

# PROGRESOS de OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



## CASO CLÍNICO

# Gonadoblastoma bilateral y disgerminoma asociados en un síndrome de Swyer

Rosa María Martínez Cabañero<sup>a,\*</sup>, María Carmen Serna Torrijos<sup>a</sup>, Raquel Villar Jiménez<sup>a</sup>, Teresa Gómez García<sup>a</sup>, Juan Pablo García de la Torre<sup>b</sup> y Gaspar González de Merlo<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Ginecología y Obstetricia, Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete, España

<sup>b</sup> Servicio de Anatomía Patológica, Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete, España

Recibido el 22 de julio de 2009; aceptado el 15 de octubre de 2009

Accesible en línea el 8 de abril de 2010

### PALABRAS CLAVE

Síndrome de Swyer;  
Disgenesia gonadal;  
Gonadoblastoma;  
Disgerminoma

### KEYWORDS

Swyer syndrome;  
Gonadal dysgenesis;  
Gonadoblastoma;  
Disgerminoma

**Resumen** El síndrome de Swyer es una disgenesia gonadal pura caracterizada por fenotipo femenino y cariotipo XY. Las pacientes presentan unas gónadas disgenéticas y no funcionantes. El riesgo de neoplasia gonadal es alto, entre un 25 y un 30%. El gonadoblastoma y el disgerminoma son los tumores más frecuentes. Presentamos un caso de gonadoblastoma bilateral y disgerminoma asociados en una paciente con este síndrome.

© 2009 SEGO. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Bilateral gonadoblastoma and dysgerminoma associated with Swyer syndrome

**Abstract** Swyer syndrome is a pure gonadal dysgenesis with female phenotype and 46 XY karyotype. Affected individuals have dysgenetic and non-functioning gonads. The risk of gonadal neoplasia is high at between 25% and 30%. The most frequently reported malignancies are gonadoblastoma and dysgerminoma. We report a case of bilateral gonadoblastoma and dysgerminoma in a female patient with this syndrome.

© 2009 SEGO. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducción

El síndrome de Swyer es una disgenesia gonadal pura con cariotipo XY descrita por Swyer en 1955. Se caracteriza por fenotipo femenino normal y ausencia completa de tejido

gonadal funcionante; en su lugar, encontramos unas cintillas gonadales rudimentarias, bilaterales, compuestas por tejido conjuntivo sin mesénquima gonadal ni germinal.

Las pacientes presentan talla normal, amenorrea primaria, hábito eunucoide y genitales femeninos (tanto internos como externos). Su etiología se relaciona con un defecto del factor de crecimiento del desarrollo testicular localizado en el brazo corto del cromosoma Y. Un 20-30% de los pacientes afectados desarrollarán a lo largo de su vida una neoplasia gonadal; el gonadoblastoma y el disgerminoma son las neoplasias que se asocian con más frecuencia<sup>1</sup>. Por ello, está

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [rmmartinez@sescam.jccm.es](mailto:rmmartinez@sescam.jccm.es)  
(R.M. Martínez Cabañero).

indicada la práctica de una gonadectomía profiláctica preferiblemente por laparoscopia.

## Caso clínico

Mujer de 16 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consulta por amenorrea primaria.

A la exploración presenta talla normal, sobrepeso leve, mamas infantiles con pezones sobreelevados, clítoris prominente sin clitoromegalia y vagina permeable. En el estudio ecográfico se visualiza un útero hipoplásico con endometrio atrófico; no se visualizan los ovarios. En la tomografía computarizada (TC) no se identifican las gónadas en la cavidad, en el retroperitoneo ni en el canal inguinal. El estudio hormonal informó: FSH 99 U/l, LH 7 UI/l, estradiol 25 pg/ml, prolactina 10 ng/ml y testosterona 1 pg/dl. Las hormonas tiroideas eran normales.

El cariotipo mostró una disgenesia gonadal 46XY. Con el diagnóstico de síndrome de Swyer, se indicó tratamiento quirúrgico que la paciente declinó. Durante 3 años recibió tratamiento sustitutivo con estroprogestágenos y controles en la consulta de endocrinología y de ginecología. Tras este período, la paciente se decidió por el tratamiento quirúrgico. Se actualizaron todas las pruebas diagnósticas (analítica hormonal y estudios radiológicos) y no se encontraron alteraciones respecto a las anteriores. Se le practicó una gonadectomía bilateral por vía laparoscópica (fig. 1).

## Anatomía patológica

El estudio anatomopatológico informó de gonadoblastoma bilateral y disgerminoma en la gónada derecha.

Al microscopio se observaban numerosos nidos tumorales grandes y bien circunscritos, constituidos por una mezcla aleatoria de células grandes de amplio citoplasma claro y células de menor tamaño, con escaso citoplasma y núcleos algo angulados, correspondientes a células de los cordones sexuales (fig. 2). Se identificaban pseudoquistes rellenos de



Figura 1 Cintilla gonadal.

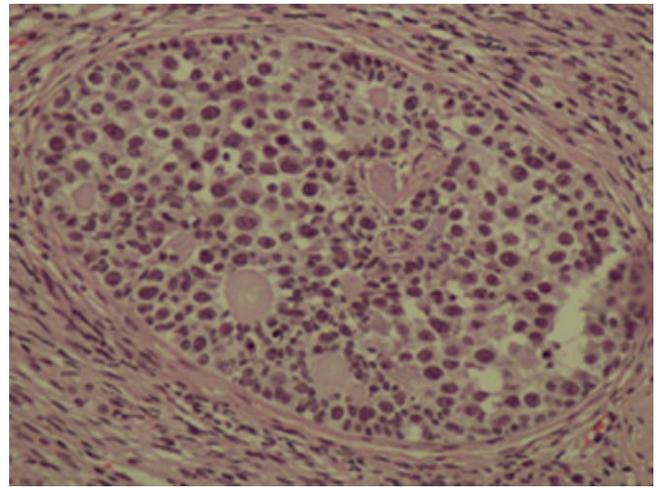


Figura 2 Grandes nidos circunscritos compuestos por una mezcla aleatoria de células grandes germinales y células pequeñas de los cordones sexuales.

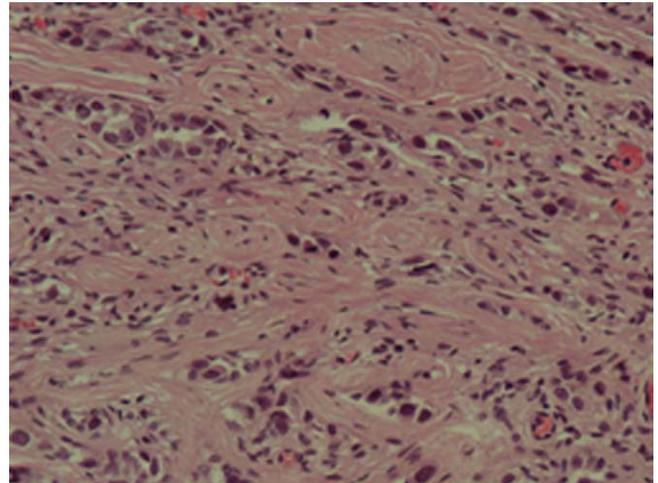


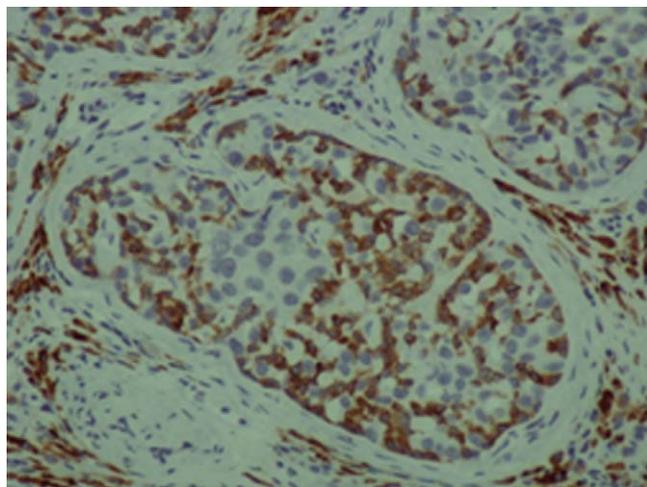
Figura 3 Células germinales infiltrando el estroma ovárico fuera de los nidos de gonadoblastoma.

material hialino que frecuentemente mostraban calcificaciones de tipo distrófico (fig. 3). En el ovario derecho se observaron células germinales infiltrando el estroma en pequeños nidos y cordones, más allá del área de gonadoblastoma. Las células germinales teñían intensamente con PLAP y c-Kit (CD-117), mientras que las células de los cordones sexuales lo hacían con a-inhibina (fig. 4).

Tras la cirugía, la paciente no precisó otro tratamiento complementario y se encuentra libre de enfermedad con un seguimiento de 6 meses.

## Discusión

El término disgenesia gonadal pura hace referencia a una alteración a nivel de las gónadas, por lo que no existen anomalías cromosómicas ni fenotípicas. El fenotipo será



**Figura 4** Positividad para a-inhibina en las células de los cordones sexuales.

femenino, con talla normal o alta, pero dado que las gónadas son cintillas, las pacientes presentarán amenorrea primaria y cierto grado de infantilismo sexual. Las gonadotropinas estarán elevadas dado el fallo gonadal. Nuestra paciente consultó por amenorrea primaria a los 16 años, presentaba una talla normal, genitales normales y escaso desarrollo mamario. El valor de FSH al diagnóstico fue de 99 U.

Aunque algunos autores llaman síndrome de Swyer a toda disgenesia gonadal pura, ese término debería reservarse para la disgenesia gonadal con cariotipo XY. Existen dos tipos de disgenesia gonadal pura: una con cariotipo XX y otra con XY. La distinción es muy importante ya que las que asocian el cariotipo XY con alta frecuencia desarrollan tumores: gonadoblastomas y a veces disgerminomas. Es por ello que las pacientes con disgenesia gonadal y cariotipo 46XY deben someterse a una gonadectomía bilateral dado el alto riesgo de transformación neoplásica<sup>2,3</sup>. La vía de abordaje de elección para la gonadectomía es la laparoscopia debido a la buena relación coste-efectividad y a la excelente recuperación postoperatoria precoz<sup>4-6</sup>. La histerectomía no se aconseja en estas pacientes, ya que las técnicas de reproducción asistida posibilitan la concepción posterior.

El gonadoblastoma y el disgerminoma son los tumores que con mayor frecuencia se desarrollan en pacientes con síndrome de Swyer. El gonadoblastoma es un tumor bilateral en el 60% de los casos, presenta un comportamiento benigno pero se asocia a disgerminoma en un porcentaje variable de pacientes. El 80% de los que desarrollan el tumor presentan fenotipo femenino, amenorrea primaria y masa abdominal. De forma característica, presenta calcificaciones visibles en los estudios radiológicos<sup>6</sup>. En nuestro caso, las gónadas no

fueron visibles con ecografía ni con TC a pesar de presentar un gonadoblastoma bilateral.

El pronóstico del gonadoblastoma tras su extirpación es excelente si no está asociado a otras neoplasias, y no precisa terapia complementaria<sup>6</sup>. Sin embargo, en pacientes que asocian disgerminoma, el tratamiento indicado es la correcta estadificación tras la gonadectomía, ya que a partir de estadio Ib será preciso un tratamiento adyuvante con quimioterapia combinada: BEP (bleomicina, etopósido y cisplatino) o VBP (vinblastina, bleomicina y cisplatino)<sup>7</sup>.

Tras la gonadectomía, se aconseja prescribir tratamiento hormonal sustitutivo cíclico para mantener la mineralización ósea, restaurar la menstruación y conseguir un desarrollo de caracteres sexuales secundarios adecuado<sup>8</sup>. Con el fin de detectar posibles recidivas, se realizarán controles periódicos con técnicas de imagen<sup>6</sup>.

Los miembros de la familia deben estudiarse debido al posible carácter hereditario de algunas formas de disgenesia gonadal<sup>9</sup>.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Khalid BA, Bond AG, Ennis G, Medley G. Dysgerminoma—gonadoblastoma and familial 46XY pure gonadal dysgenesis: case report and review of the genetics and pathophysiology of gonadal dysgenesis and H-Y antigen. *Aust N Z J Obstet Gynaecol.* 1982;22:175–9.
2. Zielińska D, Zajaczek S, Rzepka-Górska I. Tumors of dysgenetic gonads Swyer syndrome. *J Pediatr Surg.* 2007;42:1721–4.
3. Behtash N, Karimi Zarchi M. Dysgerminoma in three patients with Swyer syndrome. *World J Surg Oncol.* 2007;5:71.
4. Tsutsumi O, Iida T, Hakuno N, Sadatsuki M, Okai T, Taketani Y, et al. Y chromosome analysis and laparoscopic surgery in XY pure gonadal dysgenesis: a case report and review of literature. *Asia Oceania J Obstet Gynaecol.* 1993;19:95–9.
5. Wilson EE, Uitch F, Carr BR. Laparoscopic removal of dysgenetic gonads containing a gonadoblastoma in a patient with Swyer syndrome. *Obstet Gynecol.* 1992;79:842–4.
6. Medina RA, Merchan I, Conde AF, Campoy P, Ramírez A, Soltero A. Gonadoblastoma en un síndrome de Swyer. *Act Urol Esp.* 1997;21:708–10.
7. Williams S, Blessing JA, Liao SY, Ball H, Hanjani P. Adjuvant therapy of ovarian germ cell tumors with cisplatin, etoposide and bleomycin: a trial of the Gynecologic Oncology Group. *J Clin Oncol.* 1994;2:701–6.
8. Michala L, Goswami D, Creighton SM, Conway GS. Swyer syndrome: presentation and outcomes. *BJOG.* 2008;115:737–41.
9. Coutins AS, Hamy A, Fondevilla M, Savigny B, Paineau J, Visset J. Pure 46XY gonadal dysgenesis. *J Gynecol Obstet Biol Reprod.* 1996;25:792–6.