

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE "V. I. LENIN". HOLGUÍN

## Ausencia congénita de pene. Informe de un caso

Por los Dres.:

IGNACIO MULET OCHOA\* y JORGE SAGUE LARREA\*\*

Mulet Ochoa, I.; J. Sague Larrea. *Ausencia congénita de pene. Informe de un caso.* Rev Cub Ped 54: 3, 1982.

Se presenta el caso de un recién nacido con agenesia de pene, cuyo diagnóstico inicial fue realizado en el servicio de urología del hospital provincial docente "V. I. Lenin", de Holguín. A este paciente se le realizaron estudios radiográficos (urograma descendente) de gran importancia para descartar otras malformaciones que suelen acompañar a esta anomalía. También se le realizaron estudios humorales y un minucioso examen físico que es capaz de proporcionarnos datos muy orientadores. Es el primer caso registrado en la literatura médica Nacional. Se hace una revisión bibliográfica de esta rara anomalía, y se exponen los aspectos principales de la misma.

### INTRODUCCION

Esta rara anomalía llamada también "afalia" o "agenesia del pene" con terminación de la uretra en el periné o en el borde anal ha sido descrita 28 veces hasta 1960 en la literatura médica mundial, pero ninguno de estos casos se ha correspondido con la literatura médica nacional. Se observa, generalmente en autopsias de recién nacidos, ya que esta anomalía se acompaña frecuentemente de otras malformaciones genitourinarias e intestinales bajas, no obstante puede presentarse como anomalía única.<sup>1,2</sup>

Según *Campbell*, se encuentra un caso en aproximadamente 30 millones de nacimientos. Esta malformación debe diferenciarse de los casos de pseudohermafroditismo, así como de los de pene oculto, y basarse el diagnóstico en la ausencia de cuerpos cavernosos y esponjosos, también en la terminación perineal o anal de la uretra, y recordar que cuando esta malformación concommita con persistencia de la cloaca, la uretra termina en ésta.<sup>3</sup>

\* Jefe del servicio de urología. Hospital provincial docente "V. I. Lenin". Holguín.

\*\* Residente de 2do. año de urología. Hospital provincial docente "V. I. Lenin", Holguín.

Puede verse esta rara anomalía en monstruos en los que existe también ano imperforado y ausencia de riñones.<sup>4</sup>

### *Embriología*

En el embrión de la 5ta. semana, al igual que las gónadas y los conductos, los genitales presentan un estadio indiferente en el que hacia la parte caudal del embrión, se desarrolla el esbozo genital, constituido por una eminencia media: el tubérculo genital. En la parte ventral existe una hendidura (surco uretral) que comunica el seno urogenital con el exterior, la que se halla bordeada por los pliegues labioescrotales, y lateralmente a estas dos estructuras presenta otros dos abultamientos: las eminencias genitales o escrotales (7ma. semana).

En el varón, la existencia de un testículo fetal funcionante, da lugar a la virilización de los genitales, lo que se manifiesta por: un crecimiento del tubérculo genital, que dará origen al pene; por un cierre de los pliegues labiouretrales en sentido distal, se forma la casi totalidad de la uretra peneana; mientras que la porción balánica se constituye gracias a una invaginación del ectodermo del glande, que se canaliza y comunica con el resto de la uretra. Externamente esta fusión queda señalada por el rafe medio uretral. Paralelamente a esta fusión, el tubérculo aumenta sus dimensiones, hasta desarrollar completamente el pene. Por tanto, esta anomalía resultará de una falla en el desarrollo embrionario del tubérculo genital, donde algunos autores invocan la insuficiente efectividad de un "factor humoral", en el momento de la diferenciación sexual (gonadal).<sup>5,6</sup>

### *Cuadro clínico y diagnóstico*

El cuadro clínico en caso de sobrevivencia está dado por las manifestaciones del resto de las anomalías que generalmente se encuentran presentes en el resto de los órganos, y por las consecuencias de las dificultades al libre tránsito de la orina, como son: estenosis del meato uretral; sepsis urinaria; hidronefrosis; trastornos hidroelectrolíticos, etc.

El diagnóstico se basa en la ausencia de los cuerpos cavernosos y esponjosos, así como en la terminación de la uretra en la región perineal, anal o bien en la cloaca, cuando ésta persiste.

### *Presentación del caso*

Recién nacido B.M.W., producto de un embarazo de 37,5 semanas de gestación; HC: 856546; sexo: masculino; raza: blanca; con buena vitalidad, pero que no orina desde su nacimiento.

Al examen físico encontramos: peso: 3 050 g; talla: 49 cm; y CC: 31 cm. Presenta tumor en región lumbosacra correspondiente a un meningocele. Soplo sistólico III/VI en ápex (figura 1).

Observamos en la región genital "ausencia del pene", bolsas escrotales y su contenido normal. No se palpa globo vesical ni se visualiza el orificio uretral (figura 2). Ade-

más, al analizar la región anal observamos la protrusión de un "mamelón", por el orificio anal (figura 3).

A las 4:00 horas del nacimiento le realizamos urograma descendente, y se comprueba eliminación renal izquierda, no así en el lado contralateral. Se visualiza vejiga, que es de aspecto normal. A las 48 horas de nacido se le practicó la prueba de azul de metileno por vía endovenosa, y se obtuvo eliminación de dicho colorante mezclado con heces fecales, por lo que realizamos tacto rectal y encontramos ampolla rectal amplia; no

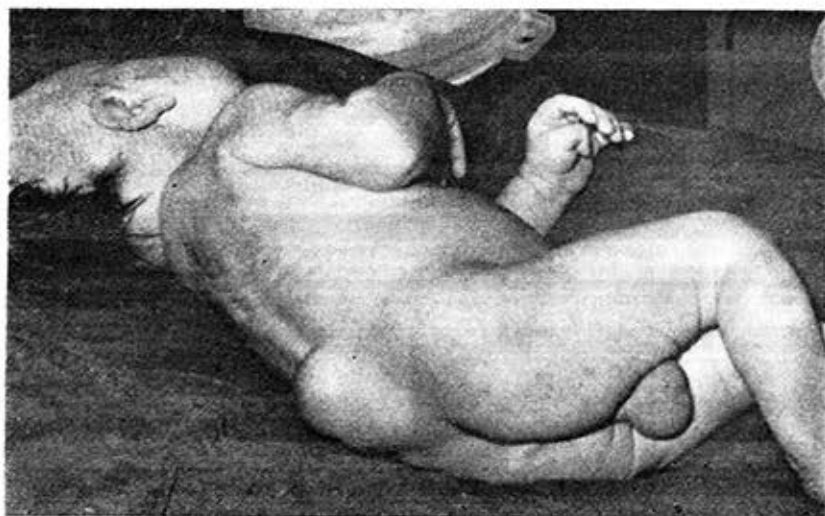


Figura 1  
*Obsérvese el meningocele, una de las anomalías asociadas.*



Figura 2  
*Existe ausencia del pene en el sitio de su normal implantación.*



Figura 3  
Se evidencia la protrusión de un  
"mamelón" por el orificio anal.

se palpan genitales internos, lo que impresiona como persistencia de la cloaca. Se le realizan exámenes complementarios humorales, y se encuentran dentro de límites normales. La cromatina sexual mostró sexo cromosómico negativo. No se pudo realizar 17-OH y 17-cetosteroides, debido a dificultades del laboratorio para la decantación de las heces fecales de la orina. Los padres piden alta a petición por lo que no proseguimos nuestros estudios.

#### *Tratamiento*

A pesar de no habérselo podido realizar, señalaremos que el tratamiento ha de ser precoz, para poder plantear un cambio de sexo, ya que todo intento de reparación plástica sólo resolverá el problema desde el punto de vista estético.

*Campbell* aconseja la orquiectomía precoz y la plastia de los genitales (construcción de vagina artificial) posteriormente.

*Gilles y Harrison* (1948) probaron construir el pene endureciéndolo con la inclusión de cartilago, pero en realidad hasta los momentos actuales el tratamiento no ha sido eficaz.<sup>7</sup>

#### CONCLUSIONES

1. La agenesia de pene es una anomalía extraordinariamente infrecuente en el que se invoca una falla embriológica del tubérculo genital debido a la ausencia de un factor humoral durante la diferenciación gonadal.



2. Su diagnóstico clínico se basa en la ausencia de los cuerpos cavernosos y esponjosos así como en la terminación de la uretra en el periné, región anal o bien en la cloaca cuando está presente.
3. Generalmente esta anomalía se encuentra asociada a malformaciones del propio tracto urinario o de otros aparatos.
4. Es planteable la inversión del sexo como conducta definitiva que puede seguirse.

#### SUMMARY

Mulet Ochoa, I.; J. Sague Larrea. *Congenital absence of penis. Report of one case.* Rev Cub Ped 54: 3, 1982.

The case of a newborn with penis agenesis, whose early diagnosis was made at the Department of Urology, "V. I. Lenin" Teaching Provincial Hospital, Holguín, is presented. To this patient radiographic studies (descending urogram) were performed because great importance of dismissing other malformations that use to accompany such anomaly. Humoral studies and a meticulous physical examination capable to give us bearings data, were also performed. It is the first case recorded in our medical literature. A bibliographic review on this rare anomaly is made, and its main features are exposed.

#### RÉSUMÉ

Mulet Ochoa, I.; J. Sague Larrea. *Absence congénitale de la verge. A propos d'un cas.* Rev Cub Ped 54: 3, 1982.

Il s'agit d'un cas d'un nouveau-né avec agénésie de la verge, dont le diagnostic initial a été réalisé dans le service d'urologie de l'hôpital provincial d'enseignement "V. I. Lenin", de Holguín. Des études radiographiques très importantes ont été réalisées afin d'écartier d'autres malformations qui généralement accompagnent cette anomalie. Il a aussi été soumis à des études humorales et à un examen physique minutieux, en vue d'obtenir des données qui peuvent nous orienter. Ceci est le premier cas rapporté dans la littérature médicale nationale. Une revue bibliographique sur cette rare anomalie est faite, et ses principaux aspects sont signalés.

#### РЕЗЮМЕ

Муллет Очѐа, И.; Х. Саге Ларреа. Врожденное отсутствие мужского полового органа. Сообщение об одном случае. Rev Cub Ped 54: 3, 1982.

В настоящей работе представляется случай одного новорожденно-го с агенезом мужского полового органа; начальный диагноз это му новорожденному был поставлен в клинической провинциальной-больнице имени В.И. Ленина, расположенной в городе Ольгин. Это му пациенту были проведены радиографические обследования (воходящая урограмма), имеющих огромное значение для обнаружения других неправильных формирований, которые сопровождают подобную аномалию. Кроме того, проведены обследования в отношении-опухолей, а также тщательный физический осмотр, который спосо-бен предоставить нам все очень необходимые данные. Это являет-ся первым случаем, зарегистрированным в национальной медицин-ской литературе. Делается библиографический обзор этой редкой-аномалии и представляются главные аспекты этой аномалии.

BIBLIOGRAFIA

1. *Benson Clifford, D. et al.*: Cirugía infantil. T. II. Cap. V. La Habana. Ed. Instituto Cubano del Libro, 1967. Pp. 1150-1151.
2. *Schaffer, A.J.*: Enfermedades del Recién Nacido. 3ra. ed. Barcelona, España, Ed. Salvat, 1977. P. 405.
3. *Norman, A.P.*: Anormalidades Congénitas de la Infancia. Barcelona, Ed. Edición Toray, 1965. P. 241.
4. *Potter Edith, L.*: Pathology of the Fetus and infant. 2da. ed. Chicago Ed. Year Book Medical Publishers, 1962. P. 463.
5. *Osorio Acosta, V.; F. Alonso Domínguez*: Alteraciones del desarrollo sexual. Cap. III. La Habana, Ed. Científico-Técnica. 1975. Pp. 36-37.
6. *Patten Bradley, M.*: Embriología Humana. Cap. XVIII. La Habana, Ed. Cooperativa del Libro. 1961. Pp. 599-600.
7. *Campbell Meredith, F.*: Urology. T. II. Cap. I. 2da. ed. La Habana, Ed. Instituto Cubano del Libro. 1963.

Recibido: Julio 6, 1981.

Aprobado: octubre 8, 1981.

Dr. *Ignacio Mulet Ochoa*  
Hospital Provincial Docente  
"V. I. Lenin" Holguín.