



# Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por déficit de 5 alfa reductasa: análisis de un caso clínico y revisión actualizada.

Ramon Miguel Vargas Vera <sup>1</sup> \*PHD, Martha Verónica Placencia Ibadango <sup>1</sup> PHD, Ingrid Mariela Toapanta-Rea <sup>1</sup> , Melanie Nicole Lino Mejía <sup>1</sup> , Julio César Pacheco-García <sup>1</sup> , María Yamileth Varela-Palma <sup>1</sup> .

1. Carrera de Medicina, Universidad de Guayaquil, Guayaquil, Ecuador.

## Resumen

**Introducción:** Los trastornos del desarrollo sexual (TDS) constituyen un grupo de condiciones congénitas caracterizadas por una discrepancia entre los sexos cromosómicos, gonadales y fenotípicos. El objetivo del presente estudio es describir un caso clínico de ambigüedad genital en la adultez asociado a un déficit de 5-alfa-reductasa y contextualizar su abordaje desde una perspectiva clínica, diagnóstica y psicosocial actualizada.

**Reporte de caso:** Se describe un caso de paciente criado como mujer, con antecedente de amenorrea primaria, que fue diagnosticado en la adolescencia tardía con pseudohermafroditismo masculino por déficit de 5-alfa-reductasa. Se realiza una revisión de la literatura reciente sobre este TDS.

**Taller diagnóstico:** El paciente presentó clínica de ambigüedad genital, cariotipo 46,XY y estudios hormonales compatibles con un déficit de 5 $\alpha$ -reductasa. Se confirmó el diagnóstico y se inició el abordaje multidisciplinario orientado a la reasignación sexual y a la corrección quirúrgica.

**Conclusión:** El déficit de 5 $\alpha$ -reductasa es una causa poco frecuente, pero bien caracterizada, de pseudohermafroditismo masculino. Su diagnóstico temprano y abordaje integral resultan fundamentales para el bienestar del paciente, evitando intervenciones prematuras y favoreciendo la autonomía en la toma de decisiones sobre su cuerpo e identidad.

## Palabras claves:

Pseudohermafroditismo masculino, ambigüedad genital, 5 alfa reductasa, trastornos del desarrollo sexual, reasignación de sexo.

## Abreviaturas

TDS: Trastorno del desarrollo srexual.

## Información suplementaria

No se declaran materiales suplementarios.

## Agradecimientos

Agradecemos al personal y a los pacientes del Hospital Alcívar, donde se realizó el estudio.

## Contribuciones de los autores

**Ramon Miguel Vargas Vera**, conceptualización, investigación, redacción-borrador original, recursos, software, supervisión.

**Martha Verónica Placencia Ibadango** Metodología, Curación de datos, Análisis formal, Captación de fondos, Gestión de proyectos, Validación, Visualización, Redacción, Revisión y Edición.

**Ingrid Mariela Toapanta-Rea**, conceptualización, investigación, redacción-borrador original, recursos, software, supervisión.

**Melanie Nicole Lino Mejía**, conceptualización, investigación, redacción-borrador original, recursos, software, supervisión.

**Julio César Pacheco-García**, conceptualización, investigación, redacción-borrador original, recursos, software, supervisión.

**María Yamileth Varela-Palma**, conceptualización, investigación, redacción-borrador original, recursos, software, supervisión.

Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

## Financiamiento

Los autores financiaron los gastos de esta investigación.

## Disponibilidad de datos y materiales

Los conjuntos de datos utilizados y analizados durante el presente estudio están disponibles para el autor correspondiente previa solicitud razonable.

## Introducción

Los trastornos del desarrollo sexual (TDS) constituyen un grupo de condiciones congénitas caracterizadas por una discrepancia entre los sexos cromosómicos, gonadales y fenotípicos. Dentro de estas condiciones se encuentra el pseudohermafroditismo masculino, definido como la presencia de un cariotipo 46,XY con gónadas testiculares, pero con un desarrollo incompleto o ambiguo de los genitales externos. La etiología incluye mutaciones que afectan la síntesis o la acción de los andrógenos, entre ellas, el déficit de la enzima 5 $\alpha$ -reductasa tipo 2 [1].

Esta enzima convierte la testosterona en dihidrotestosterona (DHT), una hormona fundamental para la masculinización de los genitales externos durante el periodo fetal. Las mutaciones en el gen SRD5A2, que codifica esta enzima, se traducen en una virilización incompleta [2], con un fenotipo variable que puede ir desde genitales femeninos hasta ambigüedad genital.

El diagnóstico y manejo de estos casos implican no solo aspectos biomédicos, sino también consideraciones psicológicas, sociales y éticas. La decisión sobre la asignación de sexo y el momento de posibles intervenciones debe tomarse en el marco de un abordaje multidisciplinario centrado en el paciente.

## Reporte de caso

### Historia clínica

Se trata de un paciente de 19 años, nacido por cesárea sin complicaciones, hijo de padres consanguíneos (primos hermanos). Fue criado como mujer y consultó por amenorrea primaria. En la exploración física se observó hábito androgénico, escaso desarrollo mamario, vello púbico en patrón masculino, clitoromegalia de 4 cm, labios mayores prominentes, gónadas palpables y orificio urogenital en la base del clitoris (Figuras 1 y 2).

### Taller diagnóstico

Los estudios hormonales revelaron niveles normales de LH, FSH y testosterona total en el límite inferior del rango masculino. El estradiol y la prolactina se encontraron dentro de los valores esperados en varones. La ecografía abdominopélvica mostró la ausencia de órganos genitales internos femeninos y la presencia de tejido testicular en los labios mayores. La ecografía transrectal evidenció una glándula prostática de menor tamaño y vesículas seminales. El cariotipo fue 46,XY (Figura 3).

## Evolución

Con estos hallazgos, se estableció el diagnóstico de pseudohermafroditismo masculino por déficit de 5 $\alpha$ -reductasa. Se iniciaron el acompañamiento psicológico y el asesoramiento genético. El paciente manifestó identificarse con el género masculino, por lo que se planificaron la intervención quirúrgica y la terapia hormonal complementaria.

Figura 1. Caso clínico 1.



Figura 2. Caso clínico 1.

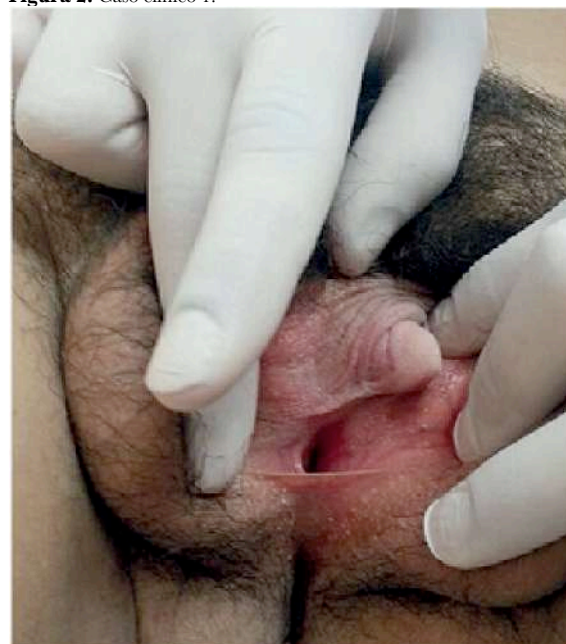


Fig. 2 clitoromegalia con hipospadia perineoescrotal.

Figura 3. Cariotipo.

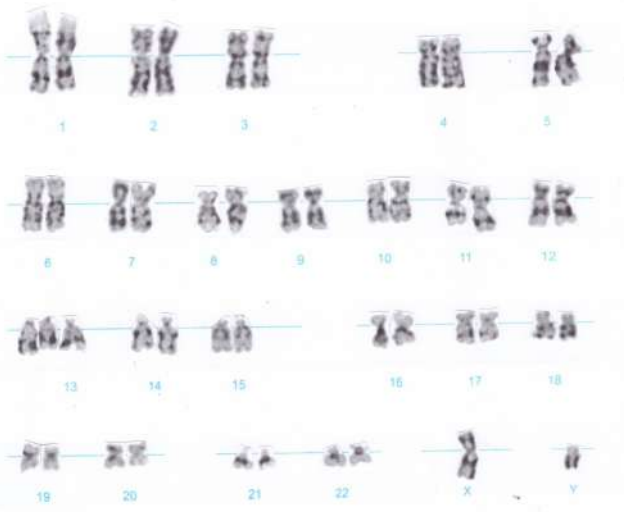


Fig. 3 Cariotipo 46,XY.

## Discusión

El déficit de 5 $\alpha$ -reductasa tipo 2 es una entidad poco frecuente que forma parte de los TDS 46,XY. Su expresión fenotípica puede ser heterogénea, dependiendo del tipo de mutación y la sensibilidad tisular residual a los andrógenos. A muchos de estos pacientes se les asigna inicialmente el sexo femenino, pero pueden presentar virilización espontánea durante la pubertad [3].

La confirmación diagnóstica requiere estudios genéticos (secuenciación del gen SRD5A2) y una evaluación hormonal. El manejo debe ser individualizado e involucrar a especialistas en endocrinología, urología, ginecología, genética, psicología y trabajo social. Se recomienda evitar cirugías irreversibles en la infancia hasta que la persona pueda participar en la toma de decisiones [4].

Estudios recientes enfatizan la necesidad de considerar la identidad de género [5-8], la función sexual futura, el deseo reproductivo y la salud mental como ejes fundamentales del tratamiento. El respeto por la autonomía del paciente y su entorno es crucial.

A continuación, se presenta una tabla comparativa de los principales trastornos del desarrollo sexual en 46,XY, para contextualizar el diagnóstico diferencial del déficit de 5-alfa-reductasa [9]:

Característica	Déficit 5 $\alpha$ -Reductasa	Insensibilidad Androgénica Parcial	Disgenesia Gonadal
Cariotipo	46,XY	46,XY	46,XY
Gen afectado	SRD5A2	AR (Receptor androgénico)	Varios
Enzima/Receptor	5 $\alpha$ -Reductasa tipo 2	Receptor de andrógenos	Gonadales
Genitales externos	Ambiguos/seudo-femeninos	Ambiguos	Femeninos
Testículos	Palpables en labios escrotales	Criptorquidia o en canal inguinal	Ausentes o disgenéticos
Producción de testosterona	Normal	Normal	Baja o ausente
Dihidrotestosterona (DHT)	Disminuida	Normal	Disminuida
Virilización en la pubertad	Parcial o significativa	Escasa	Ausente
Identidad de género común	Masculina	Femenina o ambigua	Femenina

## Conclusiones

El pseudohermafroditismo masculino por déficit de 5 $\alpha$ -reductasa debe considerarse en pacientes con ambigüedad genital y cariotipo 46,XY. Su diagnóstico oportuno y su abordaje integral permiten un mejor pronóstico en términos de salud física y mental. Este caso pone énfasis en el enfoque multidisciplinario y centrado en el paciente, que abarca no solo las implicaciones biomédicas, sino también los aspectos éticos, sociales y psicológicos.

## Referencias

- Mendonca BB, Domenice S, Arnhold IJ, Costa EM. 46,XY disorders of sex development (DSD). *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2009 Feb;70(2):173-87. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2265.2008.03392.x>. PMID: 18811725.
- Domenice S, Batista RL, Arnhold IJP, et al. 46,XY Differences of Sexual Development. [Updated 2022 Aug 21]. In: Feingold KR, Ahmed SF, Anawalt B, et al., editors. *Endotext* [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279170/>
- Lee PA, Nordenström A, Houk CP, Ahmed SF, Auchus R, Baratz A, Baratz Dalke K, Liao LM, Lin-Su K, Looijenga LH 3rd, Mazur T, Meyer-Bahlburg HF, Mouriquand P, Quigley CA, Sandberg DE, Vilain E, Witchel S; Global DSD Update Consortium. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. *Horm Res Paediatr*. 2016;85(3):158-80. doi: 10.1159/000442975. Epub 2016 Jan 28. Erratum in: *Horm Res Paediatr*. 2016;85(3):180. Koopman, Peter [added]. Erratum in: *Horm Res Paediatr*.

2016;86(1):70. <https://doi.org/10.1159/000447610>. PMID: 26820577.

4. Witchel SF. Disorders of sex development. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2018 Apr;48:90-102. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2017.11.005>. Epub 2017 Nov 22. PMID: 29503125; PMCID: PMC5866176.

5. Bougnères P, François M, Pantalone L, Pienkowski C. Anatomical and functional outcomes of virilizing surgery in 46,XY DSD due to 5 $\alpha$ -reductase deficiency. *Journal of Pediatric Urology.* 2020 Feb;16(1):59.e1–59.e7. <https://doi.org/10.1016/j.jpurol.2019.09.012>

6. Audi L, Fernández-Cancio M, Pérez de Nanclares G, Castaño L. Disgenesias gonadales y pseudohermafroditismo masculino. *An Pediatr (Barc).* 2006;64(Supl 2):23–37. <https://doi.org/10.1157/13086068>

7. Pelayo Baeza FJ, Carabaño Aguado I, Sanz Santaefemia FJ, La Orden Izquierdo E. Genitales ambiguos. *Pediatr Aten Primaria.* 2011;13(51):419–433. Pelayo Baeza F.J., Carabaño Aguado I., Sanz Santaefemia F.J., La Orden Izquierdo E.. Genitales ambiguos. *Rev Pediatr Aten Primaria* [Internet]. 2011 Sep [citado 2025 Jun 08] ; 13( 51 ): 419-433.. <https://dx.doi.org/10.4321/S1139-76322011000300009>

8. Imperato-McGinley J, Zhu YS. Gender Identity and 5 $\alpha$ -Reductase-2 Deficiency. *J Steroid Biochem Mol Biol.* 2021 Apr;211:105899. <https://doi.org/10.1016/j.jsbmb.2021.105899>

9. Fernández-Cancio M, Camats N, Flück CE. Advances in the diagnosis and understanding of 5 $\alpha$ -reductase type 2 deficiency. *Int J Mol Sci.* 2022;23(7):3765. <https://doi.org/10.3390/ijms23073765>

10. Maher S, Ghaly I, Gad YZ. Molecular characterization and psychosocial aspects in 46,XY DSD: A focus on 5-alpha-reductase deficiency. *Sex Dev.* 2020;14(1-2):33–41. <https://doi.org/10.1159/000506368>

11. Mazur T, Baratz AB, Baratz Dalke K. Adolescents with 46,XY DSD: Mental health and decision-making support. *Horm Res Paediatr.* 2023;96(3):172–180. <https://doi.org/10.1159/000530772>

12. Thyen U, Cohen-Kettenis PT, Wiesemann C. Ethical principles and recommendations for the medical management of DSD. *Eur J Pediatr.* 2024;183(1):1–9. <https://doi.org/10.1007/s00431-023-05078->

## Sexual development disorder 46,XY due to 5 alpha reductase deficiency: analysis of a clinical case and updated review.

### Abstract

**Introduction:** Disorders of sex development (DSD) are a group of congenital conditions characterized by a discrepancy between chromosomal, gonadal, and phenotypic sexes. This study aims to describe a clinical case of genital ambiguity in adulthood associated with a 5-alpha-reductase deficiency and to contextualize its approach from an updated clinical, diagnostic, and psychosocial perspective.

**Case reporter:** We describe a case of a patient raised as a woman, with a history of primary amenorrhea, who was diagnosed in late adolescence with male pseudohermaphroditism due to 5-alpha-reductase deficiency. A review of the recent literature on this DSD is conducted.

**Diagnostic workshop:** The patient presented clinical symptoms of genital ambiguity, karyotype 46 XY, and hormonal studies compatible with a 5 $\alpha$ -reductase deficiency. The diagnosis was confirmed, and the multidisciplinary approach aimed at sexual reassignment and surgical correction was initiated.

**Conclusion:** 5 $\alpha$ -reductase deficiency is a rare but well-characterized cause of male pseudohermaphroditism. Early diagnosis and a comprehensive approach are essential for the patient's well-being, avoiding premature interventions and favoring autonomy in decision-making about their body and identity.

**Keywords:** Male pseudohermaphroditism, genital ambiguity, 5-alpha reductase, disorders of sex development, sex reassignment.

## Declaraciones

### Aprobación de comité de ética y consentimiento para participar

No requerida para casos clínicos.

### Consentimiento de publicación

Los autores cuentan con el consentimiento por escrito del paciente para la publicación de imágenes, radiografías y estudios específicos.

### Conflictos de interés

La investigación no tiene intereses financieros ni conflictos de interés.

### Uso de IA generativa

Los autores declaran no haber utilizado IA generativa.

### Información de los autores

**Ramón Miguel Calixto Vargas Vera**, Doctor en medicina y Cirugía, Universidad de Guayaquil, (Ecuador, 2002). Especialista en Ginecología y obstetricia por la Universidad de Buenos Aires (2008). Diploma superior en diseño curricular por competencias por la Universidad de Guayaquil (2009). Especialista en Genética Médica por la Universidad de Guayaquil (2011). Magister en diseño curricular por la Universidad de Guayaquil (2012). Doctor en Ciencias Médicas por la Universidad de Zulia (Venezuela, 2022). Profesor de Ginecología y Obstetricia, Universidad de Guayaquil.  
Correo: [dr.ramonvargasvera@hotmail.com](mailto:dr.ramonvargasvera@hotmail.com)

ORCID <https://orcid.org/0000-0002-1922-8983>

**Martha Verónica Placencia-Ibadango**, profesora de segunda enseñanza por la Universidad de Guayaquil (2003). Profesor de segunda enseñanza especializado en lengua inglesa y lingüística por la Universidad de Guayaquil (2003).

Licenciada en Ciencias de la Educación, especializada en Lengua Inglesa y Lingüística, por la Universidad de Guayaquil (2003). Formación de formadores por el Instituto Superior Tecnológico de Babahoyo (Guayas 2024). Actividades de docencia en la metodología de aprendizaje basado en proyectos (ABP) por el Instituto Superior Tecnológico Babahoyo (Guayas 2024). Profesora de metodología de la investigación, Carrera de Medicina, Universidad de Guayaquil.

Correo: [marthitaplacencia1975@hotmail.com](mailto:marthitaplacencia1975@hotmail.com)

ORCID <https://orcid.org/0000-0003-3967-6166>

### Ingrid Mariela Toapanta-Rea MD

Universidad de Guayaquil, Guayaquil – Ecuador

Correo: [ingrid.mtr85@gmail.com](mailto:ingrid.mtr85@gmail.com)

ORCID <https://orcid.org/0000-0002-5823-9239>

### Melanie Nicole Lino Mejía Psc.

Universidad de Guayaquil, Guayaquil-Ecuador.

Correo: [melanielinom@gmail.com](mailto:melanielinom@gmail.com)

ORCID <https://orcid.org/0009-0004-5762-9130>

### Julio César Pacheco-García

Universidad de Los Andes

Correo: [juliocesarpacheco9580@gmail.com](mailto:juliocesarpacheco9580@gmail.com)

ORCID <https://orcid.org/0000-0002-1970-8629>

Mérida-Venezuela

### María Yamileth Varela-Palma

Universidad de Guayaquil

Correo: [maria.varelap@ug.edu.ec](mailto:maria.varelap@ug.edu.ec)

ORCID <https://orcid.org/0009-0007-0580-8542>

## Nota del Editor

La Revista Actas Médicas (Ecuador) permanece neutral con respecto a los reclamos jurisdiccionales sobre mapas publicados y afiliaciones institucionales.

**Recibido:** Septiembre 26, 2025.


**Aceptado:** Diciembre 12, 2025.

**Publicado:** Diciembre 17, 2025.

**Editor:** Dra. Mayra Ordoñez Martínez.

## Como citar:

Vargas R, Placencia M, Toapanta-Rea I, Lino M, Pacheco-García J, Varela-Palma M. Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por déficit de 5 alfa-reductasa: análisis de un caso clínico y revisión actualizada. Actas Médicas (Ecuador) 2025;35(2):209-214.

 **Copyright 2025**, Ramon Miguel Vargas Vera, Martha Verónica Placencia Ibadango, Ingrid Mariela Toapanta-Rea, Melanie Nicole Lino Mejía, Julio César Pacheco-García, María Yamileth Varela-Palma. This article is distributed under the terms of the [Creative Commons CC BY-NC-SA 4.0 Attribution License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/), which permits non-commercial use and redistribution provided the source and the original author is cited.

**Correspondencia:** Ramón Miguel Vargas Vera, Correo: [dr.ramonvargasvera@hotmail.com](mailto:dr.ramonvargasvera@hotmail.com)

Dirección: Escuela de Medicina (Facultad de Ciencias Médicas) de la Universidad de Guayaquil se encuentra en la Ciudadela Universitaria "Universidad de Guayaquil", Av. Delta s/n y Av. Kennedy, Guayaquil, Ecuador. CP: 090103. Teléfono: [593] 04 2280 080.