

Ausencia congénita de pene y sexualidad. Primera parte

Dr. Mario Antonio Varela G.

Coordinador Cirugía Pediátrica CSM
midocorvarela@vtr.net

Abstract

Two patients with an absence of the penis called Aphalia are clinically followed from 1994 to 2005 in the Pathology Unit of the Department of Pediatric Surgery of Luis Calvo Mackenna Hospital in Santiago, Chile. Today, Max is 10 years old and Ramon 7. Both have a kariogram of 46XY and the presence of normal testes. They have an associated anus-rectal malformation with rectal-urinary fistula and unilateral renal agenesis. In addition, one of them presents a porous urachus. In both children a surgically constructed penis is sketched which, together with their normal testes, served to produce a body image consistent with their genetic, genital and chromosomal sex.

The absence of a penis in children causes a broad impact, not only affecting the organs and their function but also their emotions, self-esteem, body image and psychological maturity, deeply compromising the development of infantile sexuality which, as we have said, remains during the life time of the subject. Our therapeutic and rehabilitation plan should keep in mind both fields of work, the physical and the psychological. And this applied to both the patient and his family.

Keywords: Anus-rectal malformation, Aphalia, Penis, Sexuality.

Resumen

Dos pacientes portadores de una ausencia de pene denominada afalia, son seguidos clínicamente desde 1994 a 2005 en el Servicio de Cirugía Pediátrica, Unidad de Patología del Polo Caudal del Hospital Luis Calvo Mackenna de Santiago de Chile. En la actualidad, Max tiene 12 años y Ramón 9 años. Ambos con un cariograma de 46XY y con presencia de testículos normales. Presentan asociada una malformación ano-rectal con fístula recto urinaria, y con agenesia renal unilateral, agregándose en uno de ellos, un uraco permeable. En ambos niños se construye quirúrgicamente un esbozo de pene, que sirvió junto a sus testes normales para obtener una imagen corporal concordante con su sexo genético, cromosómico y gonadal.

La ausencia de pene en el niño provoca un impacto global, afecta a los órganos y a su función pero además afecta su afectividad, su autoestima, su imagen corporal comprometiendo su maduración

psicológica y puede interferir profundamente en el desarrollo de la sexualidad infantil, que como hemos dicho adquiere presencia durante toda la vida del sujeto. En nuestro plan terapéutico y de rehabilitación se deben tener presente ambos campos de trabajo, lo físico y lo psicológico. Y ello aplicado tanto al paciente como a su familia.

Palabras clave: Afalia, Malformación uro-genital, Pene, Sexualidad.

Introducción

Los trastornos del desarrollo sexual pueden originar un "Estado intersexual" que se puede manifestar desde el nacimiento como "Genitales ambiguos", donde sus genitales externos recuerdan los estados primarios del desarrollo embrionario, en los cuales no es posible definir si corresponden a genitales masculinos o femeninos.

Luego una compleja sucesión de etapas de diferenciación conduce finalmente a la constitución de los órganos sexuales definitivos de varón o hembra⁽¹⁾. En algunos pacientes, que externamente no ofrecen dudas para catalogarlos dentro de esa dicotomía diferencial (hombre/mujer) sin embargo, por una desarmonía en el proceso de la diferenciación sexual, la diferenciación se detiene o se desvía quedando en un estado intermedio.

Casos Clínicos

Dos pacientes portadores de una ausencia de pene denominada también afalia, Maximiliano y Ramón, seguidos desde 1994 a 2005 en el Servicio de Cirugía Pediátrica, Unidad de Patología del Polo Caudal del Hospital Luis Calvo Mackenna de Santiago de Chile, hoy con 12 y 9 años respectivamente.

Características clínicas actuales

Max y Ramón tienen un cariograma de 46XY y sus gónadas son testículos normales pero con ausencia de pene entidad llamada agenesia del pene, asociada a una malformación ano-rectal con fístula recto urinaria, y con agenesia renal unilateral, agregándose, en Ramón, un uraco permeable.

Nuestros dos pacientes presentaron la opción de nacer con una malformación ano-rectal asociada a una fístula uretro-rectal (Figura 1).

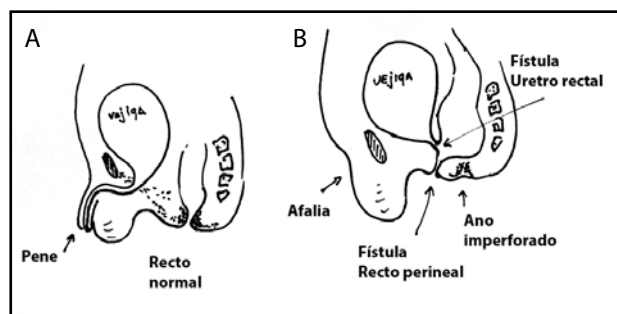


Figura 1. Izquierda, vista sagital normal. Derecha, los dos casos clínicos de Afalia.

Estos pacientes consultaron en el período de recién nacido y en ese momento hubo que elaborar un programa de tratamiento que consideró las siguientes medidas:

a) Descender el conducto ano-rectal a la posición normal y obtener una salida expedita de la orina al exterior. Esto se pudo lograr con éxito en ambos pacientes, abordando la malformación en forma acostumbrada y descendiendo a su posición normal el conducto ano-rectal, dejándolo contenido en el trayecto muscular esfincteriano, con lo cual se recuperaría la capacidad de continencia fecal al complementar la cirugía con una adecuada rehabilitación funcional del sistema esfinteriano.

b) Reparación de la vía urinaria debido a que ambos pacientes nacieron con un solo riñón y en ambos existía una comunicación anormal entre la vía urinaria y la fecal. La orina, en lugar de ser eliminada directamente al exterior por la uretra peneana, por no existir pene, se eliminaba por una comunicación anormal (fístula) hacia el recto, llevando a una inevitable contaminación de la vía urinaria con el peligro de pielonefritis y sepsis. Separar la vía urinaria de la fecal, era fundamental para evitar la infección de su único riñón.

En la actualidad un paciente orina a través de una ureterostomía cutánea derecha. Ramón, posee un sistema de evacuación de la orina por un conducto que le permite realizar la introducción de una sonda (cateterismo intermitente cada 4 horas a través de un procedimiento de derivación externa continente denominado Mitrofanoff). Maximiliano, orina por una ureterostomía cutánea derecha (Figura 2).

c) Decidir con relación a la falta del pene. Los puntos a y b eran vitales y sobre cómo resolverlos, no había duda. Pero el tratamiento propuesto en el punto "c" era tan discrepante con mi concepción de la vida y del ser humano, que motivó mi presencia en un Diplomado de Sexualidad.

La opción propuesta^(1,2) como tratamiento de la agenesia de pene por el mundo científico, hasta hace 7 a 10 años atrás e incluso hoy en día, era el "cambio de sexo" es decir transformar ese recién nacido varón en mujer y para ello había que amputar sus testículos normales, fabricarle una vagina con intestino o con piel y mantener de por vida un aporte artificial de hormonas femeninas^(3,4).

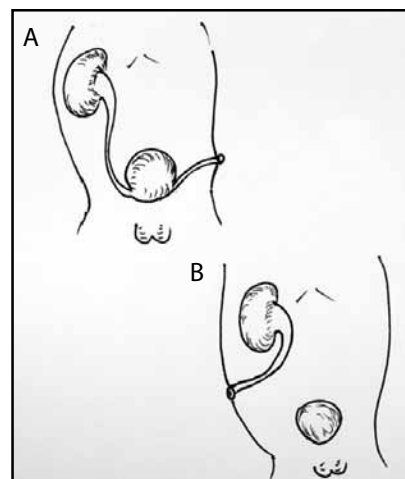


Figura 2. Vía de eliminación de orina de Ramón (A) y Maximiliano (B).

Esta solución parecía demasiado técnica y deshumanizada. Impresionó la superficialidad con que se pretendía resolver el problema tan profundo y multifactorial que lo afectaba. Había necesariamente que considerar que era un "ser humano" y que la presencia o ausencia de pene debía representar algo cuya magnitud estaba por definir. ¿Qué pasaba con su sexualidad y con la estructuración del individuo que era mucho más que el pene en el hombre o la vagina en la mujer?

Se presentó el caso al comité de ética y logrando que se permitiera discutir el problema con los padres, quienes entendieron las opciones propuestas y decidieron la menos traumática, es decir, no cambiar su sexo, especialmente pensando que muchas soluciones podían surgir en los años futuros, pero que lo extirpado no podía devolverse a sus hijos.

Este fue el primer paso logrado hace 10 años, en este difícil y conflictivo tema.

Programa de Tratamiento

1. Tratamiento quirúrgico de su malformación ano-rectal
2. Tratamiento quirúrgico de su malformación urinaria
3. Tratamiento de la agenesia del pene.

Como hemos dicho anteriormente, la ausencia de pene no corresponde a la ausencia de falo. Nuestros 2 pacientes portadores de agenesia de pene vivieron el desarrollo de su conciencia, espiritualidad e intimidad, siguiendo el desarrollo propuesto por Freud, Lacan y otros, en donde el falo era el Significante de la falta.

En ambos niños construimos quirúrgicamente un esbozo de pene, que sirvió junto a sus testes normales para obtener una imagen corporal concordante con su sexo genético, cromosómico, gonadal. Concordante también con su género, masculino que se fue expresando desde su comienzo a través de juegos preferidos, actitudes, identificación con su padre.

Dentro de poco hemos proyectado re-operarlos para adecuar dicho pseudo pene al crecimiento de ambos niños.

Cirugía genital: 1er tiempo de reconstitución del pene en RN, 2º Tiempo de reconstitución del pene pendiente (Figura 3).

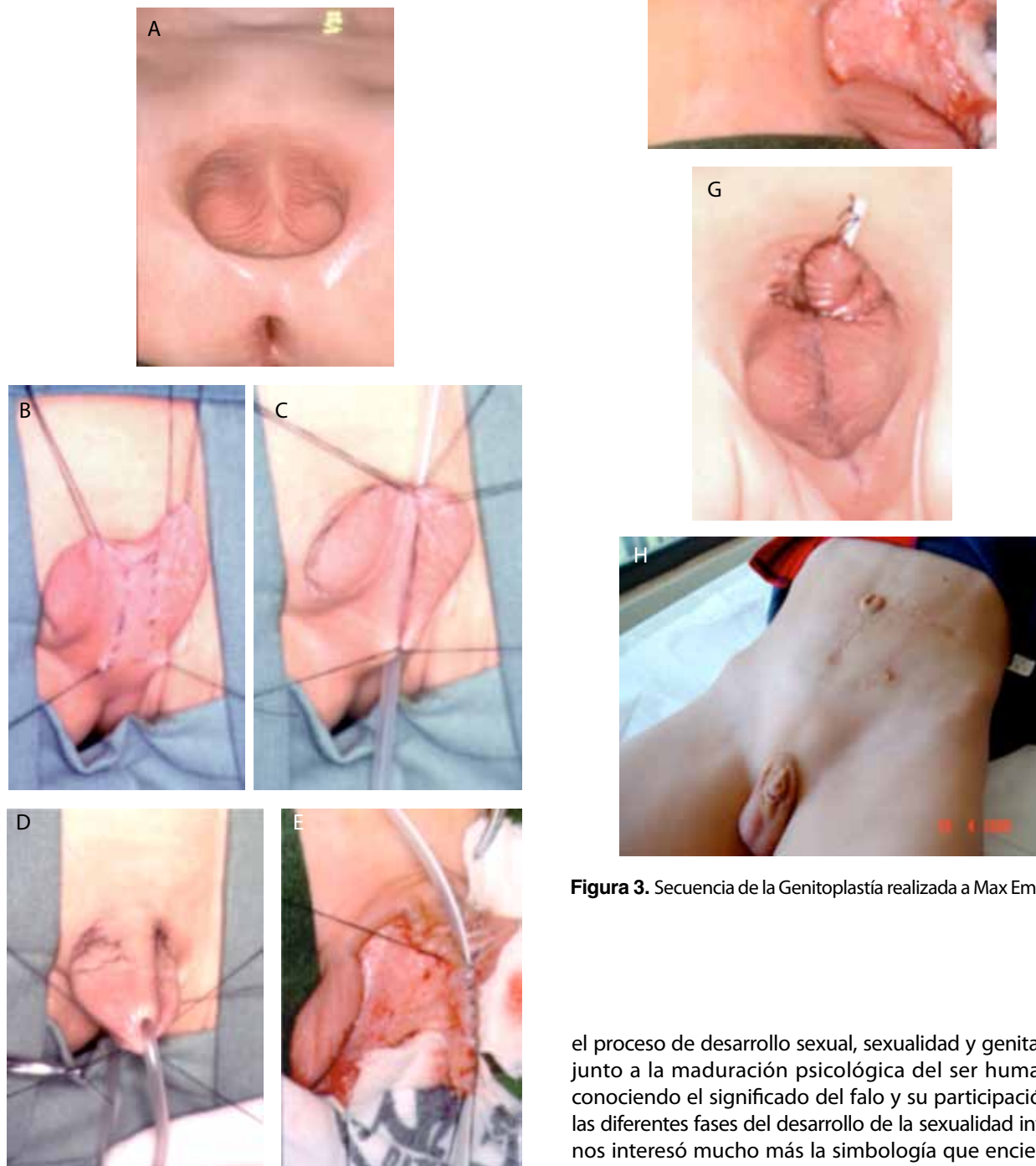


Figura 3. Secuencia de la Genitoplastía realizada a Max Emiliano.

El Objetivo de la cirugía urológica frente a la ausencia de pene

En un comienzo se consideró la imposibilidad quirúrgica de construir un pene funcional. Esto llevó a plantear incluso el cambio de sexo. Pero, al analizar todo

el proceso de desarrollo sexual, sexualidad y genitalidad junto a la maduración psicológica del ser humano y conociendo el significado del falo y su participación en las diferentes fases del desarrollo de la sexualidad infantil, nos interesó mucho más la simbología que encierra el pene como falo, que su funcionalidad como órgano excretor de la orina y como órgano de copulación. Por este motivo en el momento de planificar el tratamiento de estos 2 pacientes, construimos un apéndice peneano que cumpliría la función de significante de la falta o del deseo, y permitiría el desarrollo de las diferentes fases donde interviene.

Orientación familiar y manejo psicológico longitudinal

Nuestro primer contacto con la familia fue en el momento de informarles la gravedad de las Malformaciones presentes. Se abordó primero aquellas que afectaban gravemente al niño y que podían comprometer su vida. Para tratarlos era necesario actuar en etapas, partiendo con una colostomía. Posteriormente un descenso ano-rectal y reparación de la fístula recto-urinaria. Finalmente abordamos el problema de la agenesia de pene informándoles todo lo que sabíamos de ello y la conducta propuesta por el equipo multidisciplinario. Ampliamos la visión, presentando a su hijo como un ser humano definido sexualmente pero con ausencia de pene. La respuesta en ambos casos fue la misma, se opusieron a la castración.

Fue un trauma muy severo y pasó por todas las etapas descritas en el protocolo psicológico. Hemos seguido un control muy cercano quirúrgico y psicológico. Cada uno de nuestros planteamientos se ha ido discutiendo con ellos.

Comentario

El primer enfrentamiento con el paciente portador de una malformación compleja, donde están comprometidos órganos vitales y funciones importantes del crecimiento y desarrollo de la personalidad debe contemplar el hecho que la familia espera como resultado de su embarazo un hijo o hija normal. La presencia de malformaciones congénitas múltiples que afectan órganos vitales es un Impacto violento que genera una segunda enfermedad, que afecta a todo el núcleo familiar. Primero se niega, luego se vive un duelo y posteriormente sobre viene la recuperación. En el niño, el compromiso es global, afecta a los órganos y a su función pero además afecta su afectividad, su auto estima, su imagen corporal comprometiendo su maduración psicológica y puede interferir profundamente en el desarrollo de la sexualidad infantil, que como hemos dicho adquiere presencia durante toda la vida del sujeto. En nuestro plan terapéutico y de rehabilitación se deben tener presente ambos campos de trabajo, lo físico y lo psicológico. Y ello aplicado tanto al paciente como a su familia.

Fue muy importante partir considerando al paciente en forma integral. Fue muy significativo considerar que el ser humano a diferencia de otros seres vivos posee también una vida psíquica que se ve afectada profundamente con la malformación. A su vez el ser humano es un ser social y como tal se compromete frente a la enfermedad.

Nuestra postura empírica, producto de un enfoque holístico de la existencia, evitó cometer un error irreparable. Esta postura nos hizo rechazar un abordaje unipolar, incompleto propuesto en la literatura donde solo se pretendía resolver sobre un problema puramente físico, la ausencia de pene, sin considerar su vida interior y su integridad.

En un comienzo pensamos que nuestro trabajo quirúrgico no tenía destino. Sabíamos desde un principio que esa estructura cutánea concebida para simular un pene, para tranquilizar a sus familiares, nunca funcionaría

como tal. Pensamos que debíamos trabajar a futuro en la adaptación social del niño y su familia a esta condición carencial.

Sin embargo, surgió un cambio, aprendimos que el falo era diferente del pene. El falo es un significante y representa la posibilidad de desarrollo integral del sujeto. Siendo la sexualidad un aspecto primordial de la vida, la participación del falo dentro de la estructuración de la personalidad del sujeto es primordial. Como maneja y supera el complejo de castración, como resuelve el Edipo, son los condicionantes de una vida armónica adulta. Nos percatamos que su presencia en un momento determinado del desarrollo sexual infantil, tenía un valor "Simbólico" irremplazable y no importaba si serviría o no para orinar o copular. Su presencia era necesaria para superar el complejo de castración y el Edipo.

Por otra parte, considerando que la sexualidad era diferente de la genitalidad y que si lográbamos un desarrollo adecuado de su sexualidad, ésta podía buscar un camino de expresión diferente del genital con mayor facilidad. Por lo tanto nuestro trabajo había tenido un sentido. Ese apéndice peniforme construido cumpliría una función "Simbólica" importante en ambos pacientes. Consideramos que la educación en sexualidad es fundamental para poder conversar el tema. Más aun si queremos dar un juicio valórico o dar una opinión que no dañe. Pero además si queremos tratar a estos pacientes se requiere una dedicación especial y una preparación adecuada.

Como podemos deducir de todo lo anterior para poder enfrentarnos con responsabilidad ante un caso de trastorno de la diferenciación sexuales necesario considerar el desafío en forma integral abarcando tanto aspectos físicos como psicológicos. Debemos por lo tanto, abordar el tema de la sexualidad desde el punto de vista psicológico, antropológico y social. Esta actitud debe ser asumida por todos los miembros del equipo.

Debemos revisar nuestras posturas ideológicas y actualizarnos con los cambios sociales y culturales⁽⁴⁾. Darnos cuenta que muchos de los rechazos se deben a respuestas inconscientes a paradigmas arraigados que rigen nuestras decisiones y pueden estar quedando obsoletos. Sino ¿cómo entender que profesionales inteligentes no quieran escuchar a los afectados? ¿Qué dicen los grupos de pacientes ya adolescentes o adultos en relación a como han sido tratados y que hubieran preferido que se hiciera?

Bibliografía

1. Evans JA, Erdile LB, Greenberg CR, Chudley AE. Agenesis of the penis: patterns of associated malformations. *Am J Med Genet* 1999; 84(1): 47-55.
2. Elder S. Jack. Abnormalities of the Genitalia in Boys and Their Surgical Management. *Campbell's Urology*. 8th Ed. 2008.
3. *Pediatric Urology and Surgical in Clinical Practice*. Kelalis. *Clinical Pediatric Urology*. 5th Ed. 2007.
4. Should infants with aphalia be raised as females? *Indian Pediatrics* 2003; 40: 802-803.