



P.60. Doctora, a mi niña le falta algo “ahí”

Carlota Abril Sánchez¹, Nuria Albertos Mira-Marcelí¹, Alba Hernández Pérez¹, Joseth Adatty Molina¹, Natalia Gallego Mellado¹, Jerónimo González Piñera¹.

1. Hospital General Universitario Dr. Balmis, Alicante

Introducción Casos Clínicos

La hipoplasia de genitales externos femeninos (HGF) es una entidad excepcional, con menos de diez casos aislados descritos en la literatura, lo que limita el conocimiento sobre su presentación y evolución. Se define como hipoplasia o agenesia del clítoris y/o de labios menores. Se ha descrito fundamentalmente en el contexto de síndromes genéticos, donde su diagnóstico suele realizarse de forma dirigida. En contraste, su entidad equivalente en varones, la afalia, es una patología más estudiada y mejor caracterizada.

Resumen del caso

Paciente de 5 años, sin antecedentes médicos ni familiares relevantes, derivada por su pediatra por sospecha de malformación genital. En la exploración física destaca hipoplasia de labios menores asociada a agenesia de clítoris, sin seno urogenital, ni malformación anorrectal. Se completa el estudio con ecografía abdominal (sin hallazgos patológicos), estudio genético (cariotipo 46,XX sin alteraciones estructurales ni numéricas) y valoración endocrinológica sin alteraciones. Tras un seguimiento de 3 años, la paciente permanece asintomática.

Comentarios

Los casos aislados de HGF cuentan con escasa literatura publicada, lo que justifica la comunicación de nuevos casos y su seguimiento a largo plazo. El diagnóstico se basa fundamentalmente en una exploración física cuidadosa, siendo necesarios estudios complementarios para descartar asociaciones sindrómicas. El presente caso pone de manifiesto que una exploración física sistemática es clave para su detección en edad pediátrica. Las posibles repercusiones funcionales y sobre la satisfacción sexual en la edad adulta permanecen actualmente desconocidas.