

ANOMALÍAS DEL DESARROLLO SEXUAL



DIANA DIAGO MUÑOZ
MARÍA FERRÁNDEZ MARTÍNEZ
ISABEL M^a MAQUEDA MARTÍNEZ

ÍNDICE

1. Introducción.

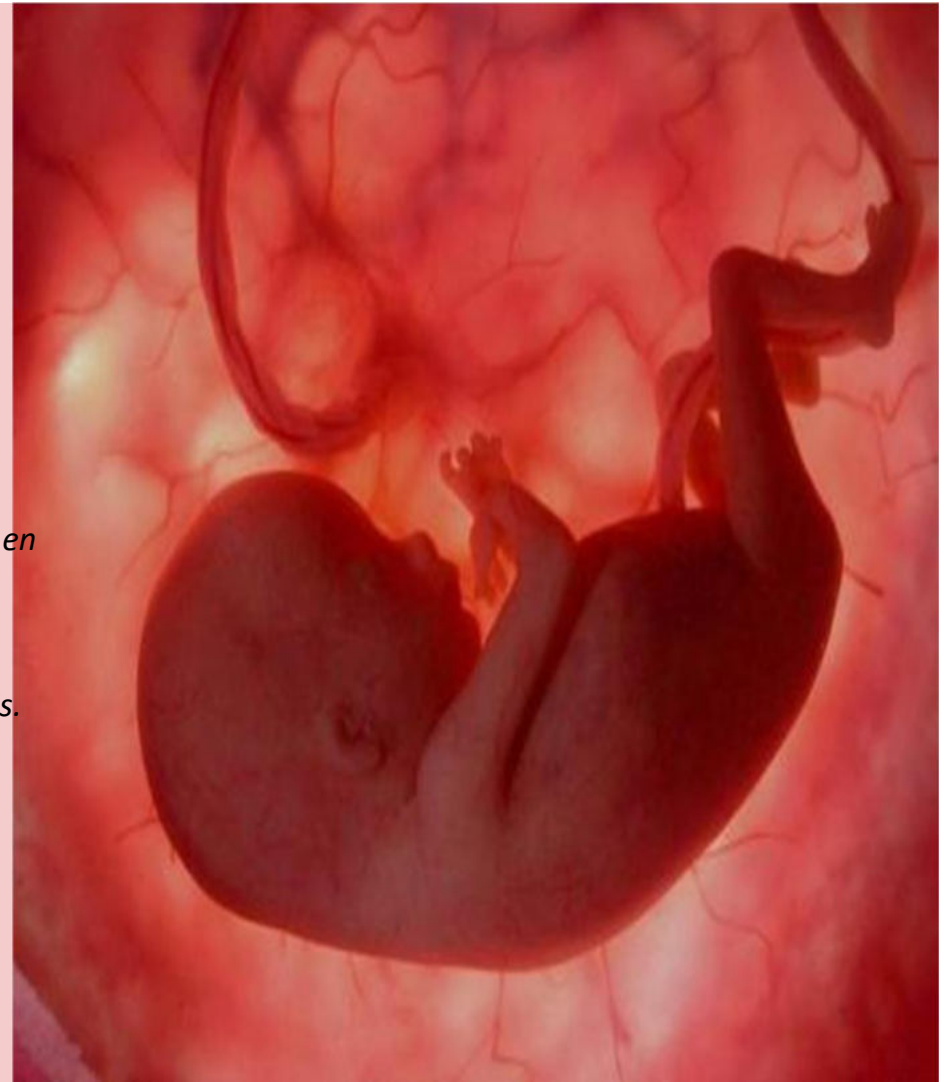
- a. *Definición*
- b. *Embriología*
- c. *Problemas*
- d. *Importancia del diagnóstico prenatal*

1. Presentación de artículos

- *Anomalías genitales: contextualización de un campo olvidado en el diagnóstico prenatal.*
- *Review Article. Fetal sex discordance.*
- *Sonographic measure techniques of fetal penile length.*
- *Sonographic evaluation of fetal scrotum, testes and epididymis.*
- *Open-legs axial plane: A standardized methodology and reference values for fetal genital biometry in mid-trimester ultrasound.*
- *Stretched penile length at birth: a systematic review.*
- *Imaging in fetal genital anomalies.*

1. Futuros proyectos

2. Conclusiones



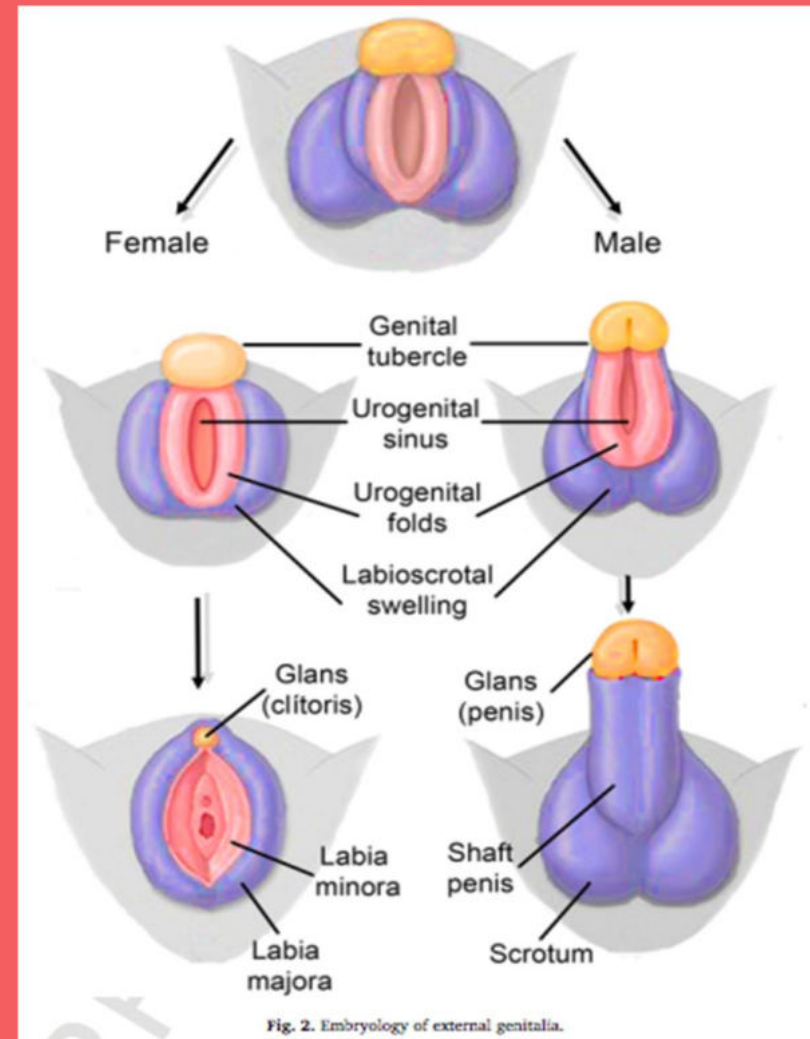
DEFINICIÓN

ANOMALÍAS DEL DESARROLLO SEXUAL

- Alteraciones congénitas morfológicas.
- Desarrollo atípico del sexo cromosómico, gonadal o anatómico.
- El manejo y tratamiento dependerán del tipo de entidad, es complejo y requiere una participación multidisciplinaria.

Embriología

- Se determina en la fecundación por la ausencia o presencia del gen SRY. (16 s)
- Vía masculina: (andrógenos)
 - Desarrollan los conductos de wolf (epidídimo, vesículas seminales y conductos eyaculadores).
 - Descenso testicular empieza a 24-25 semanas.
- Vía femenina (estrógenos)
 - Desarrollan y unen los conductos müllerianos (útero, cérvix, trompas y vagina).
 - Cavitación vaginal 19 semanas.
 - Crecimiento del clítoris hasta la semana 25.



PROBLEM



Existe un bajo desarrollo en el campo diagnóstico prenatal de las anomalías genitales.

1. Impresión de baja prevalencia (1/200-300)
2. Importancia limitada
3. Dificultad para su exploración

Importancia del diagnóstico prenatal

Implicaciones **culturales, éticas y sociales** que tiene la determinación del sexo actualmente.

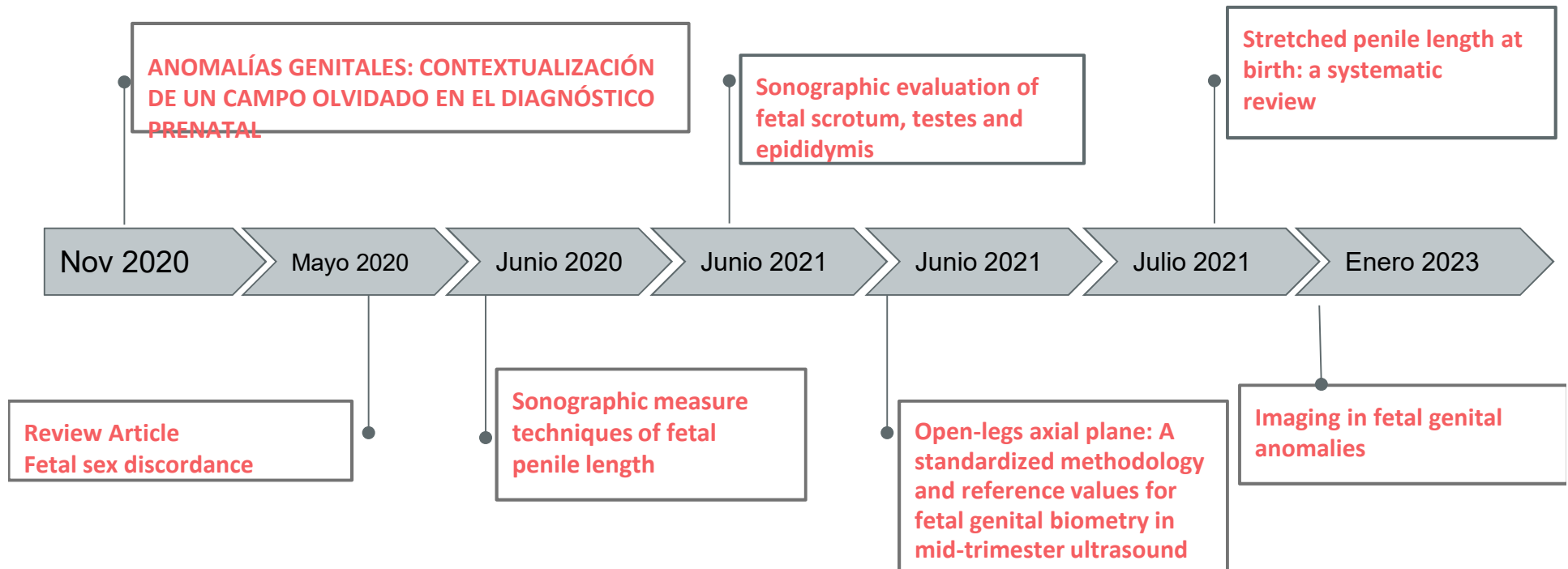
Pueden ser marcadores de síndromes genéticos más complejos o alteraciones hormonales.

Realización de estudios más completos. Consejo a los padres.

Implicaciones legales. Interrupción voluntaria del embarazo.

ARTÍCULOS PUBLICADOS

Anomalías del desarrollo sexual- Hospital Santa Lucía (Cartagena)





ANOMALÍAS GENITALES: CONTEXTUALIZACIÓN DE UN CAMPO OLVIDADO EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Genital abnormalities: Contextualization of a neglected area in prenatal diagnosis

SITUACIÓN ACTUAL

-Comparación con otros campos

- ❖ Medidas y tablas de referencia.
- ❖ Registro de fenotipos y variantes patológicas.
- ❖ Guías clínicas y protocolos.
- ❖ Estudios.

-Comparación con el dx postnatal.

CAUSAS

- Percepción de una baja prevalencia
- Idea de importancia limitada.
- Dificultad en la interpretación ecográfica prenatal.

Hay poco desarrollo en el campo del dx prenatal de las alteraciones del desarrollo sexual.

BENEFICIOS DEL DX PRENATAL

-Tratamiento de patologías que ponen en riesgo la vida del recién nacido.

-Hallazgos que pueden ser marcadores de patologías más complejas.

-Implicaciones legales. Interrupción legal de la gestación.

-Realización de estudios más completos. Consejo a los padres.



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Taiwanese Journal of Obstetrics & Gynecology

journal homepage: www.tjog-online.com



Review Article

Fetal sex discordance

Discordancia entre la genética y los test de imagen a la hora de determinar el sexo fetal.

Epidemiología: 1/1845 gestaciones

OBJETIVO: Hacer una revisión de esta entidad, integrando la información publicada, describiendo sus causas y desarrollando un manejo y prevención básicos.

CAUSAS

- Error de laboratorio
- Factores confusores
- Alteraciones del desarrollo sexual

MANEJO

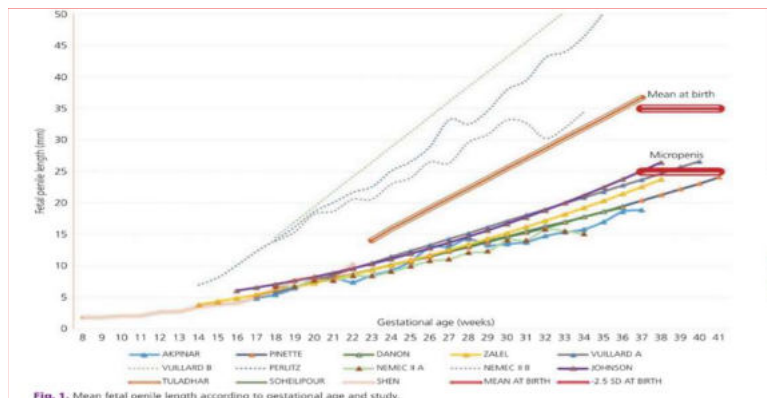
- Revisión test genéticos
- Revisión de imágenes
- Test invasivo

CONCLUSIONES

La discordancia sexual fetal es una entidad que se está haciendo más frecuente debido a la existencia del test de ADN fetal en el dx prenatal.

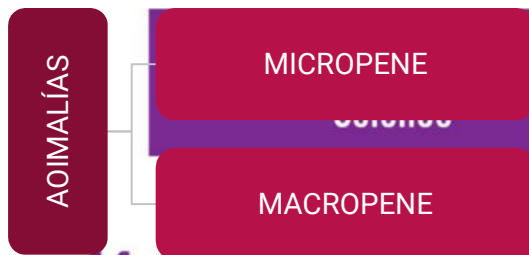
Las causas de este fenómeno son diversas

La prevención a través del adecuado consejo previo a las pruebas así como la confirmación ecográfica puede ayudar a reducir su incidencia



Review Article

Obstet Gynecol Sci 2020;63(5):555-564
<https://doi.org/10.5468/ogs.20087>
 pISSN 2287-8572 · eISSN 2287-8580



Sonographic measure techniques of fetal penile length

OBJETIVO: Revisar estudios sobre la longitud del pene fetal y aplicar los hallazgos a la práctica clínica.

TÉCNICAS DE MEDIDA

- ❖ Postnatal: base del pene hasta punta del glande.
- ❖ Prenatal: No hay consenso en la técnica. “OPL”

TABLAS DE REFERENCIA

- ☐ Postnatal: Tablas consolidadas.
- ☐ Prenatal: OPL buena correlación en los resultados. No representa la longitud total.

OTRAS MEDIDAS: ANCHURA

CONCLUSIONES

- En la práctica clínica, debido a las limitaciones de los estudios disponibles, no es posible establecer valores o implementar una rutina de medición de la longitud del pene en la ecografía de segundo trimestre.
- La medida de la longitud del pene postnatal está estandarizada y ampliamente usada.
- La medida más usada es la longitud externa del pene(OPL).
- Es necesario realizar más estudios para crear tablas de referencia.

Review Article

Obstet Gynecol Sci 2021;64(5):393-406
https://doi.org/10.5468/ogs.21040
eISSN 2287-8580

Sonographic evaluation of fetal scrotum, testes and epididymis



Fig. 3. Bilateral hydrocele with peritesticular calcification.



Fig. 4. Inguinoscrotal hernia visualized as a scrotal mass (50x46).

OBJETIVO: Revisión del conocimiento actual sobre el diagnóstico prenatal de patología relacionadas con el escroto y las estructuras internas.

MATERIAL Y MÉTODOS

RESULTADOS: 72 artículos

-Ecografía: No hay descripción detallada en la literatura

-Patología. Agrupada según la estructura involucrada (Tabla)

-Dx prenatal: falta de conocimiento

-Manifestación de síndromes genéticos, alt. hormonales y anomalías asociadas.

-Dx de patología subsidiaria de intervención inmediata / manejo postnatal

-Conocimiento clínico de variantes y patología

Testicular appendage (%)
Epididymal appendage (%)
Hydrocele (%)
Epididymal cyst (%)
Epididymal attachment anomalies (%)
Cryptorchidism (%)
Testicular lithiasis (%)
Inguinoscrotal hernia (%)
Congenital anorchia
Meconial periorchitis
Sacrococcygeal teratoma
Polyorchidism
Intrauterine testicular torsion
Transposition penoscrotal
Scrotoschisis
Accessory scrotum
Scrotal agenesis
Testicular teratoma
Granulosa cell tumor

CONCLUSIONES

.El escroto y sus estructuras internas abarcan una variedad amplia de patologías.

.La mayoría de reportes de casos son hallazgos incidentales o diagnosticados postnatalmente.

.Son escasos los datos acerca del manejo.

.La evaluación activa de estas estructuras podría tener importantes beneficios en el diagnóstico y manejo prenatal.

Full length article

Open-legs axial plane: A standardized methodology and reference values for fetal genital biometry in mid-trimester ultrasound



Table 1
Fetal penile length measurements.

Gestational age (weeks)	Penile length (mm)							
	n	Mean ± SD	95% CI of the mean	Range	5th	10th	90th	95th
18.0 – 18.6	21	5,628 ± 0,238	5,130 – 6,126	4,0 – 8,3	4,020	4,220	6,940	8,170
19.0 – 19.6	35	6,242 ± 0,190	5,856 – 6,629	4,3 – 8,9	4,460	4,820	7,420	8,820
20.0 – 20.6	176	6,290 ± 0,096	6,099 – 6,482	3,8 – 9,8	4,485	4,700	8,130	8,400
21.0 – 21.6	41	7,412 ± 0,282	6,841 – 7,982	4,1 – 11,5	4,530	5,300	11,080	11,290

Table 2
Fetal penile width measurements.

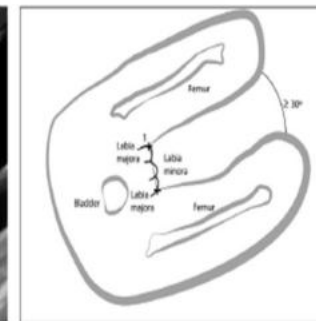
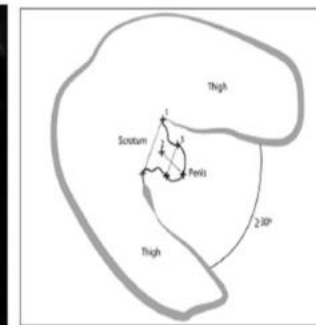
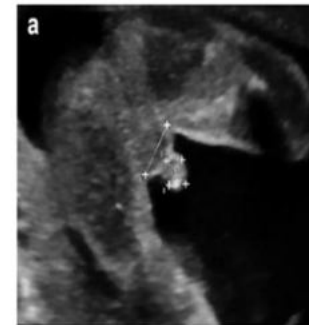
Gestational age (weeks)	Penile width (mm)							
	n	Mean ± SD	95% CI of the mean	Range	5th	10th	90th	95th
18.0 – 18.6	21	4,638 ± 0,191	4,238 – 5,037	3,3 – 6,7	3,310	3,440	5,800	6,620
19.0 – 19.6	35	4,988 ± 0,167	4,649 – 5,328	3,2 – 6,8	3,280	3,660	6,320	6,560
20.0 – 20.6	176	4,908 ± 0,068	4,773 – 5,043	2,9 – 7,6	3,400	3,600	6,130	6,515
21.0 – 21.6	41	5,507 ± 0,123	5,256 – 5,757	3,6 – 7,5	4,200	4,320	6,580	7,260

Table 3
Fetal transverse scrotal diameter measurements.

Gestational age (weeks)	Transverse scrotal diameter (mm)							
	n	Mean ± SD	95% CI of the mean	Range	5th	10th	90th	95th
18.0 – 18.6	21	8,257 ± 0,282	7,666 – 8,847	5,8 – 10,4	5,840	6,220	9,840	10,350
19.0 – 19.6	35	8,828 ± 0,289	8,241 – 9,415	6,0 – 13,4	6,240	6,420	10,940	12,600
20.0 – 20.6	176	9,160 ± 0,126	8,910 – 9,409	5,4 – 16,0	6,470	7,100	11,230	12,100
21.0 – 21.6	41	10,143 ± 0,261	9,614 – 10,673	5,8 – 12,7	6,200	7,840	12,220	12,480

Table 4
Fetal bilabial diameter measurements.

Gestational age (weeks)	Bilabial diameter (mm)							
	n	Mean ± SD	95% CI of the mean	Range	5th	10th	90th	95th
18.0 – 18.6	24	5,429 ± 0,223	4,966 – 5,891	4,1 – 7,2	4,125	4,250	7,150	7,200
19.0 – 19.6	41	5,422 ± 0,221	4,975 – 5,868	3,0 – 8,2	3,520	3,700	7,460	8,040
20.0 – 20.6	135	5,697 ± 0,130	5,439 – 5,955	2,5 – 10,5	3,600	3,900	7,540	8,700
21.0 – 21.6	53	6,350 ± 0,212	5,924 – 6,777	3,7 – 9,5	4,110	4,580	8,900	9,290



Stretched penile length at birth: a systematic review

FUNDAMENTO:

- Micropene: condición endocrinológica que se observa habitualmente al nacer.
- Diagnóstico: midiendo la longitud del pene estirado.
- Discrepancia entre los datos normativos.

OBJETIVOS:

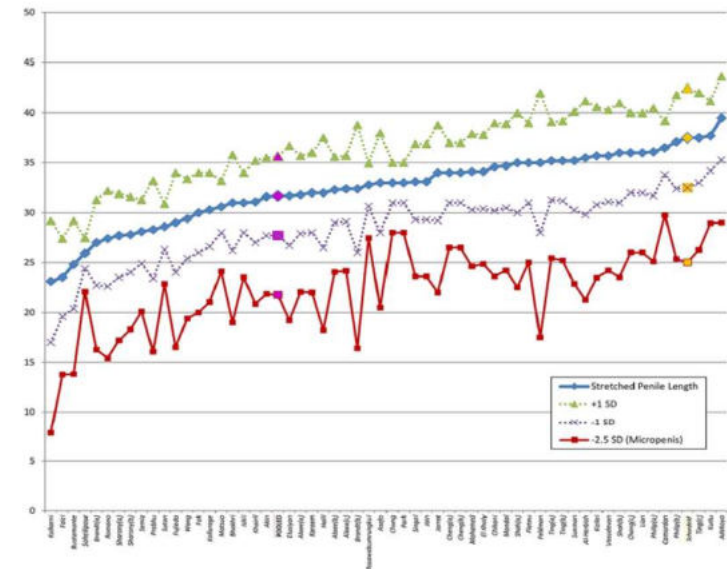
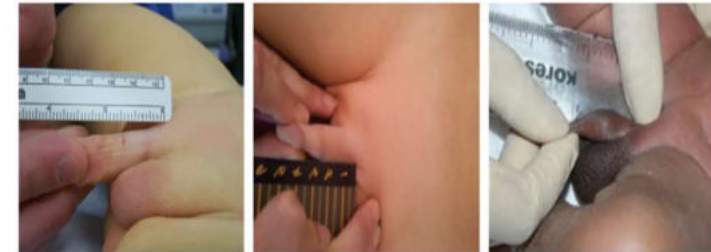
- Comparar los datos normativos de SPL al nacer.
- Examinar los aspectos metodológicos de la técnica
- Evaluar variables

MÉTODOS:

- Palabras clave: “stretched penile length”, “penile length”, “penile size”, “newborn” and “birth”

RESULTADOS: discrepancias significativas entre los diferentes estudios.

CONCLUSIONES: creación de tablas de referencia personalizadas para cada población concreta



Review article

Imaging in fetal genital anomalies

ESTADO ACTUAL DE LA CUESTIÓN

- Aumento de la importancia. Consenso de Chicago 2005.
- Desarrollo del diagnóstico postnatal
- Diagnóstico prenatal subdesarrollado

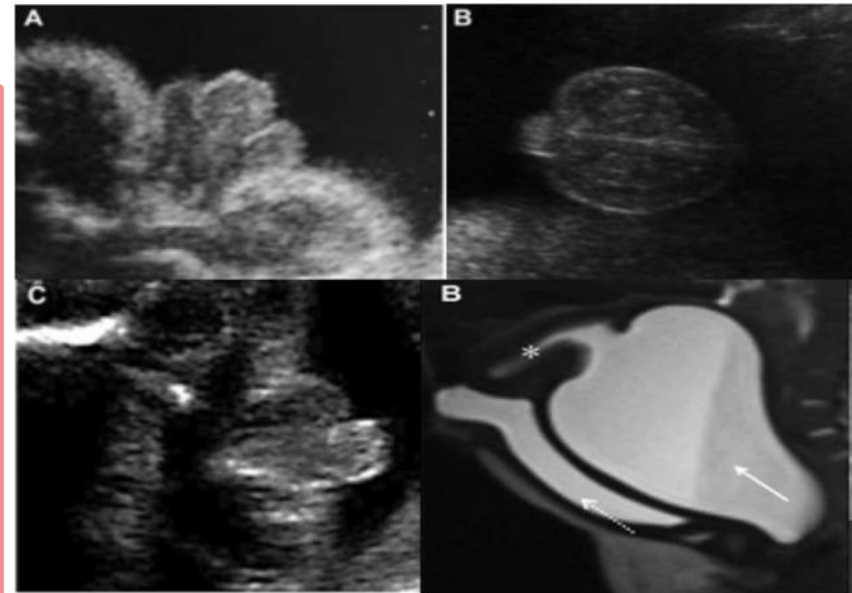
INDICACIONES EVALUACIÓN DEL APARATO GENITAL FETAL: Razones médicas y no médicas.

EVALUACIÓN DE SEXO FETAL:

- Falta de guías y protocolos estandarizados
- Determinación del sexo fetal en gestación temprana (Signo sagital) o gestación tardía (Visualización de genitales).

PATOLOGÍA DEL APARATO GENITAL:

- Amplio espectro de fenotipos.
- Frecuente asociación con otras malformaciones y síndromes (25-30%).
- Momento del diagnóstico.



CONCLUSIONES

- Estudio prenatal de los genitales no estandarizado.
- Abundante literatura para establecer las bases.
- Necesidad de realización de estudios de calidad.
- Implementación de herramientas y guías estandarizadas por parte de las sociedades científicas.

FUTUROS PROYECTOS



Hormonal profiling in amniotic fluid for study of DSD



Description of normal prenatal female genitalia in ultrasound



Examination of fetal uterus in ultrasound

Conclusiones

- Importancia del diagnóstico precoz por su posible tratamiento, diagnóstico de síndromes genéticos y su implicación ética y legal.
 - Necesidad de medidas estandarizadas y tablas de referencia. Guías ecográficas nuevas.
 - Importancia de una línea de investigación estable y duradera.
 - Continuación con otros proyectos de futuro.
-

GRACIAS POR SU ATENCIÓN

