labios menores, más adelante en un segundo tiempo quirúrgico, se comunica la vagina al exterior y en caso de fusión de uretra y vagina (seno urogenital) se individualizan para su buen funcionamiento, éstas pacientes quedan estéticamente aceptables con capacidad reproductiva y con vida sexual normal.

En el caso de la asignación masculina, debe tomarse en cuenta el tamaño del pene para asegurar no solo la buena función urinaria sino una satisfactoria función sexual, en caso contrario se valora en forma conjunta médicos y familiares la reasignación sexual.

Si se decide su reconstrucción como varón, debe realizarse la reparación de la hipospadias y orquidopexia, en caso necesario aplicación de prótesis testiculares, siendo la edad ideal para su manejo los seis meses.

Intervención de la enfermera

Un recurso indispensable en la atención a la salud es el personal de enfermería, su intervención es este tipo de patología es fundamental ya que es ella, a diferencia de otros profesionales del equipo de salud quien tiene la maravillosa oportunidad de establecer contacto con el paciente desde la sala de expulsión, durante la fase del diagnóstico, hospitalización y el pre, trans y postoperatorio.

Uno de los aspectos importantes a considerar independientemente de demostrar la destreza técnica, que únicamente transforma lo externo y que se describe más adelante; es una actitud trascendental como lo es el recordar que existen códigos relacionados con los deberes de los médicos, enfermeras y el resto del personal de salud, como son los preceptos éticos sustentados en valores universalmente reconocidos como derechos a los que tiene los pacientes, en este caso uno de los de mayor importancia es el cumplimiento de la confidencialidad en donde el personal de enfermería debe ser extremadamente discreto y respetar la privacidad, principio fundamental de la intimidad, que es una dimensión existencial reservada de una persona, familia o grupo y que consiste en no divulgar, ni permitir que se conozca la intimidad corporal o la información confidencial que directa o indirectamente se obtenga sobre la vida, la salud, la enfermedad y las causas de la muerte.

Es de suma importancia que el personal de enfermería ejerza con ética y respeto los derechos fundamentales de los niños, enfermos y discapacitados

como una forma de garantizar la calidad integral del cuidado enfermero.

Es por ello la cautela con la que debe tratar a los familiares de los pacientes con genitales ambiguos, ya que desde el nacimiento los padres de un nuevo ser, siempre quieren conocer el sexo de su hijo, y ante la presencia de un estado intersexual, buscan la información no solo en el médico sino en el personal de salud participante, con la finalidad de conocer la asignación sexual del mismo.

Otro derecho al que se tiene es de la información, que ante tal evento genera angustia al familiar, por lo que nadie debe adelantar una posibilidad diagnóstica o de asignación, ya que esto crea falsas expectativas en los familiares que al conocer el diagnóstico final puede causar confusión, decepción y/o desequilibrio emocional trayendo como consecuencia negación a una posible reasignación sexual, es por ello que al referirse al nuevo ser, *nunca* debe utilizar los términos *el bebe* o *la bebe* se sugiere utilizar el término *su bebe* en donde no se especifica sexo alguno. También se sugiere el cuidado extremo del expediente clínico para evitar fuga de información.

El objetivo principal del personal de enfermería es el cuidado de la salud del ser humano, por ello, en la atención del paciente con esta patología existen varias etapas en las que interviene.

Desde el punto de vista técnico asistencial se divide en cuatro momentos:

1. Sala de expulsión y cunero: la asistencia debe ser igual al resto de los neonatos, a excepción del manejo discreto de la información en cuanto a la asignación sexual.
2. Consulta externa: en cada consulta debe realizar somatometría completa del paciente, y colaborar con el médico en la exploración, al igual que orientar en las medidas higiénico-dietéticas del paciente y suge-

rir apego a los medicamentos indicados.

En el caso de que exista en unidades hospitalarias la "clínica de trastornos de diferenciación sexual", debe participar en forma activa en la discusión de cada uno de los casos clínicos ya que el personal de enfermería no escatima esfuerzos para lograr la mayor satisfacción de los usuarios y como grupo desarrolla estrategias para participar en nuevos espacios que le permitan demostrar su calidad profesional y los valores esenciales de la profesión.

3. Hospitalización (pre, tras y postoperatorio): En éstos la participación de la enfermera es más activa, ya que permanece mayor tiempo junto al paciente y los familiares, durante el preoperatorio, realiza la identificación del paciente corroborando que los datos del brazalete coincidan con los del expediente clínico, supervisa que tenga los exámenes preoperatorios y en caso necesario las solicitudes de sangre y/o derivados, identifica el tipo de cirugía a realizar, prepara el área quirúrgica de acuerdo al procedimiento a practicar, en la mayoría de estos pacientes son dos áreas posibles de trabajo, los genitales y el abdomen. Por otro lado cumple con el plan médico terapéutico consignado en el expediente clínico. Como parte de la preparación del paciente, realiza vendaje de miembros inferiores y colocación de capelina, a excepción de los neonatos, donde para evitar pérdidas calóricas debe colocarse vendaje con guata en miembros superiores, pélvicos y el tórax; toma signos vitales, abre y hace anotaciones en la hoja quirúrgica, acompaña al paciente junto con el familiar para la entrega del mismo a la enfermera quirúrgica.
4. En el quirófano, el personal de enfermería realiza la recepción del

paciente y debe nuevamente corroborar la identificación del paciente, coteja que se hayan cumplido las indicaciones preoperatorias. En sala de operación personal de enfermería con el rol de circulante es quien colabora con el anestesiólogo para la instalación del catéter periférico venoso e intubación del paciente, toma de productos de laboratorio si es necesario; vigila que no exista pérdida de calor, y mantiene al paciente comfortable. Al finalizar la cirugía, el paciente pasa a recuperación, para recibir los cuidados posoperatorios inmediatos: monitoreo de signos vitales y permeabilidad de la sonda uretral. La gran mayoría de los pacientes con genitales ambiguos requieren permanecer con sonda uretral de calibre variable, sin embargo en caso de usarse sondas de calibre 8 o 10 Fr, estas deben tener una fijación diferente a la de los adultos (figura 1), que consiste en fijarla a la pierna del paciente, pero *no* de la sonda sino del tubo de la bolsa colectora de orina (figura 2),

esto con la finalidad de evitar torsión de la sonda sobre su propio eje y en consecuencia su obstrucción (figura 3). Igualmente saldrán con vendajes compresivos (figura 4) en genitales los cuales *no* deben movilizarse en ningún momento a pesar de sangrado o estar manchados. Es muy importante como en todo paciente posoperado verificar el estado de conciencia. El cuidado posoperatorio en piso consiste en seguir el plan médico terapéutico y de enfermería: toma de signos vitales, vigilancia de posible sangrado, estado de conciencia, tolerancia oral, permeabilidad de las sondas, y permanencia de vendajes y apósitos. Un cuidado específico nuevamente es no movilizar ni retirar el vendaje compresivo. El retiro de éste es responsabilidad directa del médico, independientemente de que estuviera con datos de sangrado; la sonda de drenaje uretral si es el caso, debe seguir la misma fijación mencionada, para evitar su obstrucción. Finalmente estos pacientes deben



Figura 1. Fijación de sonda en adultos



Figura 2. Fijación correcta al tubo de la bolsa colectora de orina

guardar reposo en cama y recibir *baños de esponja* para evitar movilización importante y que se mojen los vendajes y *nunca* deben bañarse en regadera o sumergirlos en tina.

Realiza las anotaciones correspondientes y cumple con el plan médico terapéutico y de enfermería, finalmente colabora con el médico cuando retira los vendajes, drenajes o sondas.

Conclusiones

Los pacientes con trastornos de diferenciación sexual son complejos y requieren de un manejo multidisciplinario donde la intervención de la enfermera es fundamental para la buena evolución de este tipo de pacientes, que requieren de cuidados no muy sofisticados pero si específicos para el

buen éxito de la cirugía, la enfermera no sólo debe participar en lo asistencial, sino es un apoyo emocional para el familiar que vive en angustia constante no solo por las cirugías, sino por la ansiedad que causa en un inicio el desconocimiento del sexo real del paciente, por lo que la enfermera debe mostrarse siempre afable, cooperadora y discreta en sus comentarios para aminorar la ansiedad o inconformidad de los familiares. Finalmente debe involucrarse cuando sea posible en las clínicas de intersexo, donde su participación activa redunda en una oportuna toma de decisiones del grupo especializado. La asignación sexual del paciente debe considerarse como una urgencia médico-social; la celeridad de los estudios complementarios que permitan llegar a la certeza diagnóstica y realizar los procedimientos quirúrgicos necesarios en los primeros meses de vida, son importantes para que el paciente tenga una aceptación social inmediata y reconocimiento de su identidad al momento de tener conciencia de sus órganos genitales.



Figura 3. Fijación incorrecta y torsión de la sonda mostrando la obstrucción



Figura 4. Vendaje compresivo

El buen desempeño de la enfermera reditúa en una fácil y rápida recuperación y con un mejor resultado quirúrgico logrando el mejoramiento de la calidad de vida de estos pacientes, estableciendo el mayor beneficio que el equipo de salud puede aportar.

Bibliografía

1. Allen TD. Disorders of sexual differentiation. En: Kellalis Md, King Md, editors, *Clinical Pediatric Urology*. Philadelphia, USA:Saunders Company; 1985. p.904-919.
2. Hendren WH, Crawford JD. Adrenogenital syndrome: The anatomy of the anomaly and its repair. Some new concepts. *J Pediatr Surg* 1969;4:49.
3. Glassber KI. The intersex infant: early gender assignment and surgical reconstruction. *J Pediatr Adolesc Gynecol*, 1988. 11: 151-154.
4. Coran AG, Polley TZ. Surgical management of ambiguous genitalia in the infant and child. *J Pediatr Surg* 1991; 26: -812-820.
5. Donahoe PK, Hendren WH. Perineal reconstruction in ambiguous genitalia in infants raised as females. *Ann Surg* 1984;200:363-371
6. Ramírez JA, Morales E, Díaz M. El niño con genitales ambiguos. Tratamiento quirúrgico. *Rev Med IMSS*.2002; 40: 15-17.
7. Asamblea Médica Mundial: Declaración de Lisboa; Derechos del paciente; Bol of Savitt Panam; 1990;108,642.
8. Lifshitz GA, Trujillo D. Comisión Nacional de Derechos Humanos; 1995; 7,10,11,13,15.
9. Congreso Nacional de Colombia; 2000,volumen, 2801.
10. Seminario de Salud y Derechos Humanos, Declaración de los Derechos Humanos del paciente de la Asociación Americana de Hospitales y de la declaración de los derechos del paciente; Lisboa;1981.
11. Gutiérrez-Reyes, Mederos Sosa, Vásquez Ocaña, Velázquez Aranda: Derechos del paciente hospitalizado: Responsabilidad en la práctica de enfermería *Rev Enferm IMSS* 2001;9 (1):15-18.
12. Comisión Interinstitucional de Enfermería de la SSA Proyecto de Código de Ética para las Enfermeras Mexicanas *Rev Enferm IMSS* 2001; 9 (1): 27-34.
13. Declaración Universal de Derechos Humanos *Rev Enferm IMSS* 2001;9 (1):49-52.
14. Actualización en Enfermería, una responsabilidad profesional *Rev Enferm IMSS* 2002;10(1):3-6.