



# Órganos genitales ambiguos

## ¿Qué quiere decir 'órganos genitales ambiguos'?

El término 'órganos genitales ambiguos' significa que los órganos genitales de un recién nacido se ven diferentes a los de la mayoría de los niños o niñas. Los padres y médicos no pueden determinar de inmediato el sexo del recién nacido. Por ejemplo, un bebé puede tener un clítoris grande que se asemeja más a un pene pequeño y fusión de los labios, por lo que tienen una apariencia más similar al escroto. En algunos bebés, el pene no se forma o es muy pequeño, y la apertura por la cual sale la orina puede estar en la base del pene en vez de la punta. Las aflicciones de estas características se denominan trastornos del desarrollo sexual (*disorders of sex development* o *DSD* en inglés).

### Definiciones

- **Cromosomas sexuales:** los cromosomas X e Y. Generalmente, las personas tienen 46 cromosomas, incluidos dos cromosomas sexuales. La mayoría de las mujeres tiene dos cromosomas X (XX). La mayoría de los hombres tiene un cromosoma X y uno Y (XY).
- **Hormonas sexuales:** las sustancias químicas producidas por el cuerpo pueden tener una influencia en el desarrollo sexual y la función sexual, lo que incluye el estrógeno (la hormona femenina) y testosterona (la hormona masculina).
- **Gónada:** órganos reproductivos (testículos y ovarios). Durante la pubertad, los testículos producen esperma y hormonas masculinas. Los ovarios liberan óvulos y hormonas femeninas.
- **Órganos genitales:** los órganos sexuales externos, como el pene y el escroto en los hombres, y el clítoris y los labios en las mujeres.
- **Determinación del sexo:** el sexo con el que se cría a un niño.
- **Identidad sexual:** el concepto que tienen las personas de si son hombres o mujeres.

## ¿Cómo se desarrollan los órganos sexuales del feto?

Poco después de la concepción, las gónadas típicamente se convierten en testículos u ovarios. En los hombres, las hormonas producidas por los testículos luego hacen que se formen el pene y escroto. A falta de hormonas masculinas, se desarrollan el clítoris, la vagina y los labios en el feto femenino.

## ¿Qué causa los órganos genitales ambiguos?

Hay muchas causas diferentes para órganos genitales ambiguos, que a veces se agrupan según los cromosomas sexuales presentes.

**El trastorno con 46 XX** se presenta cuando el feto femenino es expuesto a un exceso de hormonas masculinas en el momento en que los genitales se están formando. La causa más común es la hiperplasia suprarrenal congénita, un trastorno en el que las glándulas suprarrenales (pequeñas glándulas en el abdomen) producen demasiadas hormonas masculinas.

**El trastorno con 46 XY** se presenta en el feto masculino cuando:

- Los testículos no se desarrollan debidamente
- Los testículos no pueden producir suficiente testosterona
- El cuerpo no puede utilizar la testosterona debidamente.

**Los trastornos de los cromosomas sexuales** se presentan cuando hay una combinación o número atípico de cromosomas sexuales. Las causas varían según el tipo de variación.

## ¿Qué pruebas requiere su hijo?

El médico de su hijo lo examinará y preguntará sobre la historia médica de la familia. El médico le hará pruebas de cromosomas y determinará el nivel de hormonas en la sangre y posiblemente la orina. A veces, las ecografías y tomografías pueden mostrar órganos sexuales internos. En algunos casos, es posible que los médicos examinen muestras de tejido de las gónadas y las examinen con un telescopio especial (laparoscopia). A veces se puede llegar a un diagnóstico en cuestión de días; otras veces, puede tomar más tiempo.

## ¿Qué factores se tomarán en cuenta al determinar el sexo de su hijo?

Es posible que tenga que tomar una decisión sobre criar a su hijo como niño o

niña. Usted y su médico deben tomar en cuenta:

- La causa del trastorno de su hijo (si se puede determinar la causa) e identidad sexual probable
- La apariencia de los órganos genitales de su hijo
- Opciones quirúrgicas
- Las probabilidades de que las gónadas de su hijo funcionen bien en el futuro
- Si su hijo será fértil
- Las preferencias y creencias culturales de su familia.

## ¿Cuál es el tratamiento para órganos genitales ambiguos?

Los objetivos del tratamiento son asegurar el bienestar, funcionamiento sexual, potencial de fertilidad e identidad sexual estable a largo plazo de su hijo. El tratamiento puede incluir terapia hormonal (generalmente durante la pubertad) y cirugía para mejorar el funcionamiento sexual y por razones cosméticas. Es posible que los médicos recomienden operar a algunos pacientes durante la infancia. En otros casos, los padres pueden optar por no hacerle una intervención o retrasarla hasta que el niño tenga edad para tomar parte en la decisión.

## ¿Qué recursos de ayuda sobre órganos genitales ambiguos existen?

Usted y su hijo deben consultar con un equipo de proveedores de salud, con especialistas en salud neonatal, genética, endocrinología (hormonas), cirugía pediátrica, urología y psicología. Para muchos padres y niños, los grupos de apoyo han sido útiles.

### Recursos

Encuentre a un endocrinólogo:  
[www.hormone.org](http://www.hormone.org) o llame a 1-800-467-6663

Información de la Mayo Clinic sobre órganos genitales ambiguos: [www.mayoclinic.com/health/ambiguous-genitalia/DS00668](http://www.mayoclinic.com/health/ambiguous-genitalia/DS00668)

Información de la Hormone Foundation sobre la hiperplasia suprarrenal congénita (ir a este enlace y realizar una búsqueda de CAH): [www.hormone.org/Resources/factsheets.cfm](http://www.hormone.org/Resources/factsheets.cfm)

Consortium on Disorders of Sex Development. Manual para padres: <http://dsguidelines.org>

### EDITORES:

John C. Achemann, MB, MD  
Erica A. Eugster, MD  
Dorothy I. Shulman, MD  
Marzo del 2011

Para mayor información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis en Internet, traducir esta hoja de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a [www.hormone.org](http://www.hormone.org) o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología ([www.endo-society.org](http://www.endo-society.org)), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de trastornos hormonales. Se permite la reproducción de esta página para fines no comerciales por profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.  
© La Fundación de Hormonas 2011