



#### 4. HERMAFRODITISMO VERDADERO

Se entiende por hermafroditismo verdadero el que presenta aquel individuo en cuyo organismo coexisten un aparato genital masculino y femenino normales desde el punto de vista orgánico y funcional.

En la especie humana el hermafroditismo verdadero no existe. No se ha descrito ningún caso que reúna estas condiciones. Todo lo más que se ha encontrado es la coexistencia de unas gonadas masculinas y femeninas más o menos displásicas, y la existencia de unos genitales ambiguos, o bien la presencia simultánea de genitales masculinos y femeninos, pero atróficos e hipofuncionantes.

Sin embargo, para todos estos casos de estados intersexuales en presencia de dos clases de tejido gonadal, mantenemos el término sancionado por el uso de hermafroditismo verdadero.

Desde el punto de vista fenotípico, estos pacientes suelen presentar sus genitales externos de tipo masculino, con frecuencia muy alta de hipospadias y otras malformaciones que convierten los genitales en ambiguos. Los genitales externos completamente femeninos son raros.

Desde el punto de vista gonadal, para aceptar el diagnóstico de hermafroditismo verdadero, se necesita la presencia de un ovario en un lado y un testículo en el otro; un ovotestes en un lado y en el otro ovario o testículo; o bien, ovotestes u ovario y testículo en los dos lados.

A causa de estas posibilidades los hermafroditas se dividen en:

— Hermafroditismo alterno: ovario en un lado y testículo en el otro.

— Hermafroditismo bilateral: ovotestes u ovario y testículo en ambos lados.

— Hermafroditismo unilateral: ovotestes en un lado y testículo u ovario en el otro.

Si las gonadas están aisladas antes de la pubertad son normales, pero al llegar a la pubertad el testículo suele adoptar la histología típica del *síndrome de Klinefelter* en la mayoría de los casos.

Los ovarios suelen presentar una estructura evocadora de la disgenesia gonadal por *síndrome de Turner*. Los ovotestes suelen presentar zonas de transición entre tejido ovárico y testicular.

La evolución de los genitales externos e internos, que en la mayoría de los casos son ambiguos, es la siguiente:

En el lado que hay testículo se desarrollan a partir del conducto de Wolf. En la presencia de un ovotestes se desarrollan sobre todo a expensas del conducto de Müller, pero suelen quedar restos wolfianos. Si la gonada presente es un ovario o bien si no hay gonada, se desarrollan a partir del conducto de Müller.

La cromatina sexual en estos pacientes es en las dos terceras partes positiva; lo cual hizo sugerir desde un principio que se tratase de individuos genéticamente hembras, pero en los que, por un error determinado, no se inhibiera por completo el desarrollo en sentido testicular, con la consiguiente repercusión gonadal y por tanto de todo el aparato genital.

El estudio cromosómico de estos sujetos confirma en parte esta hipótesis, al encontrarse con mayor frecuencia la dotación cromosómica 46,XX; sin embargo, el hecho de encontrarse también varios mosaicos y no poder establecer correlación cromosómica entre ellos y las variantes gonadales encontradas no ha despejado todas las incógnitas.

En los casos en que se encuentra el mosaico XX/XY, en los que ha debido de ocurrir una doble fecundación o unión de dos cigotos, parece que sea lo lógico que se desarrolle una gonada masculina y una femenina. Ya hemos dicho que hay muchos casos de hermafroditismo verdadero con cariotipo 46,XX; en estos casos que aparecen testículo sin la presencia de un cromosoma Y se acepta que ha podido ocurrir una traslocación entre el cromosoma Y y el cromosoma X, o entre él Y y otro cromosoma no sexual (esto explicaría los casos de hermafroditismo con anomalías de los autosomas). La misma explicación podría aceptarse en el caso de hermafroditismo con dotación 46.XY.

Todavía, finalmente, hay autores que piensan que el hermafroditismo podría originarse por la presencia de genes anómalos localizados en los cromosomas sexuales o en los autosomas, o serían hermafroditismos de origen genético, precigótico; o incluso por influencias externas sobre la embriogénesis.

Es decir, que aparte de que el estudio cromosómico aporta estos datos válidos al problema, es de suponer que el hermafroditismo verdadero puede deberse a distintas causas.

Las distintas variedades cromosómicas encontradas son las siguientes:

*Con caritipo normal.*

*Tipo 46,XX.*

Constituyen la mayoría de los casos, y casi todos presentan una

apariencia fenotípica masculina, y con dos gonadas que suelen ser ovotestes en un lado y ovario en el otro.

La cromatina sexual es positiva.

*Tipo 46,XY.*

Menos frecuentes, suelen presentar ovario y testículos independientes.

La cromatina sexual es negativa.

Las figuras 1 y 2 corresponden a una observación de hermafroditismo verdadero con cariotipo 46,XY.

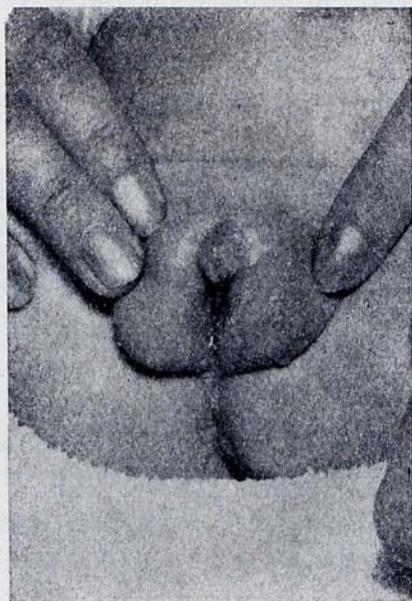


Fig. 1. — Paciente F. J. M., afecto de hermafroditismo verdadero; detalle de genitales externos con formaciones labioescrotales donde se palpan gonadas pequeñas, formación correspondiente a un clitoris hipertrófico o a un micropene; seno urogenital. Cromatina sexual negativa, cariotipo con 46,XY.

*Tipo 46,XX/46,XY.*

Debe originarse por doble fertilización de un óvulo antes de la expulsión del primer corpúsculo polar, o por fusión de dos cigotos dis-

tintos XX y XY. Esta segunda posibilidad parece más lógica.

Hay que destacar en estos casos que coexisten con dos poblaciones de hematíes distintos<sup>83</sup>.

*Tipo 46,XX/47,XXY.*

La cromatina sexual es positiva con un cuerpo de Barr. En general presentan un fenotipo netamente masculino, pero con las características del *síndrome de Klinefelter*<sup>84</sup>.

*Tipo XO/XY.*

Descrito en 1960 por HIRSCHON y col.<sup>85</sup>; sin embargo, no es aceptado por todos los autores. Se presta a confusión la interpretación histológica que dan la gonada encontrada<sup>86</sup>. Los otros casos descritos desde entonces no están suficientemente estudiados.

*Tipo con triple línea celular.*

Destacan las fórmulas XX/XY/XXY<sup>89</sup> y XX/XXY/XXYYY<sup>87</sup>.

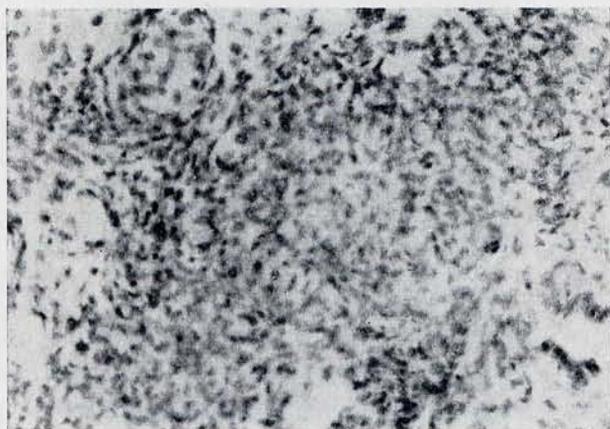


Fig. 2. — Biopsia gonadal mostrando el aspecto de ovotestes que se encontró en ambas gonadas.

*Con anomalías cromosómicas diversas.*

Se han descrito diversos casos en los que el común denominador es una fórmula 46,XX + un fragmento extra o un cromosoma extra que no puede ser correctamente identificado. En ningún caso presentan las características típicas del cromosoma Y, pero la aparición de hermafroditismo verdadero con una dotación 46,XX + fragmento, sugiere la posibilidad de que se trate de un cromosoma Y anómalo, o bien que contenga genes anómalos que sean capaces de impedir la completa inhibición wolfiana.