

Rev. Chil. Pediatr. 61 (5); 275-276, 1990

## Hernia uteroinguinal

M.C. Ricardo Silva A.<sup>1</sup>; M.C. Alejandra Jara G.<sup>2</sup>; M.C. Víctor Miguel Castro W.<sup>2</sup>

### Utero-inguinal hernia: persistent Müllerian structures in a normal male

A ten year old boy was operated for left inguinal hernia at age four years. Male gender was confirmed by sex chromatin. Y corpuscle and male genotype in chromosomal studies, and testicular function was tested by normal testosterone serum levels before and after parenteral human chorionic gonadotropin stimulus. On a second operation, two structurally normal testes and vas deferens coexisted with Müllerian structures (rudimentary uterus and two Fallopian tubes of normal histological features) were found. A diagnosis of uterus-inguinalis hernia was made. Deficiencies at Müllerian inhibiting factor's secretion, activity or receptors have been postulated to explain this anomaly.

(Key words: Müllerian ducts, male genotype, utero-inguinalis hernia.)

El sexo masculino, definido en el momento de la concepción por un cariotipo 46,XY, produce diferenciación gonadal testicular a partir de una gónada bipotencial indiferenciada<sup>1,2</sup>. El desarrollo de los caracteres sexuales masculinos secundarios es mediado por la síntesis y el efecto de hormonas androgénicas<sup>3</sup> y por el factor inhibidor Mülleriano<sup>4</sup>. Comunicamos el caso de un varón con criptorquidia bilateral y persistencia de estructuras müllerianas.

### CASO CLINICO

Varón de 10 años 2 meses de edad. Fue operado a los 4 años por hernia inguinal izquierda, describiéndose como hallazgo operatorio la presencia de una gónada, con trompa de Falopio y útero rudimentario, estructuras que se dejaron *in situ*. No se realizó ningún estudio posterior hasta esta edad, en la que fue referido a endocrinología para su reevaluación. Relación peso/talla-1,5 DE<sup>5</sup>. Antecedente de desnutrición de tercer grado hasta los 5 años, clinodactilia bilateral, criptorquidia bilateral, escroto bien desarrollado, hiperpigmentado y con abundantes pliegues, pene de tamaño, forma y apariencia normal.

La cromatina X era negativa y el corpúsculo Y positivo en 37% de las células. El estudio cromosómico mostró que el cariotipo era 46,XY normal. Las concentraciones plasmáticas de testosterona, basal (0,4 n mol/l) y postestímulo (5,3 n mol/l) con 5.000 unidades de gonadotropina coriónica humana administrada en forma parenteral, confirmaron la existencia de células de Leydig funcionantes. La edad ósea concordaba

con la cronológica. La pielografía de eliminación y la uretrocistografía eran normales.

En la laparotomía exploradora se observó una formación medial con aspecto de útero, de 2,5 cm de largo por 1,5 cm de ancho. Dos estructuras, correspondientes a trompas de Falopio, se unían a una gónada con características de testículo, dotada de un pedículo al que se adherían dos formaciones cordonaes blanquecinas con aspecto de vasos deferentes. Se intentó llevar la gónada derecha al escroto, pero su pedículo se desprendió, debiendo completarse su extirpación sin insistir en intentos de descender el testículo izquierdo. La biopsia de la gónada derecha extraída confirmó que se trataba de tejido testicular, cuyos túbulos seminíferos estaban bien desarrollados, en etapa prepuberal y cuyo intersticio era fibroso. No se identificaron células de Leydig, mientras que el epidídimo y el conducto deferente eran evidentes. Los cortes correspondientes a útero y trompa eran histológicamente normales para dichos órganos y no fue posible identificar tejido ovárico en la muestra estudiada.

### COMENTARIO

La gónada, indiferenciada en el feto masculino durante las primeras 6 semanas de gestación, para su diferenciación en testículo requiere la acción de genes que han sido asignados al cromosoma Y<sup>1</sup>. Este cromosoma determina, mediante mecanismos no precisados, la síntesis de un antígeno de histocompatibilidad, llamado antígeno H-Y, que actúa como organizador testicular, para lo cual es necesario que existan receptores específicos en las células gonadales<sup>6,7</sup>. Las células de Leydig secretan testosterona, que estabiliza y desarrolla los conductos de Wolf. La conversión de testosterona en dihidrotestosterona por la

1. Becado en Pediatría, Hospital Roberto del Río.  
2. Servicio de Endocrinología y Urología, Hospital Roberto del Río.

5  $\alpha$  reductasa es necesaria para el desarrollo de los genitales externos<sup>2,4</sup>. Paralelamente, ocurre una inhibición de los derivados de Müller, que es inducida por una glicoproteína secretada por las células de Sertoli, llamada factor inhibidor Mülleriano (FIM). Para que ocurra la regresión completa de los conductos de Müller, esta hormona debe actuar en el período inicial de la diferenciación sexual, en el cual su actividad es máxima, para disminuir posteriormente, hasta desaparecer hacia los dos años de edad<sup>8-11</sup>.

El paciente que se comenta es de genotipo y fenotipo masculino, con tejido testicular normal en la biopsia gonadal, capaz de responder al estímulo con gonadotropina coriónica humana. La presencia de derivados de conductos de Müller podría ser explicada por alteración de la síntesis del FIM o de su acción. El efecto del FIM podría fallar, a su vez, por anomalías de los receptores de las células gonadales, por retardo de su interacción con el órgano efector, si ésta ocurriese después del período crítico de la diferenciación sexual o, también, a causa de la presencia de sustancias inhibidoras<sup>9,11</sup>.

Es posible que las probabilidades de transformación neoplásica en la gónada intraabdominal de este paciente sean semejantes a las de otros casos con testículo ectópico, por lo que se ha planteado la necesidad de una nueva intervención para descender el testículo izquierdo; si esto no se logra, habría que considerar su extirpación.

Como el número de casos publicados es muy reducido, no tenemos información acerca del futuro reproductivo de estos individuos<sup>12-15</sup>.

## RESUMEN

Se describe el caso de un varón de 10 años de edad, operado por hernia inguinal izquierda, que, aparentemente, contenía rudimentos de trompa de Falopio y útero, a los 4 años. Su cromatina sexual, corpúsculo Y y cariotipo correspondían al genotipo masculino. Las concentraciones séricas de testosterona, basales y después de estímulo con gonadotropina coriónica humana eran normales. En una segunda laparotomía exploradora se encontraron dos testículos, conductos deferentes y estructuras Müllerianas (útero rudimentario y dos trompas de Falopio),

lo que sugiere que se trata de hernia utero-inguinalis por un defecto en la secreción o acción del factor inhibidor Mülleriano.

(Palabras clave: conductos Müllerianos persistentes, hernia uteroinguinal, fenotipo masculino normal.)

## REFERENCIAS

1. *Haseltine F., Ohno S.*: Mechanisms of gonadal differentiation. *Science* 1981; 211: 1272-1278.
2. *Frasier S.*: *Pediatric Endocrinology*. 1<sup>st</sup> ed., New York: Grune and Stratton, 1980.
3. *Wilson J., George F., Griffin J.*: The hormonal control of sexual development. *Science* 1981; 211: 1278-1284.
4. *Imperato-McGinley J., Peterson R.*: Male pseudohermaphroditism: The complexities of male phenotypic development. *Am J Med* 1976; 61: 251-272.
5. *Patri A., Sepúlveda H., Valenzuela C., Celis V.*: Estudio longitudinal de crecimiento del niño chileno. Cuadernos Médicos Sociales (Colegio Médico de Chile), 1979; 20: 11-27.
6. *Iwata H., Nagai Y., Stapleton D., Smith R., Ohno S.*: Identification of human H-Y antigen and its testis organizing function. *Arthritis Rheum* 1979; 22: 1211-1216.
7. *Silvers W., Wachtel S.*: H-Y antigen: Behavior and function. *Science* 1977; 195: 956-960.
8. *Blanchard M., Josso N.*: Source of the anti-Müllerian hormone synthesized by the fetal testis: Müllerian inhibiting activity of fetal bovine Sertoli cells in tissue culture. *Pediatr Res* 1974; 8: 968-971.
9. *Josso N.*: Anti-Müllerian hormone. *Clin Endocrinol* 1986; 25: 331-345.
10. *Tran D., Picard J., Campargue J., Josso N.*: Immunocytochemical detection of anti-Müllerian hormone in Sertoli cells of various mammalian species including human. *J Histochem Cytochem* 1987; 35: 733-743.
11. *Josso N., Picard J.*: Anti-Müllerian hormone. *Physiol Rev* 1986; 66: 1038-1090.
12. *Stallings M., Rose A., Auman G., Cunningham R.*: Persistent Müllerian structure in a male neonate. *Pediatrics* 1976; 57: 568-569.
13. *Brook C., Wagner H., Zachmann M. et al.*: Familial occurrence of persistent Müllerian structures in otherwise normal males. *Brit Med J* 1973; 1: 771-773.
14. *Weiss E., Kiefer J., Roelatt V., Rosenthal I.*: Persistent Müllerian duct syndrome in male identical twins. *Pediatrics* 1978; 61: 797-800.
15. *Sheehan S., Tobbia L., Ismail M., Kelly D., Duff F.*: Persistent Müllerian duct syndrome. Review and report of 3 cases. *Brit J Urol* 1985; 57: 548-551.