



## Gonadoblastoma. Presentación de un caso.

Yudamis Martínez Nieves\*, Osiris Cubero Menéndez\*

\* Hospital Pediátrico Docente William Soler CUBA

### Resumen

#### INTRODUCCION

El gonadoblastoma es un tumor raro compuesto por una combinación de células germinales y cordones sexuales-estroma que afecta exclusivamente a pacientes con disgenesia gonadal; siendo más frecuente en niños o adultos jóvenes fenotípicamente femeninos, que usualmente tienen signos de virilización.

La posibilidad de aparición de esta neoplasia en gónadas disgenéticas es estimado en un 25 %.

Presentamos el caso de una paciente fenotípicamente femenina de 15 años que acude a consulta de servicio de endocrinología por presentar ausencia de caracteres sexuales secundarios. Se le realizan varios exámenes que incluyen:

-Cariotipo (xy)

-Examen de genitales externos: Marcada hipertrofia del clítoris, ausencia de vagina; en su lugar, orificio que conduce a un canal ciego.

-Laparoscopia: Ausencia de útero.

En lado izquierdo y convergiendo en el anillo inguinal interno se observa estructura que impresiona conducto deferente y vasos espermáticos, estos terminan en una gónada que recuerda testículo de 1,5x 2cm de la cual se toma muestra para biopsia.

En el lado derecho existe una estructura rudimentaria tubular similar a una trompa de la que emergen dos masas de 0,5cm de diámetro. Se envían a biopsia.

#### RESULTADOS:

Gónada izquierda: Fragmento de tejido correspondiente a testículo que muestra túbulos seminíferos revestidos por células de Sertoli y algunas espermatogonias e hiperplasia de células de Leydig.

Gónada derecha: Trompa uterina dentro de límites histológicos adecuados, adherido a la misma presencia de tejido correspondiente a gonadoblastoma de 5mm.

### Introduccion

El gonadoblastoma es un tumor germinal mixto poco frecuente, que ocurre casi con exclusividad en pacientes con disgenesias gonadales y cariotipos que contienen cromosoma Y. La mayoría son individuos con fenotipo femenino que usualmente tienen signos de virilización, y la minoría por el contrario son masculinos con grados variables de feminización.

La gónada de la cual se desarrolla este tumor es de naturaleza incierta en un gran porcentaje de los casos y la agresividad del mismo depende de su componente germinal.

## Material y Métodos

Presentamos un caso de una paciente fenotípicamente femenina, de 15 años de edad, que acudió a la consulta de Endocrinología del Hospital Pediátrico Docente William Soler, por presentar amenorrea y ausencia del desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.

La paciente fue sometida a los siguientes exámenes:

-Cariotipo: (46XY)

-Examen de genitales externos: Marcada hipertrofia del clítoris, orificio uretral normal, ausencia de vagina, en su lugar presencia de un pequeño canal ciego.

- Laparoscopia: Ausencia de útero.

En el lado derecho existe un rudimento que recuerda a un anexo, con una estructura tubular similar a una trompa de la cual emergen dos pequeñas masas de 0,5 cm de diámetro. Todas estas estructuras fueron enviadas al Departamento de Anatomía Patológica para biopsia.

En el lado izquierdo, convergiendo en el anillo inguinal interno se observa una estructura que impresiona un conducto deferente y vasos espermáticos. Se explora la región por inguilotomía y se comprueba la presencia de estas estructuras, terminando el conducto deferente en una gónada que aparenta ser un testículo de 1,5 x 2 cm, de la misma se toma una muestra para biopsia.

## Resultados

Estudio macroscópico:

Rotulado como gónada izquierda se recibe un fragmento de tejido correspondiente a una estructura ovoide de color carmelita claro de 0.8 x 0.6 x 0.3cm.

Rotulado como anejo derecho se recibe trompa uterina de 4.5 x 0.5 x 0.4cm, serosa lisa y lustrosa con áreas de hemorragia. De la serosa parte una lesión redondeada de 0.5cm, que al corte es de color blanco amarillento y de consistencia sólida.

Estudio microscópico:

Gónada derecha: Trompa uterina dentro de límites histológicos adecuados. Adherido a la misma presencia de tejido correspondiente a gonadoblastoma de 0.5cm.

Gónada izquierda: Fragmento de tejido correspondiente a testículo que muestra túbulos seminíferos revestidos por células de Sertoli y algunas espermatogonias e hiperplasia de células de Leydig.

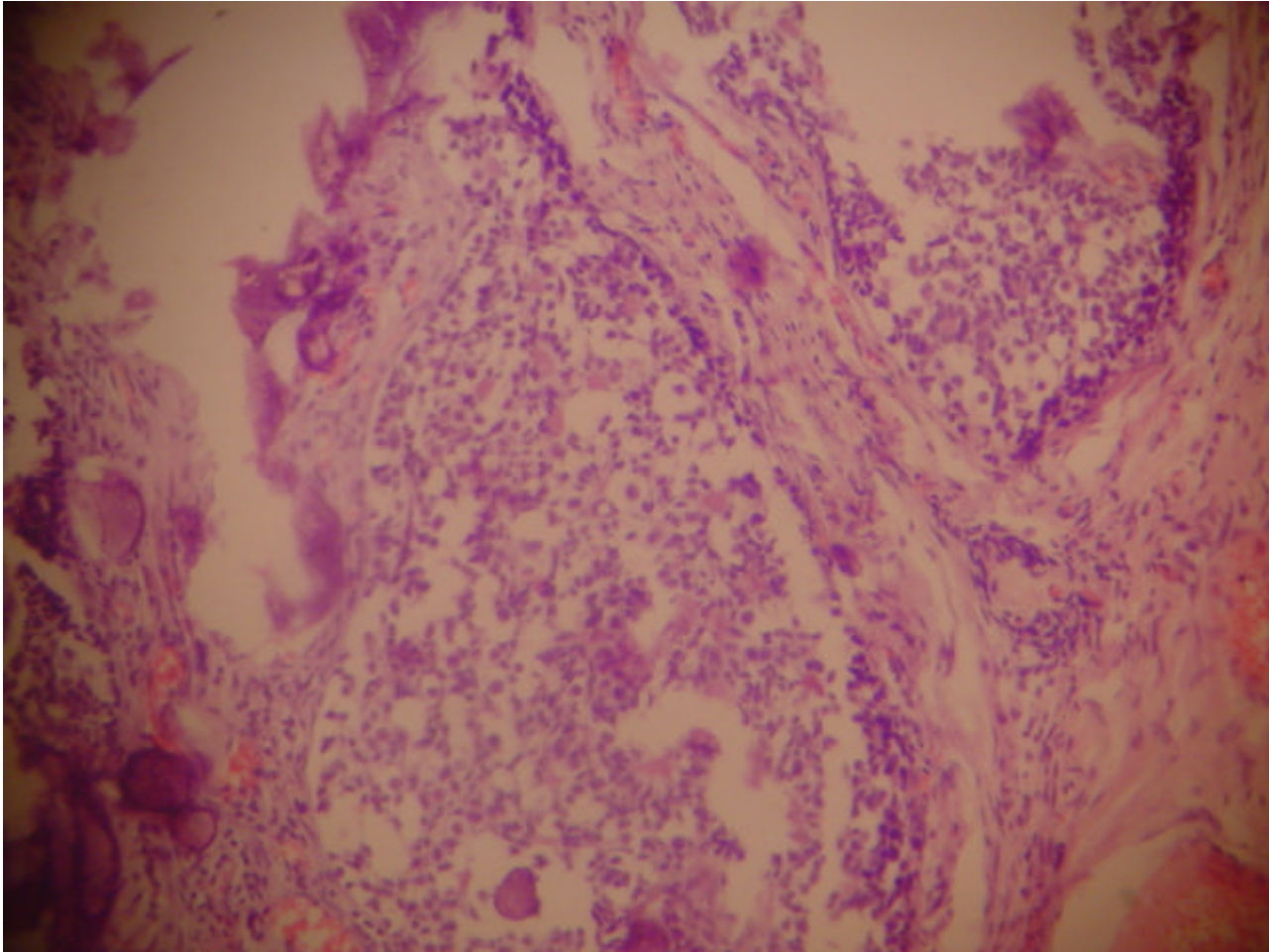


Figura #1 - Nidos de células tumorales rodeados por bandas fibrosas. Presencia de calcificaciones. H/Ex100

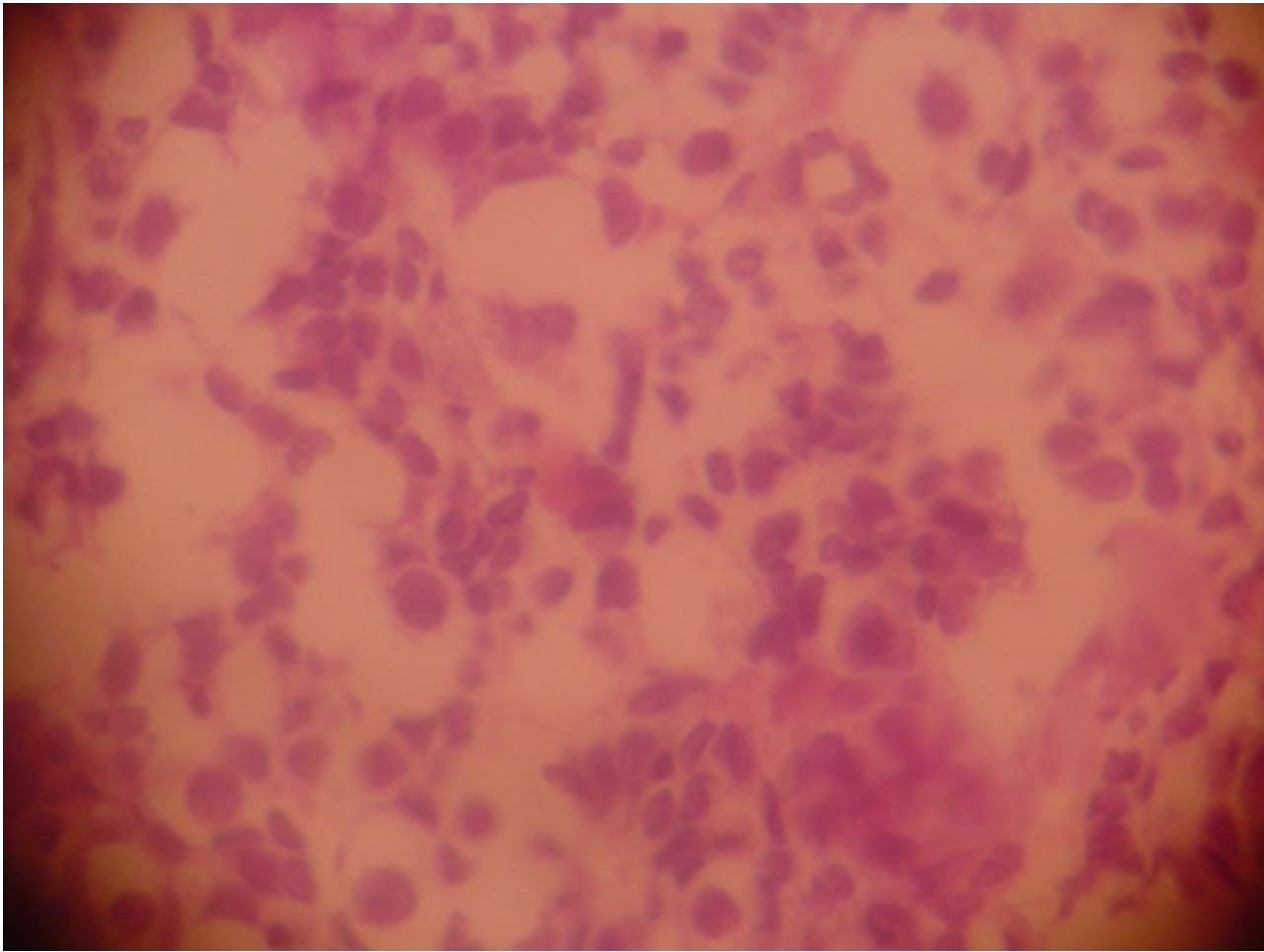


Figura #2 - Células germinales que semejan a las del Disgerminoma, con núcleos grandes y citoplasma claro, mezcladas con células del estroma gonadal. H/Ex400

---

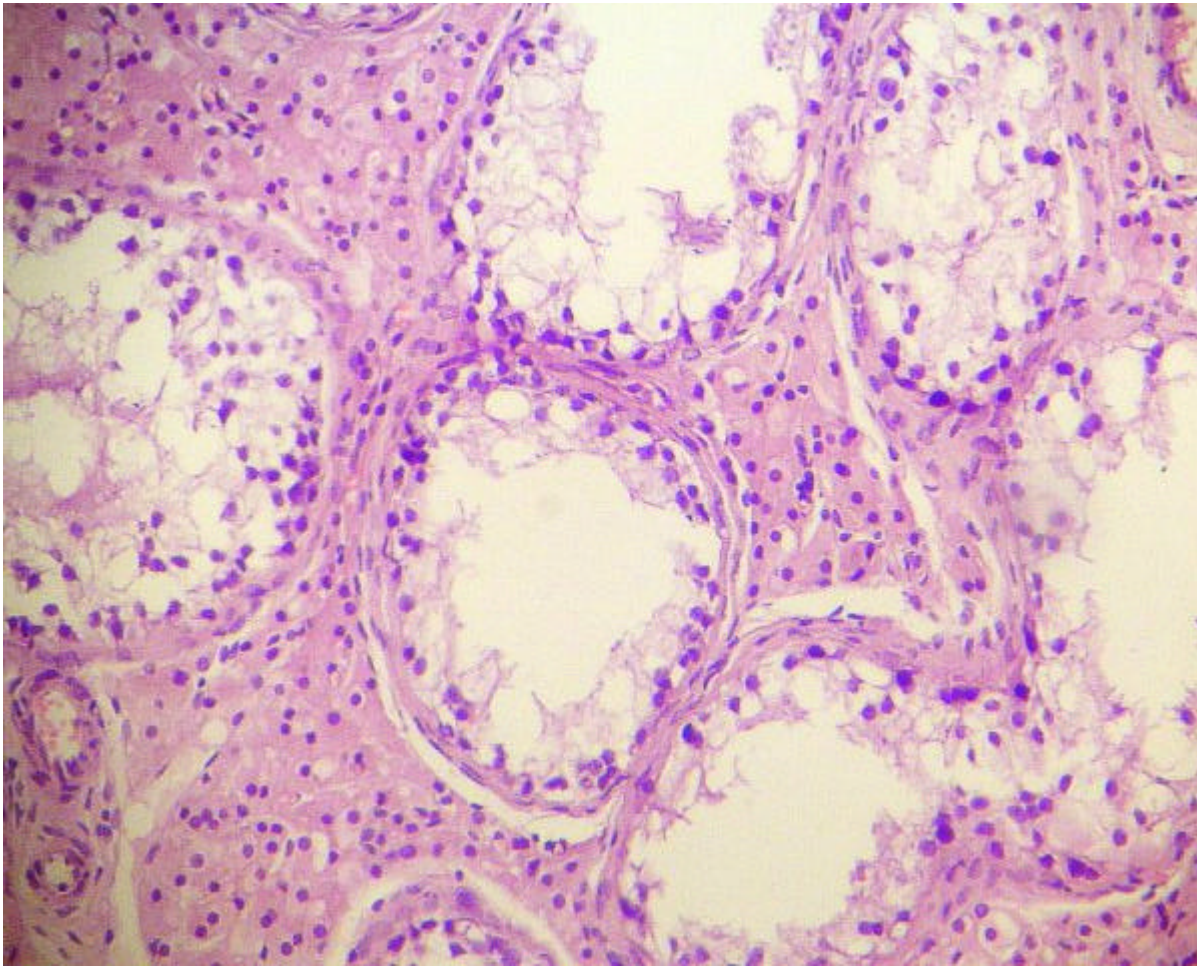


Figura #3 - Tejido correspondiente a testículo, con túbulos seminíferos e hiperplasia de células de Leydig.H/Ex400

## Discusión

El gonadoblastoma, conocido también como gonadoma disgenético es un tumor mixto de los cordones sexuales-estroma descrito por Scully en 1953 en niños y adultos jóvenes. Es casi exclusivo de gónadas disgenéticas con cariotipos que contienen cromosoma Y o material del mismo. En los casos en que ha resultado posible establecer el tipo de disgenesia muchas veces se ha tratado de disgenesia gonadal pura 46XY o disgenesia gonadal mixta, la cual es frecuentemente asociada con cariotipo 45X, 46XY y ocasionalmente con un mosaico.

Se ha visto su asociación frecuente con el Síndrome de Turner, sobre todo cuando hay presencia de material de cromosoma Y, y se reportan casos en embarazadas. La presencia del cromosoma Y en el cariotipo de estos pacientes es de suma importancia ya que el gen responsable del gonadoblastoma se encuentra cerca del centrómero de dicho cromosoma. Con mayor frecuencia los pacientes son fenotípicamente femeninas y acuden por presentar amenorrea primaria, virilización o anomalías en el desarrollo genital como ocurre en el caso que estamos presentando.

Esta lesión puede ser bilateral en el 36% de los casos según se reporta en la literatura y a menudo no es posible determinar la naturaleza de la gónada de la cual se origina, se plantea que el 20% tiene su origen en un testículo criptorquídic y rara vez surge en ovarios normales. Son usualmente pequeños y en oportunidades solo el estudio microscópico los hace evidentes, cuando se asocian a tumores de células germinales malignos tienden a tener un mayor tamaño, el caso que estamos presentando se trata de una forma

pura del tumor y su tamaño es de solamente 0.5cm.

En cuanto a su apariencia macroscópica la misma puede variar, su consistencia puede ser blanda, firme o cartilaginosa, a veces con zonas de calcificaciones o totalmente calcificado, su color puede ser carmelita, amarillo a gris.

La apariencia microscópica es de nidos compuestos por una mezcla de células germinales recordando a las del disgerminoma y seminoma en las que a veces pueden identificarse algunas figuras mitóticas y células epiteliales pequeñas del tipo de los cordones sexuales y el estroma, las cuales son redondas u ovales con núcleos pálidos, sin mitosis, similares a las células inmaduras de Sertoli y de la granulosa (figs # 1 y 2). Entre los nidos celulares puede observarse material de membrana basal y calcificaciones como se ven en la fig # 1. El fragmento enviado de la gónada izquierda correspondía histológicamente a un testículo con sus túbulos seminíferos con espermatogonias y una llamativa hiperplasia de células intersticiales de Leydig como se muestra en la fig # 3.

Estas lesiones en oportunidades se han visto asociadas a otros tumores malignos de células germinales, o pueden ser puros como el nuestro, teniendo en este ultimo caso un pronóstico bueno tras su extirpación.

Dada la importancia no solamente médica, sino también social que tienen estos casos de disgenesias gonadales, la conducta ante ellos a menudo resulta algo conflictiva, en nuestro caso se realizó exéresis del testículo, plastia del clitoris y la vagina, conjuntamente con tratamiento estrogénico, conservando de este modo la personalidad femenina llevada hasta ese momento por la paciente.

## Bibliografía

1. Ackerman AB. A Philosophy of Practice of surgical pathology: Philadelphia: Ardor Scribendi, 1999.
2. Grauholt CH, Fedder J, Naeraa RW, Muller J. Occurrence of gonadoblastoma in females with Turner Syndrome and chromosome material. A population study. J Clin Endocrinol Metab. 2000; 85(9): 3199-202.
3. Kondi-Pafiti A, Grapsa D, Hasiakos D, Kontorabdis A. Bilateral gonadoblastoma with extended calcification: Case report of a tumor developing on dysgenetic gonads. Eur J Gynaecol Oncol. 2005; 26(3): 330-2.
4. Canto P, Kofman-Alfaro S, Jimenez AL, Soderlund D, Barron C, Reyes E, Mendez JP, Zenteno JC. Gonadoblastoma in Turner Syndrome patient with nonmosaic 45, X karyotype and Y chromosome sequences. Cancer Genetic Cytogenet. 2004 Apr 1; 150(1): 70-2.
5. Le Caine C, Baron S, Mc Elreavey K, Jouvert M, Rival JM, Mechnaud F, David A. 46xy gonadal dysgenesis. Evidence for autosomal dominant transmission in large kindred. AM J Med Genet A. 2003 Jan 1; 116(1): 36-43.
6. Chen MJ, Yang JH, Mao TL, Ho HN, Yang YS. Successful pregnancy in a gonadectomized woman with 46 XY gonadal dysgenesis and gonadoblastoma. Fertil Steril. 2005 Jul; 84(1): 217.
7. Ilias A, Kapollitis GK, Sotiropoulou M, Sofocleous Ch, Loukari E, Souvatzoglou A. An XY female with Mullerian duct development and persist Wolffian duct structures. Clin Exp Obstet. Gynecol. 2002; 29(2): 103-4.
8. González Fernández P, Quesada Dorta M, Cabrera Panizo R, Alvarez Bello D. Disgenesia gonadal mixta con fórmula cromosómica 45, X/46, X, (mar). Presentación de una paciente. Rev Cubana Endocrinol 2001; 13(3).

Web mantenido y actualizado por el [Servicio de informática](#) uclm. Modificado: 29/09/2005 21:56:28