

## Comunicación

## Presentación de un adolescente con hiperplasia suprarrenal congénita virilizante no tratada

Dras. Ana María Toranzos,\* Mariana Adeja,\* Lic. Analía Biagioli,\*  
Lic. Mónica Laszewicki\* y Dra. Silvia García\*

### Resumen

Se denomina hiperplasia suprarrenal congénita a un grupo de trastornos autosómicos recesivos caracterizados por déficit de actividad de las enzimas necesarias para la síntesis de cortisol.

El déficit más conocido es el de la enzima 21 hidroxilasa, que provoca déficit de cortisol, aumento de ACTH, hiperplasia suprarrenal y aumento de la secreción suprarrenal de andrógenos. Desde hace casi 50 años esta enfermedad se trata con corticoides, con lo que se logra detener la producción excesiva de andrógenos e impedir la virilización progresiva.

Los pacientes adecuadamente tratados desde la primera etapa de la vida, luego de someterse a un complejo tratamiento clínico, endocrinológico y quirúrgico, pueden lograr la pubertad, el funcionamiento sexual, la identidad de género y la fertilidad relativamente normales. Estos pacientes deben continuar sus controles a lo largo de toda su vida.

Presentamos en esta comunicación a un paciente de 13 años que no pudo acceder a un tratamiento correcto, y que presentó problemas en la esfera de su sexualidad, con el propósito de comunicar la estrategia operativa que se llevó a cabo en este caso.

**Palabras clave:** hiperplasia suprarrenal congénita, virilización, identidad de género.

### Summary

Congenital adrenal hyperplasia is the name of a group of recessive autosomic disorders characterized by the deficit of enzymes needed for the synthesis of cortisol.

The most common deficiency is that of 21-hydroxylase, which causes deficit of cortisol, increase of ACTH, adrenal hyperplasia and increase in the adrenal secretion of androgens. This disease has been treated during almost 50 years with corticosteroids, that prevent the excessive production of androgens and thus, the progressive virilization.

If these patients are adequately treated at an early age, relatively normal puberty, sexual performance, gender identity and fertility can be expected after a complex surgical, endocrinological and clinical therapy. However, they should continue with life-long controls.

In this communication we report a 13 year old patient who did not receive this early treatment and presented serious problems in his sexuality, in order to communicate the strategy developed for this particular case.

**Key words:** congenital adrenal hyperplasia, virilization, gender identity.

### INTRODUCCIÓN

Se denomina hiperplasia suprarrenal congénita a un grupo de trastornos autosómicos recesivos caracterizados por déficit de actividad de las enzimas necesarias para la síntesis de cortisol.

El déficit más conocido y frecuente es el de la enzima 21-hidroxilasa (21-OH), que provoca inadecuada e insuficiente biosíntesis adrenocortical de cortisol, aumento de ACTH, hiperplasia cortical y aumento de la secreción suprarrenal de andrógenos.

Los signos y síntomas de esta alteración dependen de la gravedad y de la localización del bloqueo enzimático. Si el defecto o bloqueo es muy severo, el cortisol y la aldosterona son producidos en cantidades muy deficientes; esto provoca aparición de poliuria, deshidratación, hiponatremia e hipercalemia y convulsiones (crisis suprarrenal), que lleva a la muerte a los RN o lactantes no tratados.

Simultáneamente, los niveles altos de 17 hidroxiprogesterona y, particularmente, de androstenodiona y testosterona, provocan una severa masculinización del feto femenino intraútero.

Existe otra modalidad de presentación del déficit de 21 hidroxilasa, llamada forma virilizante simple o no perdedora de sal, en la que el síntoma predominante es la masculinización que puede ser severa o presentar variables menos graves, como hirsutismo en la adolescencia, acné, amenorrea o trastornos menstruales.

El diagnóstico se establece cuando los valores de 17-hidroxiprogesterona y androstenodiona son elevados.

La hiperplasia suprarrenal congénita secundaria a una deficiencia de 21-hidroxilasa es, entonces, la causa más frecuente de genitales ambiguos en un neonato genéticamente femenino.<sup>1-3</sup>

\* Servicio de  
Adolescencia del  
Hospital de Niños  
Dr. Pedro de Elizalde  
Montes de Oca 40,  
Ciudad de  
Buenos Aires

Correspondencia:  
Dra. Ana María Toranzos  
J. Salguero 2659, 4° A  
(1425) Ciudad de  
Buenos Aires  
atoranzo@intramed.net.ar

Las cifras de incidencia de esta enfermedad varían en las diferentes regiones: Japón 1/20.000; Europa y EE.UU. 1/10.000 a 1/16.000 y 1/300 entre los esquimales Yupik de Alaska.

En una estadística realizada en la Maternidad Sardá entre 1988 y 1996, sobre 56.583 partos se registraron 10 recién nacidos vivos con genitales ambiguos, lo que da una prevalencia de 1,7/10.000 de los cuales 1 tuvo el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita.<sup>4</sup>

Un recién nacido con genitales ambiguos provoca gran angustia tanto en el ámbito médico como familiar y exige que se pongan en marcha con rapidez los mecanismos diagnósticos y terapéuticos que permitan confirmar el sexo de crianza que tendrá el niño.<sup>5</sup>

Deben intervenir en esta primera etapa, junto con el pediatra, un genetista, un endocrinólogo y un cirujano, sin descuidar el apoyo psicológico simultáneo de la familia.

El tratamiento de estos pacientes genéticamente femeninos presenta dos grandes desafíos: la insuficiencia suprarrenal, que si presenta pérdida de sodio puede poner en peligro la vida, y requiere un aporte adecuado y permanente de glucocorticoides y mineralocorticoides, y, por otra parte, la corrección quirúrgica de los genitales ambiguos.

La masculización de los genitales puede tener distintos grados, según la intensidad de la sobreproducción de andrógenos y el período del desarrollo fetal en que ésta se inicia. Puede variar desde una simple hipertrofia del clítoris hasta genitales totalmente virilizados con un falo de aspecto peniano, ausencia del tercio inferior de la vagina y labios mayores de aspecto escrotal en los que llama la atención la ausencia de gónadas.

La corrección quirúrgica temprana y adecuada es indispensable para que el sexo de crianza del niño se desarrolle sin dudas ni ambigüedades por parte de la familia, de manera que la niña logre una identificación anatómica y psicológica con su rol sexual femenino.

Con tratamiento adecuado se logra en la mayoría de las pacientes un crecimiento y maduración normales, con posibilidad de acceder a una pubertad adecuada y a una sexualidad y fertilidad cercanas a lo normal.

El paciente que presentamos llegó a la consulta a los 13 años de edad y sin haber realizado ningún tratamiento. Nuestro prin-

cipal objetivo al presentar a este paciente es transmitir las estrategias que desarrollamos en nuestro servicio de adolescencia, intentando ayudar a este joven a tener mejor calidad de vida, aunque se tiene en claro que las oportunidades que se perdieron son irre recuperables.

## HISTORIA CLÍNICA

### Motivo de consulta

El paciente concurrió a la consulta a pedido nuestro. Las primeras referencias las tuvimos de una hermana de 11 años, a la que estábamos atendiendo, y, al preguntarle por su familia, nos contó que tenía un hermano que era varón pero que tenía nombre de mujer. Lo citamos. Se trataba de un joven tranquilo, amable, que contestó en forma concreta y concisa las preguntas que le hicimos.

Cuando le preguntamos en qué pensaba y en qué podíamos ayudarlo nos hizo dos pedidos: quería ir a la escuela y que lo ayudáramos a cambiar su nombre actual de Geraldine por el de Jorge Luis. Nos contó que todos lo llamaban Beto.

### Antecedentes personales

Nació en un hospital del Gran Buenos Aires. Fue anotado en el Registro Civil con el nombre de Geraldine A.

Tuvo una internación antes del mes de vida en un hospital de la Capital Federal por gastroenteritis y una segunda internación a los 4 meses en otro hospital de la Ciudad de Buenos Aires, donde se le planteó a los padres una intervención quirúrgica de los genitales que ellos decidieron no realizar.

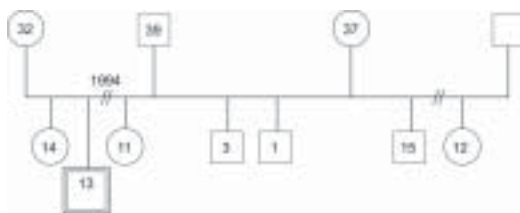
Nunca más fue llevado ni controlado médicamente hasta nuestro requerimiento de conocerlo.

Es analfabeto porque cada vez que intentaron mandarlo al colegio hubo conflictos por el nombre femenino y la apariencia masculina, por lo que terminaron desistiendo.

### Historia familiar

El paciente tenía dos hermanas de 12 y 14 años. Los padres se separaron cuando tenía 6 años. El padre formó una nueva pareja con la que tuvo 2 hijos. Los tres hermanos vivían con el padre desde hacía un año. Mientras vivieron con la madre los niños sufrieron malos tratos, por lo que actualmente no querían verla.

### Genograma



Nadie dudaba en esta familia ampliada numerosa que Beto era un varón.

Su nominación como Beto surgió a partir de sus compañeritos de juegos, vecinos, con los que jugaba a la pelota desde pequeño.

### Examen físico

Paciente de 13 años y 7 meses. Talla 1,39 m (percentilo 3 en la gráfica de varones y baja talla en la gráfica de mujeres). Peso, 51 kg (percentilo 50-75).

Presentaba fenotipo masculino: voz grave, sombra de barba, musculatura desarrollada en miembros y espalda. Sin desarrollo mamario. Presentaba vello pubiano de distribución masculina (Tanner 4). Fallo de 4 cm, labios mayores con apariencia escrotal, seno urogenital (orificio único de desembocadura de conductos uretral y vaginal). Gónadas no palpables (Fotografías 1 y 2).

FOTOGRAFÍA 1. Aspecto de genitales externos.



Con el diagnóstico presuntivo de hiperplasia suprarrenal congénita virilizante simple no tratada interconsultamos con el Servicio de Endocrinología de nuestro hospital y solicitamos ecografía abdominal, cariotipo y dosajes hormonales.

### Estudios solicitados

Cariotipo: 46XX.

Dosajes hormonales:

Cortisol de las 8 hs: 4,9 ng/dl (VN 5-25 ng/dl).

Cortisol de las 16 hs: 4,4 ng/dl (VN 50% o menos).

ACTH de las 8 hs: 1.250 pg/ml (VN hasta 80 pg/ml).

ACTH de las 16 hs: 971 pg/ml.

Testosterona total: 1.402 ng/dl (VN 65 a 119 ng/dl).

DHEAS: mayor 1000 ng/dl (VN 2 a 9 ng/dl).

17-OH progesterona: mayor de 20 ng/dl (VN prepuberal ND a 0,6 ng/dl).

Edad ósea por Rx de mano y muñeca izquierda: adulta.

Ecografía pelviana: mostró la presencia de

FOTOGRAFÍA 2. Fenotipo masculino.



útero y ovarios normales e infantiles.

El resultado de estos estudios confirmó nuestro diagnóstico presuntivo: Hiperplasia suprarrenal congénita virilizante simple.

## **Evolución**

### *Estrategia de trabajo interdisciplinario*

Los médicos clínicos, junto con dos psicólogas del servicio, médicos del Servicio de Endocrinología y una asistente social del hospital integramos un equipo interdisciplinario.

El objetivo que nos planteamos, ante este joven con un daño previo irreparable, fue tratar de ayudarlo a que pudiera lograr la mejor calidad de vida futura.

Hubo al principio opiniones divergentes con respecto a qué sexo futuro "correspondía" que tuviera. Quienes apoyaban la feminización priorizaban la presencia de genitales internos femeninos y la posibilidad de modificar el fenotipo con el tratamiento corticoideo. Los que teníamos opinión opuesta priorizábamos el sexo de crianza y el reclamo del paciente de tener un nombre y una identidad masculinos.

Se realizó un psicodiagnóstico y se llegó a las siguientes conclusiones:

- El paciente tenía dos inquietudes claras: ir a la escuela y que le cambiaran el documento.
- Su actitud era dócil, sin demostración de angustia.
- Los tests proyectivos eran infantiles y el de Bender demostró un retraso madurativo correspondiente a 7-8 de edad aproximadamente (no había tenido escolarización hasta el momento).
- En los gráficos dibujaba nenas con espaldas y según su relato en el dibujo libre, "la nena quedó afuera".
- En las entrevistas mencionaba que "salía a joder con amigos, jugaba al fútbol, a las bolitas y a los videojuegos".
- El paciente, dentro de su fragilidad intrapsíquica y vincular, se ubicaba en un lugar masculino. Así se percibía a sí mismo y así era percibido y tratado por la familia y socialmente.

### *Proceso psicoterapéutico*

Se decidió el tratamiento con dos terapeutas en forma conjunta, debido a la com-

plejidad de la situación, tanto en el plano psíquico como social, familiar, biológico y legal.

Esto no presentó inconvenientes de orden transferencial ... "éramos tres hablando acerca de Beto".

A partir del psicodiagnóstico, tuvimos especial cuidado en registrar la estructura psíquica del paciente; el eje fue descartar un posible cuadro psicótico.

Pese al daño padecido en su historia, su estructura, si bien inmadura para su edad, no era psicótica, pues conservaba un buen criterio de realidad que fue el eje del trabajo durante el proceso terapéutico realizado.

Un pilar importante que sostuvo la continuidad del tratamiento, fue la actual pareja del papá, que a través de su función materna, contuvo a Beto y a su trabajo en el hospital de manera amorosa y agradecida.

Por su parte, el papá tenía una actitud periférica, menos comprometida con el proceso terapéutico, a pesar de que cuando fue requerido para una entrevista asistió y participó de ella.

La mamá era descripta por Beto como una persona hostil, expulsiva. Ella desmentía la identidad de su hijo, empeñándose en llamarlo Geraldine, cuando se trataba de un adolescente con incipiente barba y porte masculino, que pedía con insistencia ser llamado como varón.

Durante las sesiones Beto se animó a preguntar y preguntarse acerca de las diferencias sexuales y anatómicas y cómo está constituida su corporalidad interna con absoluta claridad y deseo de saber.

En el último año no concurrió al tratamiento durante tres meses porque su padre se separó de su segunda esposa, que era quien se ocupaba de acompañarlo al hospital. Ante nuestro requerimiento concurrió acompañado por su madre biológica. Se la comprometió a traerlo a todas las sesiones, condición básica para la continuidad del tratamiento.

Esta condición se cumplió, Beto concurrió a todas las sesiones acompañado por su mamá. Se observó un significativo cambio en el vínculo, con mayor presencia y compromiso, lo que favoreció la evolución del tratamiento. Se observó una significativa reparación e integración de las relaciones familiares, una condición indispensable para reali-

zar las tareas legales necesarias y proyectar las intervenciones quirúrgicas planteadas.

## DISCUSIÓN

Si bien no había dudas con respecto al diagnóstico, surgieron numerosos interrogantes con respecto al mejor modo de ayudarlo, teniendo en cuenta la magnitud del daño producido por la evolución sin tratamiento de la enfermedad y el abandono a que fue sometido el paciente.

El paciente nació y vivió siempre a menos de 20 km de la ciudad de Buenos Aires, en la que contamos con los mayores recursos médicos del país. Tuvo acceso a un diagnóstico, que, de haber sido acompañado por las acciones médicas adecuadas, le hubieran permitido una calidad de vida diferente a la actual.

Beto sufrió un doble abandono. El primero fue por parte de los padres que, por ignorancia o negligencia, no llevaron adelante el tratamiento propuesto a los pocos meses de vida. El segundo fue médico, porque desde el sistema hospitalario no se instrumentaron los mecanismos para evitar el abandono del tratamiento.

Al no poder escolarizarse se le quitó también el derecho a la educación, que ahora reclama desde su lugar adolescente.

Nuestro paciente tenía un sexo cromosómico y gonadal femeninos y un sexo fenotípico y de crianza masculinos. Manifestaba, además, el deseo de cambiar su nombre en el documento y de ser tratado socialmente como varón.

Tuvimos muchos interrogantes a resolver desde los campos clínico, psicosocial y ético-legal.

1. ¿Necesitaba el paciente tratamiento hormonal sustitutivo urgente?
2. ¿Cómo encarar el trabajo psicológico en un paciente tan complejo, para poder entender su identidad sexual y ayudarlo adecuadamente?
3. ¿Cómo se instrumenta desde lo legal un trámite tan complejo como un cambio de identidad sexual?
4. ¿Era nuestro encuadre éticamente adecuado?<sup>6</sup>

Se realizaron ateneos para discutir el caso en los Servicios de Adolescencia y de Endocrinología.

Con respecto al primer interrogante, en

las primeras discusiones surgieron opiniones diversas y contrapuestas con respecto a si existía una urgencia para iniciar un tratamiento con glucocorticoides para prevenir una descompensación corticosuprarrenal. El inicio de este tratamiento, al frenar la producción androgénica suprarrenal, modificaría el fenotipo con aparición de caracteres sexuales femeninos.

Se llegó a la conclusión que, si durante sus casi 14 años de vida nunca tuvo una descompensación, a pesar de numerosas situaciones estresantes vividas por situaciones de violencia materna, no era necesario establecer este tratamiento en forma inmediata.

En relación al segundo interrogante planteado, referente al diagnóstico psicológico, se decidió la realización de entrevistas psicológicas semanales a Beto y su familia.

Luego de una entrevista del equipo tratante con la vicedirectora y el asistente social de una escuela cercana al domicilio se logró la escolarización. Esto produjo una notable mejoría anímica en Beto. Los maestros y compañeros lo llamaron por su sobrenombre. Tuvo muy buena integración.

Es importante señalar cómo disfrutó de su escolarización, tanto en la vertiente social como en la referida al placer de aprender (a veces no quería venir a sesión porque no quería perder sus clases).

En cuanto al área familiar, fue llamativo el vínculo de mayor paridad y fluidez con sus hermanos. Como terapeutas teníamos, inicialmente, muy pocas expectativas en cuanto a la evolución del paciente, debido a su fragilidad psíquica. Reconocemos nuestro asombro ante los progresos que ha realizado, y acompañamos nuestra esperanza de una evolución favorable dentro del marco del trabajo interdisciplinario.

Con respecto a los últimos interrogantes relacionados con lo ético-legal, en la medida que fuimos conociendo más profundamente al paciente y se fue esclareciendo a través del psicodiagnóstico la identidad de género de Beto, nos convencimos de que nuestras acciones eran adecuadas. Con asesoramiento legal e integración al equipo de una trabajadora social estamos iniciando los trámites para el cambio de nombre en el documento de identidad.

### Consideraciones de la trabajadora social

El caso de este paciente resulta sumamente interesante e ilustrativo para reflexionar sobre la temática de género, este concepto que hace su aparición a partir de la mitad del siglo XX (John Money, 1955) y que cada vez va tomando más fuerza.<sup>7</sup>

En el aquí y ahora consideramos que el rol de las instituciones que interjuegan en la vida de Beto (Hospital, Escuela, Juzgado) es acompañar una decisión familiar firme e instalada, trabajando en las necesidades sentidas y expresadas por este adolescente, que reclama, entre otras cosas, un cambio de nombre en su documento, el respeto por su condición y la libertad de vivir plenamente su "masculinidad construida".

### CONCLUSIONES

A dos años y medio de la primera consulta el paciente continúa su tratamiento psicológico semanal y concurre a control clínico.

Creemos estar teniendo éxito con los objetivos planteados de acompañarlo y ayudarlo a que comprenda, de la manera menos traumática posible, la historia de su enfermedad, y a que reafirme la identidad masculina que ha asumido.

Realizamos también entrevistas con los padres con la finalidad de escuchar sus dudas e inquietudes e ir juntos armando estrategias para ayudar a su hijo. En estas reuniones insistimos en la necesidad de que no abandonen los controles periódicos de Beto.

Ha realizado progresos escolares con algunas dificultades en el área de aprendizaje y muy buena inserción en el área social.

La relación con su madre biológica ha mejorado mucho y este año lo ha acompañado y colaborado en su tratamiento.

Está en proceso el trámite de cambio de nombre en el documento en un Juzgado de Menores del Gran Buenos Aires. Ambos padres han concurrido a todas las citaciones a que fueron convocados.

En una etapa posterior se plantean, con el menor daño posible para su frágil psiquismo, las intervenciones quirúrgicas necesarias para realizar la corrección de sus genitales ambiguos.

### Agradecimientos

Al Dr. César Bergadá, por su valiosa, desinteresada y definitoria colaboración, que

brindó un marco de seguridad a nuestras acciones.

Al Servicio de Endocrinología de nuestro Hospital, especialmente a través de la Dra. Nora Nigro, que acompañó en todo momento el ritmo de trabajo que el caso exigió.

A la Lic. Miriam Otero, trabajadora social, que se incorporó al equipo profesional con gran entusiasmo. ■

### BIBLIOGRAFÍA

1. Levine LS. Hiperplasia suprarrenal congénita. *Pediatr Rev* 2000; 21(5):159-171.
2. Anhalt H, Neely EK, Hintz R. Genitales ambiguos. *Pediatr Rev* 1996; 17(6):213-220.
3. Hiperplasia suprarrenal congénita. En: Nelson WE. *Tratado de Pediatría*. Ed. Mc. Graw Hill Interamericana, 1997.
4. Enriquez D, Rittler M, Pomata J, Brunetto O. Genitales ambiguos: incidencia, presentación de un caso clínico, orientación diagnóstica y recomendaciones. *Rev Hosp Matern Infant Ramón Sardá* 1998;17(1):25-30.
5. Rivarola M, Belgorosky A. Estados intersexuales. Clasificación y orientación diagnóstica. *Arch. argent. pediatr* 1995; 93:387-394.
6. Sgreccia E. Bioética y modificación del sexo: aspectos éticos del transexualismo. En: Sgreccia E. *Manual de Bioética*. Instituto de Humanismo y Ciencias de la Salud. México: Diana, 1996:493-521.
7. Money J, Hampson JG, Hampson JL. Hermaphroditism: recommendations concerning assignment of sex, change of sex and psychologic management. *Bull John Hopkins Hosp* 1955; 97:284-300.

### Bibliografía consultada

- Kandemir N, Yordam N. Congenital adrenal hyperplasia in Turkey: a review of 273 patients. *Acta Paediatr* 1997; 86:22-25.
- Kovacs J, Votava F, Heinze G, Solyom J, Lebl J, Pribilincova Z, et al. Lessons from 30 years of clinical diagnosis and treatment of congenital adrenal hyperplasia in five middle European countries. *J Clin Endocrinol Metabol* 2001; 86(7):2958-2964.
- Diamond M, Sigmundson HK. Management of intersexuality. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1997; 151:1046-1050.
- Bradley J, Oliver GD, Chernick AV, Zucker KJ. Experiment of nurture: ablatio penis at 2 months, sex reassignment at 7 month, and a psychosexual follow-up in young adulthood. *Pediatrics* 1998; 102:132-133.
- Bin-Abbas B, Conte FA, Grumbach MM, Kaplan SL. Congenital hypogonadotropic hypogonadism and micropenis: effect of testosterone treatment on adult penile size. Why sex reversal is not indicated?. *J Pediatr* 1999; 134:579-583.
- Phornphutkul C, Fausto-Sterling A, Grupso PA. Gender self-reassignment in XY adolescent female born with ambiguous genitalia. *Pediatrics* 2000;106: 135-137.
- Meyer-Bahlburg HL, Baker SW, Dolozedal C, Carlson AD, Obeid JS, New MI. Long-term outcome in congenital adrenal hyperplasia: gender and sexuality. *Endocrinologist* 2003; 13:227-232.