

154 **A.I. Salazar^a**
F. Palomeque^a
E. Pascual^a
V. Porras^b

^aServicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva. España.

^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva. España.

Correspondencia:

Dra. A.I. Salazar Vera.
Servicio de Obstetricia y Ginecología.
Hospital Juan Ramón Jiménez.
Ronda Norte, s/n. 21005. Huelva. España.
Correo electrónico: f.palomeque@ arrakis.es

Fecha de recepción: 4/02/04.

Aceptado para su publicación: 5/01/06.

Disgerminoma y síndrome de Swyer

Dysgerminoma and Swyer's syndrome

RESUMEN

El síndrome de Swyer es una disgenesia gonadal pura, con cariotipo 46XY, fenotipo femenino normal, y ausencia completa de tejido gonadal funcionante, que está representado por unas cintillas gonadales rudimentarias, bilaterales, no funcionantes, compuestas por tejido fibroso, en presencia de genitales internos femeninos normales. La forma de presentación clínica más frecuente es amenorrea primaria. En un 20% existe mutación o delección del gen *SRY*. En el 80%, el *SRY* es aparentemente normal. El riesgo de neoplasia gonadal es alto; está indicado practicar gonadectomía profiláctica preferentemente por laparoscopia. El gonadoblastoma y el disgerminoma son las neoplasias más comúnmente asociadas.

PALABRAS CLAVE

Disgenesia gonadal 46XY. Disgerminoma. Gonadoblastoma. Gen *SRY*.

ABSTRACT

Swyer syndrome is a pure gonadal dysgenesis with a 46XY karyotype, normal female phenotype, and

complete lack of functioning gonadal tissue, which is represented by bilateral, nonfunctioning, rudimentary streak gonads composed of fibrous tissue, with normal female internal genitalia. They present most often with primary amenorrhea. To date, 20% of these are explained by a mutation or a deletion in *SRY*. In 80%, *SRY* is apparently normal. The risk of gonadal neoplasia is high, dictating early prophylactic removal of these dysgenetic gonads. Laparoscopic surgery is recommended. Gonadoblastoma and dysgerminoma are the most frequently reported malignancies.

KEY WORDS

Gonadal dysgenesis 46XY. Dysgerminoma. Gonadoblastoma. *SRY* gene.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Swyer es una disgenesia gonadal pura, con cariotipo 46XY, fenotipo femenino normal y ausencia completa de tejido gonadal funcionante. Los genitales internos son normales, salvo la presencia de cintillas gonadales bilaterales. La forma de presentación clínica más frecuente es amenorrea primaria, aunque también puede debutar con dolor y

distensión abdominal, con o sin hemoperitoneo, cuando existen tumores germinales asociados, como es el caso que presentamos. Pueden existir alteraciones genéticas, en el gen SRY u otros, pero sólo se han descrito en un 20% de casos. El riesgo de neoplasia gonadal es alto, entre un 25-30%; el disgerminoma y el gonadoblastoma son las más comúnmente asociadas.

CASO CLÍNICO

Paciente de 13 años de edad, sin antecedentes personales o familiares de interés. Estadio de Turner P2-3 y T4, sin menarquia, talla de 1,77 cm y peso 63 kg, que consulta por aumento del perímetro abdominal con dolor. Se describe, tras el estudio de imagen, una tumoración sólida de 13 cm, con evidentes calcificaciones, dependiente de anejo derecho; ascitis a tensión. No presenta adenopatías (fig. 1). En estudios analíticos presenta BHCG de 94,9 mU/ml y perfil hormonal prepúber. Se practicó una laparotomía urgente y se halló una tumoración ovárica derecha de 10 cm, con una cápsula íntegra. El útero y el anejo izquierdos eran normales para edad de la paciente. El diagnóstico intraoperatorio fue tumor de los cordones sexuales-estroma sospechoso de células Sertoli-Leyding. Se le practicó una anexectomía derecha, una omentectomía, una apendicectomía y una biopsia de ovario contralateral más lavados peritoneales. El resultado definitivo de anatomía patológica fue de disgerminoma (fig. 2) para el ovario derecho, gonadoblastoma (fig. 3) para la biopsia del izquierdo, y el líquido peritoneal fue negativo a células malignas. La paciente recibió tratamiento adyuvante con 4 ciclos de bleomicina, etopósido y cisplatino. En la revisión posquimioterapia en nuestra consulta la paciente presentaba: fenotipo femenino normal, genitales externos normales, himen íntegro, vagina de 9 cm de longitud. Los estudios de imagen y los marcadores tumorales analíticos fueron normales, incluido el BHCG. El perfil gonadal prepúber. El estudio del cariotipo desveló un 46XY con gen *SRY* sin alteraciones, lo cual motivó nuestra propuesta para la gonadectomía izquierda, que se realizó por laparoscopia, y se encontró un resultado anatomopatológico de cintilla gonadal normal. La paciente comenzó un tratamiento con es-

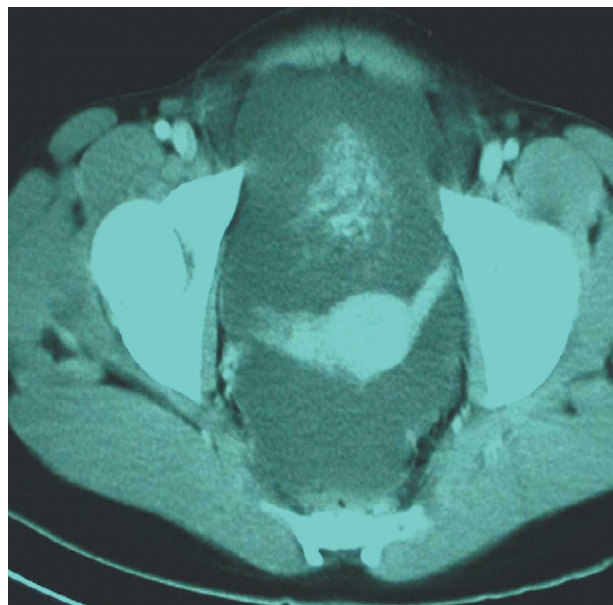


Figura 1. Tumoración pélvica.

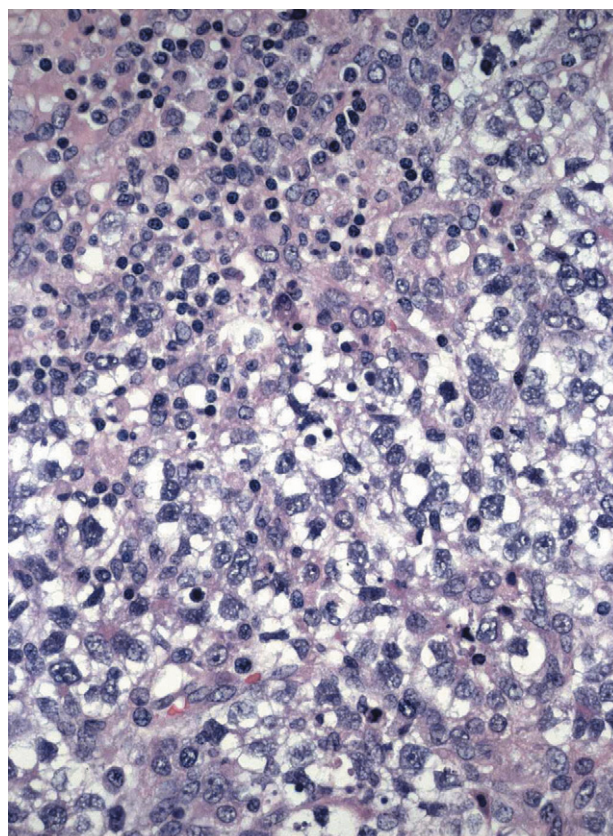


Figura 2. Disgerminoma.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3969782>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3969782>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)