



Ambiguous Genitalia

What does “ambiguous genitalia” mean?

The term “ambiguous genitalia” means that a newborn baby’s genitals look different than the genitals of most boys or girls. Parents and doctors cannot tell right away what the newborn’s sex is. For example, a baby can have an enlarged clitoris that looks more like a small penis, and fusion of the labia so that they look more like a scrotum. In some babies, the penis does not form or is very small, and the opening where urine comes out can be at the base of the penis, not at the tip. Conditions that have these features are called disorders of sex development, or DSD.

Definitions

- **Sex chromosomes:** the X and Y chromosomes. Each person usually has 46 chromosomes, including two sex chromosomes. Most females have two X chromosomes (XX). Most males have one X and one Y chromosome (XY).
- **Sex hormones:** chemicals made by the body that influence sex development and sexual function, including estrogen (a female hormone) and testosterone (a male hormone).
- **Gonads:** reproductive organs (testicles and ovaries). At puberty, the testicle makes sperm and male hormones. The ovary releases eggs and female hormones.
- **Genitals:** external sex organs, such as the penis and scrotum in males, and the clitoris and labia in females.
- **Sex assignment:** the sex in which a child is raised.
- **Gender identity:** how people think of themselves—as male or female.

How do the sex organs develop in the fetus?

Shortly after conception, the gonads typically develop into either testicles or

ovaries. In males, hormones made by the testicles then cause the penis and scrotum to form. In the absence of male hormones, the female fetus develops a clitoris, vagina, and labia.

What causes ambiguous genitalia?

There are many different causes of ambiguous genitalia, which are sometimes grouped according to the sex chromosomes present.

46, XX DSD occurs when the female fetus is exposed to excess male hormones at the time that the genitals are forming. The most common cause is congenital adrenal hyperplasia, a condition in which the adrenal glands (small glands in the abdomen) overproduce male hormones.

46, XY DSD occurs in the male fetus when:

- The testicles don’t develop properly
- The testicles can’t make enough testosterone
- The body can’t use testosterone properly.

Sex chromosome DSD occurs when there is an atypical number or combination of sex chromosomes. Causes vary according to the type of variation.

What tests will your child need?

Your child’s doctor will examine your child and ask about your family’s medical history. The doctor will check your child’s chromosomes and measure hormone levels in the blood and possibly urine. Ultrasound tests and scans can sometimes show the internal sex organs. Occasionally, doctors might examine tissue samples from the gonads or look at them with a special telescope (laparoscope). Sometimes a diagnosis can be made in a few days; other times it takes longer.

What factors will be considered in making a sex assignment for your child?

You may be faced with a choice of whether to raise your child as a boy or a

girl. You and your doctor will consider:

- The cause of your child’s condition (if the cause can be found) and likely gender identity
- The appearance of your child’s genitals
- Options for surgery
- How well your child’s gonads are likely to function in the future
- Whether your child will be fertile
- Your family’s preferences and cultural beliefs.

What is the treatment for ambiguous genitalia?

The goals of treatment are to ensure your child’s long-term emotional well-being, sexual function, potential for fertility, and a stable gender identity. Treatment can include hormone therapy (usually at puberty) and surgery to improve sexual function and for cosmetic reasons. Doctors may recommend surgery for some patients when they are infants. In other cases, parents may choose not to pursue surgery or to delay it until the child is old enough to contribute to the decision.

What resources can help with ambiguous genitalia?

You and your child should see a team of health care providers, with specialists in newborn health, genetics, endocrinology (hormones), pediatric surgery or urology, and psychology. Many parents and children have found that support groups are helpful.

Resources

Find-an-Endocrinologist:

www.hormone.org or call
1-800-HORMONE (1-800-467-6663)

Mayo Clinic information about ambiguous genitalia: www.mayoclinic.com/health/ambiguous-genitalia/DS00668

Hormone Foundation information about CAH (see this link and search for CAH): www.hormone.org/Resources/factsheets.cfm

Consortium on Disorders of Sex Development. Handbook for Parents: <http://dsguidelines.org>

EDITORS:

John C. Achermann, MB, MD
Erica A. Eugster, MD
Dorothy I. Shulman, MD
March 2011

For more information on how to find an endocrinologist, download free publications, translate this fact sheet into other languages, or make a contribution to The Hormone Foundation, visit www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). The Hormone Foundation, the public education affiliate of The Endocrine Society (www.endo-society.org), serves as a resource for the public by promoting the prevention, treatment, and cure of hormone-related conditions. This page may be reproduced non-commercially by health care professionals and health educators to share with patients and students.
© The Hormone Foundation 2011



Órganos genitales ambiguos

¿Qué quiere decir 'órganos genitales ambiguos'?

El término 'órganos genitales ambiguos' significa que los órganos genitales de un recién nacido se ven diferentes a los de la mayoría de los niños o niñas. Los padres y médicos no pueden determinar de inmediato el sexo del recién nacido. Por ejemplo, un bebé puede tener un clítoris grande que se asemeja más a un pene pequeño y fusión de los labios, por lo que tienen una apariencia más similar al escroto. En algunos bebés, el pene no se forma o es muy pequeño, y la apertura por la cual sale la orina puede estar en la base del pene en vez de la punta. Las aflicciones de estas características se denominan trastornos del desarrollo sexual (*disorders of sex development* o *DSD* en inglés).

Definiciones

- **Cromosomas sexuales:** los cromosomas X e Y. Generalmente, las personas tienen 46 cromosomas, incluidos dos cromosomas sexuales. La mayoría de las mujeres tiene dos cromosomas X (XX). La mayoría de los hombres tiene un cromosoma X y uno Y (XY).
- **Hormonas sexuales:** las sustancias químicas producidas por el cuerpo pueden tener una influencia en el desarrollo sexual y la función sexual, lo que incluye el estrógeno (la hormona femenina) y testosterona (la hormona masculina).
- **Gónada:** órganos reproductivos (testículos y ovarios). Durante la pubertad, los testículos producen esperma y hormonas masculinas. Los ovarios liberan óvulos y hormonas femeninas.
- **Órganos genitales:** los órganos sexuales externos, como el pene y el escroto en los hombres, y el clítoris y los labios en las mujeres.
- **Determinación del sexo:** el sexo con el que se cría a un niño.
- **Identidad sexual:** el concepto que tienen las personas de si son hombres o mujeres.

¿Cómo se desarrollan los órganos sexuales del feto?

Poco después de la concepción, las gónadas típicamente se convierten en testículos u ovarios. En los hombres, las hormonas producidas por los testículos luego hacen que se formen el pene y escroto. A falta de hormonas masculinas, se desarrollan el clítoris, la vagina y los labios en el feto femenino.

¿Qué causa los órganos genitales ambiguos?

Hay muchas causas diferentes para órganos genitales ambiguos, que a veces se agrupan según los cromosomas sexuales presentes.

El trastorno con 46 XX se presenta cuando el feto femenino es expuesto a un exceso de hormonas masculinas en el momento en que los genitales se están formando. La causa más común es la hiperplasia suprarrenal congénita, un trastorno en el que las glándulas suprarrenales (pequeñas glándulas en el abdomen) producen demasiadas hormonas masculinas.

El trastorno con 46 XY se presenta en el feto masculino cuando:

- Los testículos no se desarrollan debidamente
- Los testículos no pueden producir suficiente testosterona
- El cuerpo no puede utilizar la testosterona debidamente.

Los trastornos de los cromosomas sexuales se presentan cuando hay una combinación o número atípico de cromosomas sexuales. Las causas varían según el tipo de variación.

¿Qué pruebas requiere su hijo?

El médico de su hijo lo examinará y preguntará sobre la historia médica de la familia. El médico le hará pruebas de cromosomas y determinará el nivel de hormonas en la sangre y posiblemente la orina. A veces, las ecografías y tomografías pueden mostrar órganos sexuales internos. En algunos casos, es posible que los médicos examinen muestras de tejido de las gónadas y las examinen con un telescopio especial (laparoscopia). A veces se puede llegar a un diagnóstico en cuestión de días; otras veces, puede tomar más tiempo.

¿Qué factores se tomarán en cuenta al determinar el sexo de su hijo?

Es posible que tenga que tomar una decisión sobre criar a su hijo como niño o

niña. Usted y su médico deben tomar en cuenta:

- La causa del trastorno de su hijo (si se puede determinar la causa) e identidad sexual probable
- La apariencia de los órganos genitales de su hijo
- Opciones quirúrgicas
- Las probabilidades de que las gónadas de su hijo funcionen bien en el futuro
- Si su hijo será fértil
- Las preferencias y creencias culturales de su familia.

¿Cuál es el tratamiento para órganos genitales ambiguos?

Los objetivos del tratamiento son asegurar el bienestar, funcionamiento sexual, potencial de fertilidad e identidad sexual estable a largo plazo de su hijo. El tratamiento puede incluir terapia hormonal (generalmente durante la pubertad) y cirugía para mejorar el funcionamiento sexual y por razones cosméticas. Es posible que los médicos recomienden operar a algunos pacientes durante la infancia. En otros casos, los padres pueden optar por no hacerle una intervención o retrasarla hasta que el niño tenga edad para tomar parte en la decisión.

¿Qué recursos de ayuda sobre órganos genitales ambiguos existen?

Usted y su hijo deben consultar con un equipo de proveedores de salud, con especialistas en salud neonatal, genética, endocrinología (hormonas), cirugía pediátrica, urología y psicología. Para muchos padres y niños, los grupos de apoyo han sido útiles.

Recursos

Encuentre a un endocrinólogo:
www.hormone.org o llame a
1-800-467-6663

Información de la Mayo Clinic sobre órganos genitales ambiguos: www.mayoclinic.com/health/ambiguous-genitalia/DS00668

Información de la Hormone Foundation sobre la hiperplasia suprarrenal congénita (ir a este enlace y realizar una búsqueda de CAH): www.hormone.org/Resources/factsheets.cfm

Consortium on Disorders of Sex Development. Manual para padres:
<http://dsguidelines.org>

EDITORES:

John C. Achemann, MB, MD
Erica A. Eugster, MD
Dorothy I. Shulman, MD
Marzo del 2011

Para mayor información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis en Internet, traducir esta hoja de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología (www.endo-society.org), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de trastornos hormonales. Se permite la reproducción de esta página para fines no comerciales por profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.
© La Fundación de Hormonas 2011