Aplicación de estudio de cariotipo para diferenciación de género en paciente con hermafroditismo

María Elena Brítez Brítez¹, Alcides Alejandro Ortiz¹, Gloria Martínez²

RESUMEN

Introducción: Con los avances científicos y tecnológicos, la genética ha llegado a ser una ciencia básica de suma importancia en todas las áreas médicas. Los estudios citogenéticos de laboratorio juegan un papel fundamental en la Genética Clínica, siendo una herramienta de gran utilidad en la confirmación del diagnóstico clínico, lo que posteriormente permite el manejo integral y el asesoramiento de los pacientes con enfermedades genéticas y sus familias. El análisis del cariotipo de linfocitos obtenidos en sangre periférica, es una de las técnicas citogenéticas más utilizadas en diagnósticos de alteraciones cromosómicas, puesto que es un procedimiento sencillo y asequible.

Objetivo: La investigación tiene como objetivo demostrar importancia de aplicación del estudio de cariotipo para determinación de género en paciente con hermafroditismo.

Material y Método: Se ha aplicado el paradigma cualitativo con estudio de caso clínico de paciente con hermafroditismo de laboratorio de alta complejidad, donde se analizaron los resultados de análisis laboratoriales. Se realizaron entrevistas abiertas a profesionales especialistas de distintas áreas solicitando la colaboración con preguntas técnicas sobre el caso clínico, como también a los progenitores siendo una entrevista cerrada.

Resultados: Con relación a los principales resultados obtenidos al caracterizar al paciente se encuentra con las siguientes características: paciente de cuatro años, nacida de parto cesárea, siendo la quinta hija, luego de cuatro óbitos de RN, al nacimiento la pediatra da de alta al RN con sexo masculino, al cabo de ocho días vuelve a consulta por dificultad urinaria con síndrome convulsivo, los profesionales consultados indicaron que se deben realizar estudios específicos para llegar a un diagnóstico preciso, además la psicóloga alega que es imprescindible un seguimiento psicológico al paciente y su entorno familiar,

1. Universidad Internacional Tres Fronteras, UNINTER, Facultad de Ciencias de la Salud, Paraguay.

2. Universidad Internacional Tres Fronteras, UNINTER, Facultad de Ciencias de la Salud, Paraguay, Tutora.

E-mail: coord.faciesa.investigacion@uninter.edu.py

DOI: 10.26885/rcei.foro.2020.151

la especialista de nutrición fundamenta la importancia de ofrecer al paciente un soporte adecuado con respecto a su nutrición respetando las necesidades observables mediante revisión de análisis bioquímicos. El estudio de cariotipo mostró un cariotipo femenino normal (46, XX), por lo que se interpreta el caso como un pseudohermafroditismo femenino, los estudios complementarios utilizados para el caso clínico fueron los distintos tipos de ecografías, en el estudio ultrasonográfico se confirmó la presencia de útero y ovarios normales para su edad.

Conclusiones: El estudio del cariotipo es un estudio especializado de escaso uso o de poca difusión, pero de vital importancia para resolver situaciones clínicas imposibles de ser resueltas sin un estudio clínico específico, la utilización de tal estudio abarca una gamma de síndromes específicos, la ambigüedad de género es rara pero ocurre en nuestro país, mediante el estudio de caso clínico se pudo apreciarse de que existen casos en nuestra región por lo que el profesional bioquímico debe conocer y aplicar las técnicas correctas para ser una herramienta válida en el diagnóstico preciso y cooperar en el seguimiento de este tipo de paciente, y optimizar la calidad de vida de los mismos.

Palabras clave: cariotipo, diferenciación de género, hermafroditismo.

REFERENCIAS

- Botella Llusia, J., Fernández de Molina, A. (1997). *La evolución de la sexualidad y los estados intersexuales*. Editorial Díaz de Santos.
- Larry Jameson, J., Fauci, A. S., Kasper, D. L., Hauser, S. L., Longo, D. L., & Loscalzo, J. (2020). *Harrison: Principios de medicina interna*. McGrawHill.
- Merck and Co., Inc. (2020). *Manual Merck de información médica para el hogar*. <https://www.msdmanuals.com/es/hogar#>
- Money, J., & Ehrhardt, J. A. (1972). *Desarrollo de la sexualidad humana (Diferenciación y dimorfismo de la identidad de género)*.
- Suzuki, D. T., Griffiths, A. J. F., Miller, J. H. (1992). *Introdução à genética*. Guanabara Koogan.