

Agenesia hemiescrotal izquierda e hipotrofia escrotal derecha con criptorquidia bilateral. Reporte de caso

Left Hemiscrotal Agenesis and Right Scrotal Hypotrophy with Bilateral Cryptorchidism. Case Report

Recibido: 25/03/2025

Aceptado: 12/09/2025

Enio Hernández-Aguirre¹, Francisca Arrieta-Decastro²,
Vanessa Hernández-Arrieta³, Jenifer Torres-Lacera⁴

¹ MD., Mg. Genética humana. Grupo de Investigación CIST. Universidad Cooperativa de Colombia, Santa Marta, enarbulaver@gmail.com. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-1196-3956>

² Psicóloga Clínica. Universidad San Buenaventura de Cartagena, franciscaarrieta2@gmail.com. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-0491-5684>

³ Estudiante de medicina. Semillero Genética Biomédica, Universidad Cooperativa de Colombia, vanessa.hernandez@campusucc.edu.co. Orcid: <https://orcid.org/0009-0004-4418-4929>

⁴ Estudiante de medicina. Semillero Genética Biomédica, Universidad Cooperativa de Colombia, Jennifer.torresla@campusucc.edu.co. Orcid: <https://orcid.org/0009-0001-5228-3538>

DOI: <https://doi.org/10.18041/2390-0512/biociencias.2.13669>

Cómo citar: Hernández-Aguirre, E., Arrieta-Decastro, F., Hernández-Arrieta, V., Torres-Lacera, J. (2025). Agenesia hemiescrotal izquierda e hipotrofia escrotal derecha con criptorquidia bilateral. Reporte de caso. *Biociencias* 20(2).

Open Access



Resumen

La agenesia escrotal es una malformación poco frecuente que se asocia con criptorquidia. Hace parte de la variabilidad de expresión de los genitales ambiguos que no permiten establecer el género biológico. Este artículo explica el desarrollo embriológico de los genitales externos e internos con base en la diferenciación genética, la gonadal y la fenotípica incluyendo los campos morfogenéticos implicados. El caso es un paciente de tres años con agenesia escrotal izquierda y escaso desarrollo del escroto derecho, que nació en casa y no había recibido atención médica. En el examen físico se encontró un falo de características masculinas y testículos en regiones inguinales. Establecido el diagnóstico se inició tratamiento con dihidrotestosterona tópica en las tumefacciones genitales y control de gonadoblastomas con marcadores tumorales. No desarrolló los escrotos, se realizó orquiectomía y actualmente está en control médico-psicológico para apoyar su adaptación a la sociedad en la pubertad. El diagnóstico es insensibilidad parcial a los andrógenos.

Palabras clave: agenesia, genitales ambiguos, género biológico, pseudohermafroditismo.

Abstract

Scrotal agenesis is a rare malformation associated with cryptorchidism. It is part of the phenotypic variability of ambiguous genitalia that precludes the determination of biological sex. This article explains the embryological development of external and internal genitalia based on genetic, gonadal, and phenotypic differentiation, including the morphogenetic fields involved. The case involves a three-year-old patient with left scrotal agenesis and underdevelopment of the right scrotum, who was born at home and had not received medical care. Physical examination revealed a phallus with male characteristics and testicles in the inguinal regions. Once the diagnosis was established, treatment was initiated with topical dihydrotestosterone on the genital swellings and monitoring of gonadoblastomas using tumor markers. The scrotums did not develop; an orchiectomy was performed, and the patient is currently under medical and psychological follow-up to support his social adjustment during puberty. The diagnosis is partial androgen insensitivity.

Keywords: agenesis; ambiguous genitalia; biological gender; pseudohermaphroditism.

Introducción

La criptorquidia es frecuente en niños, pero la agenesia escrotal congénita (AEC) es rara. Hasta el 2019 sólo 12 casos se han reportado en la literatura y la mayoría son bilaterales; generalmente asociados con criptorquidia (1). Estas expresiones hacen parte de la variabilidad de los genitales ambiguos (GA). Se considera que un recién nacido (RN) presenta GA, cuando la anatomía de sus genitales externos no permite definir su género. El nacimiento de un recién nacido con estas condiciones es un desafío para el equipo médico, quienes deben organizar el proceso y las pautas para definir un diagnóstico, así como también manejar una situación familiar compleja. La ansiedad que provoca la falta de definición de una identidad sexual lleva a la necesidad de un diagnóstico rápido y preciso, con un cuidadoso manejo de la información para sus progenitores. El propósito del presente caso clínico es exponer la posible etiología, la orientación diagnóstica y el pronóstico, con una previa explicación de la embriología de los genitales externos.

Los recién nacidos con GA, con el cariotipo 46, XX y presencia de ovarios es un pseudohermafroditismo femenino (2) y la causa más frecuente es la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC). En el pseudohermafroditismo masculino los gonosomas son XY, están presentes los testículos y el fenotipo genital varía desde ambiguos a femeninos. Las causas más descritas son: mutaciones en el gen que codifica la proteína reguladora aguda de la esteroidogénesis (STAR), mutaciones en el gen de la hormona anti-mulleriana (HAM) o en el gen del receptor permitiendo el desarrollo de las trompas de Falopio que retienen los testículos, mutaciones en el gen que codifica el receptor de andrógenos (AR) y mutaciones en el gen de la 5-alfa Reductasa que transforma la testosterona en Dihidrotestosterona (3). El hermafroditismo verdadero corresponde al hallazgo de tejido ovárico y testicular, ya sea en la misma gónada de ambos lados (ovotestis bilateral) o testículo de un lado y ovario del otro (alternante) u ovotestis de un lado y testículo u ovario del otro lado (unilateral). El 60% tienen el cariotipo 46, XX y el 40% el 46, XY, los genitales externos pueden ser ambiguos y también femeninos o masculinos normales y pueden no corresponder con el cariotipo. También se ha reportado el cariotipo 46XX/46XY que generalmente es un mosaico o resulta de una quimera (4).

La tendencia innata del embrión bipotencial es desarrollarse como mujer, debido a las proteínas del ovulo codificadas por genes maternos; estos son los primeros genes que inician la formación del humano y en la fecundación la cabeza del espermatozoide aporta 23 moléculas de ADN. La identificación del género como masculino o femenino se establece con los genitales externos, no requiere de un cariotipo; hay mujeres XY y hombres XX. La estructura embriológica que forma los genitales externos es el seno urogenital (SU) que proviene de la membrana cloacal formada en la semana 2 (origen ectodérmico) y durante la gastrulación (semana 3) el mesodermo intraembrionario rodea esta membrana formando el resto de las estructuras del SU. Esta estructura es semejante a los genitales externos femeninos y a partir de esta se derivan los genitales externos masculinos. La diferenciación del género externo e interno comprende 3 fases: Diferenciación Genética, Gonadal y Fenotípica (5). La diferenciación Genética la nombraban “sexo cromosómico” cuando

se consideraba que toda fecundación 46, XX debía ser mujer y la fecundación 46, XY debía ser hombre. La presencia del cromosoma "Y" no es absolutamente necesaria para el desarrollo del género masculino.

Diferenciación genética

Los principales genes son: a) el factor determinante del testículo (TDF), también llamado SRY (región determinante del sexo sobre el Y) (SRY) cuyo locus es Yp11.31. Su proteína tiene dedos de zinc, y algunos autores lo identifican como ZFY (dedos de zinc sobre el Y). b) el gen ligado al cromosoma X (DAX1) ubicado en Xp21.3. c) El gen SOX9 (SRY-box transcripción factor 9) localizado en 17q24, es un Factor "Trans". d) El WT1 (Tumor de Wilms) localizado en 11p13, es un oncosupresor. e) El gen factor esteroideogénico I (SF-1) localizado en 9q33, codifica un receptor nuclear implicado en la regulación de enzimas esteroideogénicas (6). Mutaciones en SRY o TDF pueden causar reversión sexual XY (mujeres 46, XY) y la presencia del SRY en una fecundación 46, XX permite el desarrollo testicular generando varones XX. El gen DAX1 regula la interacción entre los genes SRY y SOX9, pero aunque su delección no altera el desarrollo del testículo su duplicación produce la reversión sexual 46, XY; su locus Xp21.3 se denomina DSS (reversión sexual sensitivo a dosis). El gen SOX9 junto con SRY (TDF) se expresa en la gónada bipotencial originando las células de Sertoli, para formar los túbulos seminíferos del testículo. La mutación deletérea del SOX-9 produce la Displasia Campo mélica, que es una reversión sexual XY con malformaciones esqueléticas (mujer 46, XY con malformaciones especialmente en extremidades), esto evidencia que la formación del testículo requiere de ambos genes. El gen SOX-9 fue primero que SRY en la evolución y sus dos funciones básicas son contribuir al desarrollo del esqueleto (diferenciación de condrocitos) y del testículo. Con respecto al WT1 es el principal gen relacionado con el tumor de Wilms, implicado en el desarrollo de gónadas, riñones y glándulas suprarrenales (GS). La mutación dañina de un locus produce el síndrome de Denis-Drash que consiste en insuficiencia renal, anomalías gonadales y tumor de Wilms; en la mutación del loci no hay gónadas ni GS (mortinato de género femenino). El gen SF1 codifica un receptor nuclear que se expresa en los tejidos productores de esteroides, incluyendo testículos y ovarios; la mutación deletérea de ambos locus origina ausencia de gónadas y GS. Los genes SF-1 y TW-1 participan juntos en la génesis y mantenimiento de la gónada primitiva, después de formado el testículo SF-1 regula la expresión de la HAM en las células de Sertoli y la expresión de la testosterona en las células de Leydig (5,7). Los órganos sexuales internos, las gónadas, el sistema renal y la corteza de las GS constituyen un solo campo morfogénico derivados del mesoderma intraembrionario intermedio.

Diferenciación gonadal

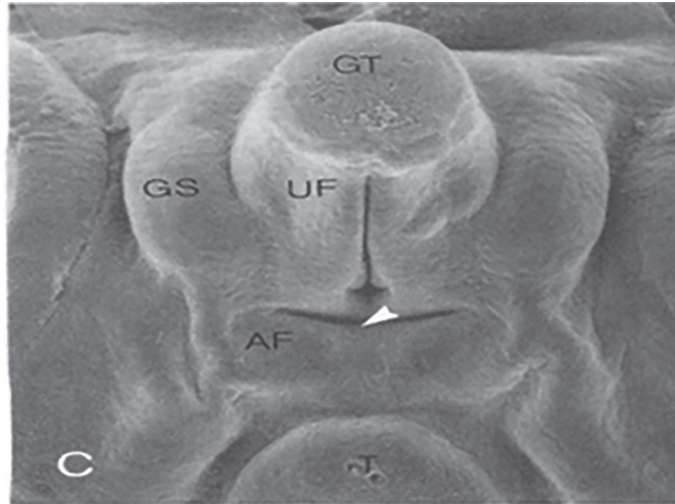
Los testículos son necesarios para el desarrollo del fenotipo masculino, pero los ovarios no son necesarios para el desarrollo del fenotipo femenino, este se establece desde la tercera

semana de la gestación con la formación del SU; una mujer puede no tener ovarios y tener testículos, o no tener gónadas o tener sólo las gónadas primitivas (estos casos son patologías). La formación de las gónadas primitivas indiferenciadas requiere principalmente de los genes TW1 y SF1 en la quinta semana de gestación, y la acción coordinada de los genes SOX9 y SRY con la regulación del DAX1 inician la transformación de la gónada indiferenciada en testículo que finaliza en la semana 8. La proteína ZFY (gen SRY) que es un Factor “trans” activan la transcripción de otros genes que interaccionan con el SF1 y el SOX9 e inducen la diferenciación de las células de Sertoli, formando los túbulos seminíferos. Las mismas proteínas SF1 y SOX9 interaccionan con los factores de señalización Desert Hedgehog (gen Dhh) y el factor 9 del crecimiento de fibroblastos (gen Fgf9) producidas por las células de Sertoli recién diferenciadas para generar las células de Leydig. Las células de Sertoli empiezan a producir la HAM y las células de Leydig la testosterona (7) para comenzar la diferenciación fenotípica masculina. Si la gónada permanece indiferenciada la transformación hacia ovario empieza en la semana 12 cuando se forme la hipófisis y las GS, con la participación de la hormona estimulante del folículo (FSH) y su receptor (R-FSH) y las proteínas de los genes DAX1 y WNT-4. El gen FSH se ubica en 11p13 y su receptor en 2p21. El gen WNT4 (Wnt family member 4) se ubica en la banda 1p36.12, codifica un receptor nuclear que antagoniza con el TDF o SRY bloqueando la formación del testículo y controla el desarrollo femenino; regula el desarrollo de los conductos de Müller, el desarrollo de los ovarios desde la semana 12 de gestación hasta la adultez y el mantenimiento de los óvulos. También interviene en la formación de los riñones, glándulas adrenales y pulmones; sus mutaciones pueden producir el síndrome de Rokitansky-Kuster-Hauser por la regresión de los conductos Müllerianos y el síndrome SERKAL, que es una reversión sexual 46, XY con anomalías en los riñones, glándulas suprarrenales y pulmones (6,8).

Diferenciación del fenotipo masculino

El seno urogenital, está constituido por protuberancias y hendiduras nombradas tubérculo genital (GT), dos prominencias genitales (GS), dos pliegues uretrales (UF), el pliegue anal (AF) y el orificio anal. (figura 1). Al formarse el testículo en la semana 8, las células de Leydig empiezan a producir testosterona que generan los conductillos eferentes, el epidídimo, el conducto deferente, la vesícula seminal y el conducto eyaculador a partir del conducto de Wolf, esta función requiere del receptor de andrógenos (AR) cuyo gen se ubica en Xq12. Por su parte, las células de Sertoli secretan la HAM (19p13.39) que requiere de un receptor cuyo gen se ubica en 12q13; la función de la HAM es inhibir la formación del útero, las trompas y la vagina posterior. En este mismo periodo gestacional la testosterona (T) se transforma en dihidrotestosterona (DHT) por acción de la hormona 5-alfa reductasa cuyo gen se ubica en 2p23 y cuyo receptor es el mismo AR. Por acción de la DHT el GT se transforma en el glande, los pliegues uretrales se transforman en el cuerpo del pene y la uretra peneana y las dos prominencias genitales se transforman en las bolsas escrotales, este proceso culmina alrededor de la semana 13 de la gestación. (5,9).

Figura 1: Seno Urogenital



Fuente: embriología de Langman 5ta edición 1986. Fig. 14.32 pág. 221.

Descripción caso clínico

Paciente de tres años, nacido de forma domiciliaria sin posterior atención médica. Desde recién nacido (RN) fue criado como niña por sus padres (figura 2), pero surgieron dudas que los impulsó a consultar.

Figura 2: paciente con apariencia de genitales femeninos



Fuente: propiedad del autor principal.

En el examen físico se observó tubérculo genital de 3cm, con seno urogenital cerrado, una leve protuberancia rugosa en la tumefacción genital derecha y se palparon masas pequeñas en las regiones inguinales. El tubérculo presentaba meato uretral en su región anterior de tipo masculino (figura 3).

Figura 3: tubérculo genital de 3 cm, agenesia escrotal izquierda, hipotrofia escrotal derecha.



Fuente: propiedad del autor principal.

El desarrollo psicomotor había sido normal. El estudio bioquímico reportó FSH, hormona luteinizante (LH), (T), (DTH), cortisol y 17 hidroxiprogesterona dentro de límites normales; una ecografía mostró estructuras internas del género masculino, el estudio histológico de las masas inguinales reportaron tejido testicular y el cariotipo se reportó 46, XY normal. La primera impresión diagnóstica fue pseudohermafroditismo masculino basado en las gónadas y el cariotipo. La segunda impresión diagnóstica fue insensibilidad parcial a los andrógenos (IPA), por una posible alteración del AR en el campo morfogenético de las tumefacciones genitales que generó la agenesia del escroto izquierdo y la hipotrofia del escroto derecho, que impidió el descenso de los testículos (criptorquidia).

El tratamiento depende de la experiencia del centro clínico. La conducta clínica se basa en el desarrollo de las bolsas escrotales y los tratamientos quirúrgicos son la escrotoplastia y orquidopexia para proporcionar una termorregulación adecuada que garantice el crecimiento gonadal continuo, la función endocrina y reducir el riesgo de gonadoblastomas. Para preparar la escrotoplastia se aplica testosterona tópica al 5% en el área de las tumefacciones para generar la típica piel escrotal, el tiempo del tratamiento depende de la experticia clínica y observación de los resultados (10). Durante este proceso se vigila el posible desarrollo del tumor testicular con marcadores como la alfa feto proteína (AFP), la hormona gonadotrofina coriónica (B-HCG) y la lactato deshidrogenasa (LDH); y con ecografía que tiene una sensibilidad del 100% y especificidad del 99% para visualizar el tumor (11). La AFP se eleva en 50-70% de los tumores no seminomas;

la B-HCG se eleva en 40-60% de los no seminomas, en el 100% de los coriocarcinomas y en el 10% de los seminomas; la LDH es un marcador de lisis celular que tiene relación con el tamaño del tumor y se eleva en el 80% de los seminomas con metástasis (12). El paciente de nuestro caso al no tener posibilidad de la escrotoplastia se manejó con la orientación psicológica familiar y el control médico con marcadores tumorales y ecografía. Valores de β -hCG desde 1,2 mUI/l., de AFP desde 1,2 ng/mL y de LDH con valores de 208- 385 UI/l. indican un riesgo intermedio de desarrollar gonadoblastomas y debe ser intervenido con una orquiectomía bilateral. La orientación psicológica al paciente y su familia es fundamental para abordar las discrepancias entre el sexo cromosómico, gonadal y fenotípico (13).

Discusión

Los GA son una urgencia médica porque puede ser una HSC que podría producir la muerte del RN. La definición del género por razones legales no es una urgencia y hay normas que respaldan este proceso. La preocupación y angustia de los padres es labor de la Psicología, y el terapeuta médico debe explicar a los padres que el diagnóstico requiere de exámenes que necesitan un tiempo razonable y prudente para la toma de una decisión que es sumamente importante para la vida social y futura personalidad del infante afectado. En muchos casos factores epigenéticos y ambientales determinan en el transcurso de la pubertad la conducta psicosexual de la persona que en ocasiones no corresponde con el género biológico; la Asociación Americana de Psiquiatría (APA) la define en el manual DSM-5 como Disforia de género que consiste en “Una marcada incongruencia entre el sexo que uno siente o expresa y el que se le asigna” y la identifica como 302.6 (F64.2), porque no es trastorno mental sino “un malestar clínicamente significativo o deterioro en lo social, escolar u otras áreas importantes del funcionamiento” (14).

Para la aproximación diagnóstica en caso de GA se requiere el estudio de la HAM, la T, la DHT, el cortisol, la 17 hidroxiprogesterona, la FSH, la LH, la biopsia de gónadas, el estudio cromosómico, ecografías y laparoscopia para determinar las estructuras sexuales internas. A nivel molecular deben tipificarse genes especialmente el AR. Para el control de la evolución se requiere de un grupo interdisciplinario conformados por pediatras neonatólogos, médicos genetistas, endocrinólogos, urólogos, psicólogos, asesores de acuerdo con la idiosincrasia familiar. No debe asignarse el sexo fenotípico hasta tanto no se analicen en conjunto los datos de laboratorio y las posibilidades de corrección quirúrgica. También debe tenerse en cuenta el comportamiento social y síquico del afectado durante su crecimiento y adaptación a la comunidad (15)

La distribución de los receptores de andrógenos puede variar en número y en funcionalidad en los diferentes tejidos del campo morfogenético donde actúa (polimorfismo genético), por ejemplo, se ha descrito agenesia del conducto deferente con presencia de epidídimo y vesícula seminal, micropene por acortamiento del cuerpo del pene con presencia del glande y escrotos. La mayoría de las mutaciones del gen AR se han descrito en los exones 4 y 8 que codifica la región donde se unen la T y DHT (16, 17). Con respecto a la 5-alfa reductasa se conocen 3 isoenzimas codificadas

por los genes SRD5A1, SRD5A2 y SRD5A3 que tienen diversos niveles de expresión con base en el tejido y la edad. El gen SRD5A2 (2p23.1) codifica la isoenzima 2 que interviene principalmente en el desarrollo sexual normal y se han descrito aproximadamente 100 mutaciones en este gen, la mayoría son polimorfismos de simple nucleótidos (SNP) que generan una actividad variable en la síntesis de la DHT generando genitales ambiguos variables (18). Sin la DHT el fenotipo externo es femenino.

En nuestro paciente el tubérculo genital con tres cm poseía glánde y presentaba las uretras penéana y balánica normales característico del falo masculino, tenía testículos en regiones inguinales y un cariotipo 46, XY, esto genera la hipótesis que la causa de la agenesia escrotal es una disfunción de los AR en las tumefacciones genitales, por lo tanto, el tratamiento con testosterona tópica no tendría éxito. Otro aspecto para considerar es que el AR posee dominios donde se asocian chaperonas que impiden su función, que se disocian al unirse la T y la DHT (19). Las hipótesis etiológicas de nuestro caso se resumen así: mutaciones deletéreas en el gen del AR en el dominio de sus ligandos en las tumefacciones genitales (mosaico génico) y mutaciones en el dominio que asocian las chaperonas.

Conclusiones

Con base en la clasificación general de los trastornos de la diferenciación sexual, es un pseudohermafroditismo masculino, pero el diagnóstico clínico es Insensibilidad parcial a los andrógenos por agenesia de escrotos, no es un síndrome porque sólo está afectado el campo morfogenético de las tumefacciones genitales.

La agenesia de las bolsas escrotales son malformaciones mayores poco frecuentes y su causa está generalmente relacionada con mutaciones deletéreas en el gen AR en las tumefacciones genitales del seno urogenital.

En el desarrollo embriológico normal del género participan muchos genes en las diferentes fases de la diferenciación genética, gonadal y fenotípica; en este artículo hemos mencionado aproximadamente 15 genes sin mencionar los 6 principales genes que codifican las enzimas que transforman el colesterol en testosterona en los testículos ni el gen CYP21A2 o CYP21B (6p21.3) que codifica la enzima 21-hidroxilasa implicada en la Hiperplasia Suprarrenal Congénita, que son mencionados en la tabla. En la tabla 1 hay una lista de 24 genes que participan en el desarrollo del fenotipo biológico del género, de los cuales 2 se localizan en el cromosoma X y solo 1 en el cromosoma Y, y el resto (87,5%) se localizan en autosomas compartidos por ambos géneros. Por lo tanto, el desarrollo del género está determinado por la interacción de muchos genes y solo tres se ubican en los cromosomas X e Y. Cuando se mencionan patologías cuyos genes etiológicos se ubican en los cromosomas X e Y, la literatura los identifica como “asociados al sexo”, este concepto ya pasó a la historia.

Tabla 1. Genes implicados en el desarrollo del género

GEN	LOCUS	GEN	LOCUS
SRY/TDF	Yp11	HCG	6q21.1 (α) 19q13 (β)
SOX-9	17q24	HCG-R	2q21
DAX-1	Xp21.3	Proteína STAR	8p11
WT-1	11p13	CYP11A1	15q23-24
SF-1	9q33	HSD3B2	1p13.1
WNT-4	1p36.12	17 α Deshidrogenasa	10q24-25
HAM	19p13	17, 20 Liasa	10q24-25
HAM-R	12q13	5-α Reductasa	2p23
FSH	11p13	CYP19A1 (Aromatasa)	15q21
FSH-R	2p16-21	AR	Xq12
LH	19q13.3	GnRH	8p11.21
CYP21B (21-OH)	6p21.3	GnRH-R	4q13.1

Fuente: elaborada por los autores. Referencias 3, 4, 5, 6, 7, 8 y 9.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Financiamiento

Fondos propios

Referencias

- 1) Fang Y, Lin J, Wang WW, Qiu J, Xie Y, Sang LP, Mo JC, Luo JH, Wei JH. Unilateral congenital scrotal agenesis with ipsilateral cryptorchidism: A case report. *World J Clin Cases* 2019; 7(22): 3807-3811
URL: <https://www.wjgnet.com/2307-8960/full/v7/i22/3807.htm>
DOI: <https://dx.doi.org/10.12998/wjcc.v7.i22.3807>.

- 2) Enriquez, Diego; Rittler, Mónica; Pomata, Jorgelina; Brunetto, Oscar. Genitales ambiguos: incidencia, presentación de un caso clínico, orientación diagnóstica y recomendaciones. *Rev. Hosp. Matern. Infant. Ramon Sarda*; 17(1): 25-30, 1998
- 3) Patel K, Dessi D, Trivedi S. Case Report of Male Pseudohermaphroditism (Androgen Insensitivity Syndrome): Congenital Disorder of Sexual Differentiation. *J Assoc Physicians India*. 2023 Jan;71(1):1. PMID: 37116050.
- 4) Villafañe VE, Blasco JA. Hermafroditismo verdadero. Un caso 46XY/46XX. *Patología Rev Latinoam* 2011;49(2):138-140
- 5) Bruce Carlson. *Embriología humana y biología del desarrollo*. Quinta edición. Editorial Elsevier. 2014.
- 6) L. Audí, M. Fernández-Cancio, G. Pérez de Nanclares y L. Castaño. Disgenesias gonadales y pseudohermafroditismo masculino, *An Pediatr* 2006;64(Supl 2):23-37
- 7) Díaz-Hernández V, Merchant-Larios H. Consideraciones generales en el establecimiento del sexo en mamíferos. *Tip Revista Especializada en Ciencias Químico-Biológicas* [Internet]. 2017;20(1):27-39. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=43248282003>
- 8) WNT4 Wnt family member 4 [Homo sapiens (human)]. Gene ID: 54361, updated on 17-Jun-2024. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/54361>)
- 9) Moore KL, Persaud TVN, *Embriología Clínica*. 7ª ed. Barcelona, España: Ed. Elsevier Saunders. 2013. p. 1-576
- 10) Eliezer DD, Goel H, Turner VM, Deshpande A. Hemiscrotal agenesis with complete testicular descent in Van der Woude syndrome: a new phenotypic feature. *BMJ Case Rep*. 2019 Sep 4;12(9):e229938. doi: 10.1136/bcr-2019-229938. PMID: 31488442; PMCID: PMC6731811.
- 11) Murcia Pascual F. J, Gracia Rodríguez R, Vázquez Rueda F, López Pereira P, Paredes Esteban R. M. Tumores testiculares y paratesticulares en la edad pediátrica. *Archivos Españoles de Urología* [Internet]. 2016;69(10):691-697. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=181077755005>)
- 12) R.M. Valverde Gómez, N. Santoyo Martín, A. Arenas García, R. García Pinilla, J.A. Delgado Casado. Diagnóstico de tumores testiculares en Atención Primaria, *Medicina de Familia. SEMERGEN*, Volumen 47 (6) 2021, Pages 427-429, <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2021.03.013>
- 13) Hughes IA, Werner R, Bunch T, Hiort O. Androgen insensitivity syndrome. *Semin Reprod Med*. 2012 Oct;30(5):432-42. doi: 10.1055/s-0032-1324728. Epub 2012 Oct 8. PMID: 23044881.
- 14) American Psychiatric Association (APA). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Press; 2013

- 15) Chen MJ, Vu BM, Axelrad M, Dietrich JE, Gargollo P, Gunn S, Macias CG, McCullough LB, Roth DR, Sutton VR, Karaviti LP. Androgen Insensitivity Syndrome: Management Considerations from Infancy to Adulthood. *Pediatric Endocrinol Rev.* 2015, Jun;12(4):373-87.
- 16) Juan Carlos Zenteno, Bertha Chávez, Gloria Queipo, Susana Kofman-Alfaro. pseudohermafroditismo masculino por mutación en el gen del receptor de andrógenos. Reporte de un Caso. *Rev Med Hosp Gen Mex* 2003; 66 (4): 208-211
- 17) Topcu V & Col. Investigation of androgen receptor gene mutations in a series of 21 patients with 46, XY disorders of sex development. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2015 jul 21. PMID: 26197461 DOI: 10.1515/jpem-2014-0500
- 18) Pérez-Alija Fernández, A.; García-Muñoz, S.; Puerta-Jiménez, I.; Jiménez-Torres, R. Diagnóstico genético de hipospadia pseudovaginal perineoescrotal en paciente adolescente. *Actualidad Médica* Número 810 · Mayo/Agosto 2020 Páginas 125 a 127. DOI: 10.15568/am.2020. 810.cc03
- 19) Beltrán, O. I. ., Ramírez, A. ., Garzón, C. ., & Orjuela, C. . (2016). Síndrome de insensibilidad androgénica completa debido a mutación intrónica en el gen del receptor androgénico. Presentación de un caso. *Revista Médica Sanitas*, 19(2), 116-120. Recuperado a partir de // revistas.unisanitas.edu.co/index.php/rms/article/view/479