



VII Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica y I Congreso de Preparaciones Virtuales por Internet

Del 1 al 31 de octubre de 2005



PSEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO DISGENÉTICO ASOCIADO CON GONADOBLASTOMA. A PROPÓSITO DE UN PACIENTE

Pedro González Fernández^{*}, Miguel González Sabin^{*}, María Amarilys Muñoz Álvarez^{*}, Jorge Valdés Rodríguez^{*}, Norma de León Ojeda^{*}, Osiris Cubero^{*}, Santiago Quintero Cayola^{**}

^{*} Hospital Pediátrico Docente "William Soler" CUBA

^{**} Instituto Nacional de Oncología y Radiobiología CUBA

Resumen

.- Describimos una paciente con pseudohermafroditismo masculino con se presentan en mujeres con trastornos del desarrollo gonadal, casi siempre disgenesia gonadal pura o disgenesia gonadal mixta con cariotipo 46XY. Es importante realizar la exéresis de la tumoración y determinar histológicamente la benignidad o malignidad de la lesión tumoral y por consiguiente el tipo de tumor. Se demuestra el abordaje endoscópico de las lesiones y se insiste sobre la atención especializada a este tipo de paciente.

Introducción

Los trastornos de la diferenciación sexual constituyen un grupo complejo de entidades y síndromes.

La clasificación más socorrida de acuerdo con la presencia de una gónada masculina, femenina, o la presencia de ambas estructuras histológicas es la siguiente:

- Pseudo hermafroditismo masculino (PM)
- Pseudo hermafroditismo femenino (PF)
- Hermafroditismo verdadero (HV)

La DGM es la forma más frecuente de PM. Algunos autores utilizan el término Pseudo hermafroditismo Masculino Disgénético (PHMD) cuando la fórmula cromosómica se corresponde con 46XY entre otros detalles, aunque en la actualidad se cree que la DGM y el PHMD representan dos espectros del mismo trastorno.

La presencia de un gonadoblastoma, la fórmula cromosómica y la edad de la paciente nos motivó a presentar este caso.

Presentación de Caso

Paciente femenina de 16 años de edad remitida a nuestro Centro por ausencia de los caracteres

sexuales secundarios. (**Foto 1** y **Foto 2**) Se le realiza examen de cromatina sexual con resultado 0% y cariotipo que muestra fórmula cromosómica XY. Al examen físico se detecta hipertrofia del clítoris, (**Foto 3**) voz ronca y no se constata hirsutismo.

Se realiza laparoscopia el 3 de agosto del 2004, en el lado derecho se encuentran rudimentos de trompa y gónada de aspecto indiferenciado que posteriormente el estudio histológico reveló gonadoblastoma (**Foto 4**) el cual es un tumor compuesto por células germinales y de los cordones sexuales mezcladas íntimamente en grupos o nidos mas o menos circunscritos con presencia de calcificaciones difusas o focales. (**Foto 5** y **Foto 6**)

En el lado izquierdo se observó deferente y vasos espermáticos hacia la región inguinal, una vez explorada se encontró una gónada de la que se tomó biopsia que resultó compatible con testículo rudimentario, en un segundo tiempo se realizó exéresis del mismo. (**Foto 7**, **Foto 8**, **Foto 9** y **Foto 10**) La paciente está pendiente de plastia de clítoris y posteriormente vaginoplastia.



Foto 1 -



Foto 2 -



Foto 3 -



Foto 4 -

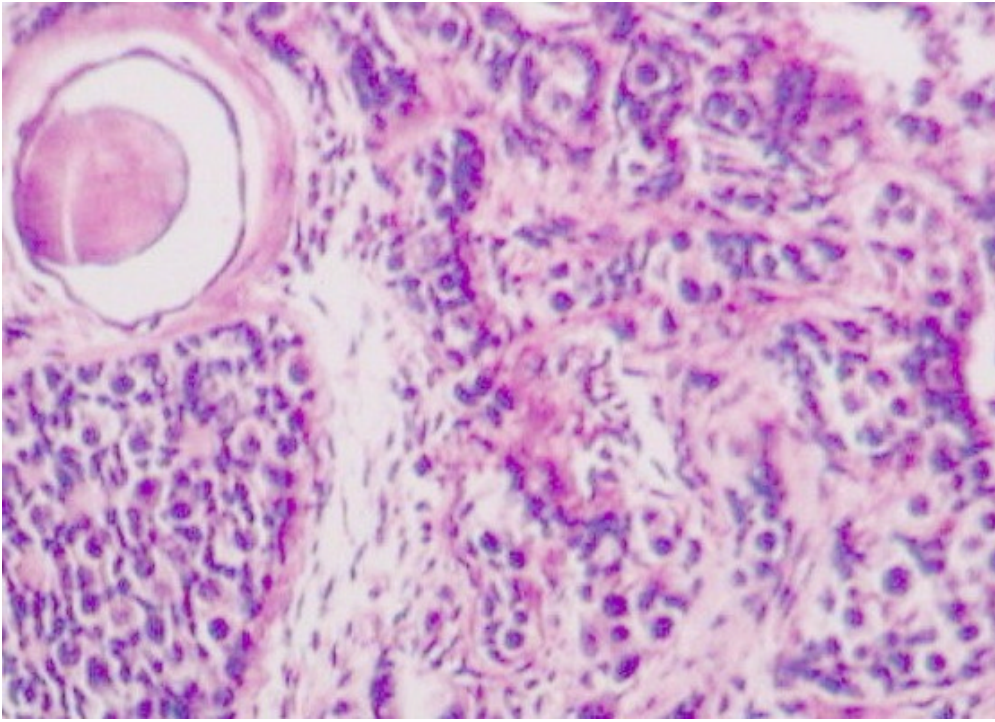


Foto 5 -

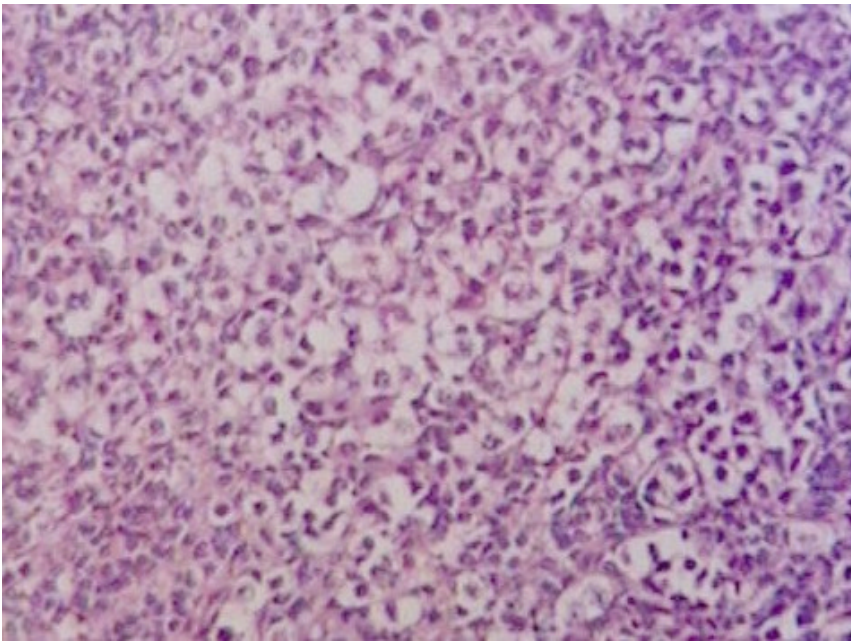


Foto 6 - Image histológica de gonadoblastoma.



Foto 7 - Imagen endoscópica del anejo derecho rudimentario



Foto 8 - Imagen endoscópica de la cara interna del anillo inguinal izquierdo, observe estructura que recuerda el conducto deferente que sale hacia el canal inguinal y se explora mediante inguinitomía.



Foto 9 - Inguinotomía izquierda, se encontró cordón espermático y gonada morfológicamente compatible con testículo y confirmado histológicamente.



Foto 10 - Acercamiento, obsérvese la estructura del testículo.

Discusión

Las pacientes afectadas por un trastorno gonadal, son diagnosticadas en la tres primeras décadas, generalmente son niñas o mujeres jóvenes, en ocasiones pueden presentar virilización acompañada por una masa tumoral que en presencia de un cariotipo XY aun sin la evidencia de una masa tumoral, se debe profundizar en la búsqueda de una tumoración que en el 80% de los casos corresponderá a un gonadoblastoma. El gonadoblastoma

es un tumor mixto de células germinales de los cordones sexuales y del estroma con potencial de transformación maligna (2) En nuestro caso se demostró histológicamente la existencia de un gonadoblastoma aun cuando este no se definiera como una masa tumoral; importante en el examen de la pieza fue la no presencia de células germinales de carácter maligno, un 30% de las pacientes puede desarrollar un tumor de células germinales más frecuentemente disgerminoma/seminoma, generalmente los gonadoblastomas no metastizan, pero los tumores de células germinales asociados si pueden hacerlo (3) Wallace y Levin encontraron tumores gonadales en siete casos todas fenotípicamente mujeres, cinco de ellos gonadoblastomas y de estos cuatro fueron germinomas. En 50% de los casos puede desarrollarse un disgerminoma aunque pueden desarrollarse otros tipos de tumores germinales. Tumores de la granulosa juveniles han sido reportados en pacientes con un cariotipo anormal Y. (4, 5, 6, 7).

Conclusiones

En los trastornos de la diferenciación sexual las gónadas disgenéticas constituyen un riesgo de tumoración por lo que el diagnóstico temprano y la exéresis son de importancia vital. El gonadoblastoma es de aparición característica en esas gónadas disgenéticas, como en nuestro caso, casi siempre alrededor del 80% mujeres fenotípicas con cromatina sexual negativa y una Y en su cariotipo. Se enfatiza en la atención endocrinológica especializada en este tipo de paciente

Bibliografía

- 1.-Gonadoblastoma. A review of 74 cases. Scully RE. Cancer 25:1340-1356, 1970.
- 2.-Distribution of Y-chromosome-bearing cells in gonadoblastoma and dysgenetic testis in 45,X/46,XY infants. Pena-Alonso R, Nieto K, Alvarez R, Palma I, Najera N, Erana L, Dorantes LM, Kofman-Alfaro S, Queipo G. Mod Pathol. 18(3): 439-445, 2005.
- 3.-Mixed gonadal dysgenesis: a review of 15 patients reporting single cases of malignant intratubular germ cell Neoplasia of the testis, endometrial adenocarcinoma, and a complex vascular anomaly. Wallace TM, Levin HS. Arch Pathol Lab Med. 114:679-688, 1990.
- 4.-Juvenile granulosa cell tumor: another neoplasm associated with abnormal chromosomes and ambiguous genitalia. Young RH, Lawrence WD, Scully RE. Am J Surg Pathol: 737-743, 1985.
- 5.-Seminoma and a gonadoblastoma in an infant with mixed gonadal dysgenesis. Haddad NG, Walvoord EC, Cain MP, Davis MM. J Pediatr. 143 (1):136-139, 2003
- 6.-Genome profiles of bilateral dysgerminomas, a unilateral gonadoblastoma, and a metastasis from a 46, XY phenotypic female. Kildal W, Kraggerud SM, Abeler VM, Heim S, Trope CG, Kristensen GB, Risberg B, Lothe RA, Danielsen HE. Human Pathol. 34(9):946-949, 2003.
- 7.-Hermaphroditism pathology Jaubert F, Nihoul-Fekete C, Lortat-Jacob S, Josso N, Fellous M. Ann Pathol. 24 (6):499-409, 2004