

Disgerminoma en paciente portadora de disgenesia gonadal XY

Dysgerminoma in a Patient with XY Gonadal Dysgenesis

C. Quevedo¹ , N. Stecker² , P. Millan³ , M. Antía⁴ 

Asistencial Médica de Maldonado (AMDM)

Resumen

Introducción: Los disgerminomas gonadales son tumores poco frecuentes, derivados de las células germinales. En este artículo presentamos el caso clínico de una adolescente portadora de una síndrome de Swyer en la que se realizó diagnóstico de un disgerminoma.

Caso clínico: Paciente de 16 años que consulta por amenorrea primaria, en cuya paraclínica se destaca la presencia de un hipogonadismo hipergonadotrófico con cariotipo 46XY y estructuras mullerianas presentes en la ecografía. Se plantea diagnóstico de síndrome de Swyer. Se realiza salpingectomía y gonadectomía bilate-

ral. En el estudio anatomopatológico se informa un gonadoblastoma bilateral intragonadal con áreas de disgerminoma. Se planteó conducta vigilante con seguimiento clínico, imagenológico y paraclínico.

Discusión: el síndrome de Swyer es una entidad infrecuente que se caracteriza por la presencia de una amenorrea primaria en pacientes con talla normal o alta y sin desarrollo de caracteres sexuales secundarios con un hipogonadismo hipergonadotrófico y un cariotipo 46 XY en su forma clásica. Las pacientes portadoras de este síndrome presentan un riesgo aumentado de tumores de células germinales, siendo el gonadoblastoma y el disgerminoma los más frecuentes, razón por la cual está indicada la resección de las cintillas ováricas luego del diagnóstico. Los tumores de células germinales son los tumores ováricos malignos más frecuentes en la población infanto-juvenil. La cirugía preservadora de la fertilidad (preservando el útero y al menos parte de uno de los ovarios

1. Médica Ginecóloga Especialista en Ginecología Infanto-Juvenil
2. Médica Especialista en Endocrinología y Metabolismo
3. Médico Especialista en Oncología
4. Jefe de Servicio de Ginecología de AMDM.

Quevedo C. <https://orcid.org/0009-0005-5834-103X>

Stecker N. <https://orcid.org/0009-0006-5049-3538>

Millan P. <https://orcid.org/0009-0004-0146-8251>

Antía M. <https://orcid.org/0009-0005-1642-8030>

Autor responsable: Quevedo C. cquevedocarneiro@gmail.com

Recibido: 18/01/2024 Aceptado: 25/02/2024



si no se trata de una disgenesia gonadal) es, en líneas generales, la técnica quirúrgica de elección en estos casos, con eventual quimioterapia adyuvante y seguimiento.

Conclusiones: el disgerminoma gonadal es un tumor raro que afecta con más frecuencia a pacientes jóvenes y a portadoras de una disgenesia gonadal, como en el caso que presentamos en este artículo. Requiere un abordaje multidisciplinario, idealmente en centros especializados en patología Onco-Ginecológica y de la población Infanto-Juvenil. En la mayoría de los casos podemos realizar tratamientos con cirugía conservadora, con o sin quimioterapia, consiguiendo muy buenos resultados.

Palabras clave: desórdenes del desarrollo sexual, disgenesia gonadal pura, síndrome de Swyer, gonadoblastoma, disgerminoma, gonadectomía, cirugía preservadora de la fertilidad, adolescencia.

Abstract

Introduction: Gonadal dysgerminomas are rare tumors derived from germ cells. In this article we present the clinical case of a teenage girl with Swyer syndrome in whom a diagnosis of dysgerminoma was made.

Clinical case: 16-year-old patient who consults for primary amenorrhea, whose paraclinical presentation highlights the presence of hypergonadotrophic hypogonadism with 46XY karyotype and Müllerian structures present on ultrasound. A diagnosis of Swyer syndrome is proposed. Salpingectomy and bilateral gonadectomy were performed. The pathological study reported a bilateral intragonadal gonadoblastoma with areas of dysgerminoma. Vigilant behavior was proposed with clinical, imaging and paraclinical follow-up.

Discussion: Swyer syndrome is a rare entity characterized by the presence of primary amenorrhea

in patients with normal or tall stature and without development of secondary sexual characteristics with hypergonadotrophic hypogonadism and a 46XY karyotype in its classic form. Patients with this syndrome have an increased risk of germ cell tumors, with gonadoblastoma and dysgerminoma being the most frequent, which is why resection of the ovarian tracts is indicated after diagnosis. Germ cell tumors are the most common malignant ovarian tumors in the child and adolescent population. Fertility-preserving surgery (preserving the uterus and at least part of one of the ovaries if it is not gonadal dysgenesis) is, in general terms, the surgical technique of choice in these cases, with eventual adjuvant chemotherapy and follow-up.

Conclusions: Gonadal dysgerminoma is a rare tumor that most frequently affects young patients and those with gonadal dysgenesis, as in the case we present in this article. It requires a multidisciplinary approach, ideally in centers specialized in Onco-Gynecological pathology and the Child and Adolescent population. In most cases we can perform treatments with conservative surgery, with or without chemotherapy, achieving very good results.

Key words: disorders of sexual development, pure gonadal dysgenesis, swyer syndrome, gonadoblastoma, dysgerminoma, gonadectomy, fertility-preserving surgery, adolescence.

INTRODUCCIÓN

Los disgerminomas son tumores poco frecuentes, derivados de las células germinales que afectan generalmente a pacientes jóvenes, muchas veces adolescentes. Constituyen 3 a 5% de los tumores malignos de ovario. La mayoría son unilaterales, aunque hasta en un 10 a 12% pueden ser bilaterales. Es más frecuente su hallazgo en presencia de disgenesias gonadales.

Si bien el tratamiento de estos tumores debe ser individualizado, se plantea que el mismo se basa en cirugía y eventual quimioterapia, obteniendo buenos resultados en estadíos precoces. La cirugía conservadora de la fertilidad es el tratamiento de elección en estos casos siempre que sea posible. ^(1,2)

Dado lo infrecuente de su diagnóstico y la afectación de población joven, resulta de fundamental importancia realizar un manejo de los mismos en un centro especializado en ginecología oncológica y en el manejo de la población joven y adolescente. ⁽³⁾

En este artículo se presenta el caso clínico raro de una paciente adolescente, portadora de una disgenesia gonadal 46 XY, en la que se realiza un diagnóstico de gonadoblastoma bilateral intragonadal con disgerminoma. Se relatan los pasos diagnósticos de ambas entidades así como el manejo de las mismas, en este caso tomando en cuenta sus particularidades.

CASO CLÍNICO

Paciente de 16 años concurre a consulta de Ginecología Adolescente, acompañada por su madre, por amenorrea primaria.

Refiere ausencia de telarca. Pubarca hace 2 años, aproximadamente. De sus antecedentes se destaca:

- Familiares: madre menarca a los 15 años. Talla 1,73 mt. Padre HTA, talla 1,73 mt. Hermano talla 1,85 mt.
- Personales: ninguno a destacar. Producto de segunda gestación, parto vaginal, término, normopeso, sin complicaciones perinatales. Adecuado crecimiento y desarrollo en la infancia. CEV completo, vacunación HPV +.
- Gineco-obstétricos: nuligesta. Nunca menarca. No pareja. No inicio de relaciones

sexuales. Refiere orientación sexual heterosexual.

- Socioeconómicos: vive con sus padres y hermano. Necesidades básicas satisfechas. Escolarizada, buen rendimiento escolar y relacionamiento con sus pares. Niega situaciones de violencia.

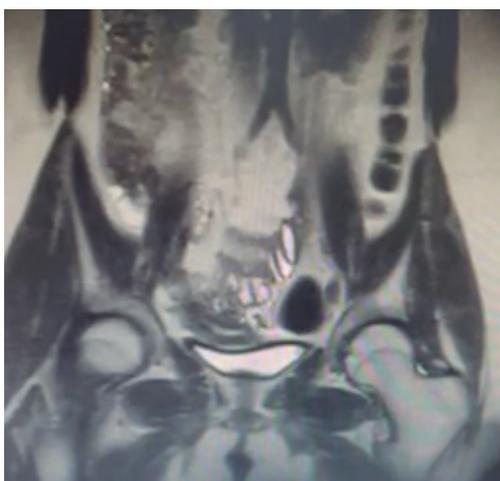
Al examen físico se constata una talla de 1,67 cm, peso 70 kg, IMC 24,5. No hirsutismo. Mamas con un desarrollo Tanner 1. Vello axilar presente escaso. Abdomen blando, depresible e indoloro, sin tumoraciones ni visceromegalias. Genital: vello púbico Tanner 4. Genitales externos de aspecto normal. No se realiza examen genital profundo.

De los estudios paraclínicos se destaca:

- Perfil hormonal que informa un hipogonadismo hipergonadotrófico: FSH 125,73 UI/mL (VR: 3,5-12,5), LH 56,54 UI/mL (VR: 1,9-12,5), Estradiol 26 pg/mL (VR: 19,5-144,2), Prolactina 7,79 ng/mL (VR: 5-35), TSH 4,3 uUI/mL (VR: 0,51-4,3).
- Ecografía ginecológica que informa útero en AVF, de contornos regulares y ecogenidad homogénea, de 46x23x29 mm. Endometrio 4 mm. Ovarios no se visualizan, sin tumoraciones a su nivel. No líquido en Douglas.
- Cariotipo 46XY.
- Resonancia nuclear magnética de abdomen y pelvis informa útero didelfo, de tamaño y señal habitual. No se identifican ovarios. Trompas de morfología normal. No se visualizan adenomegalias abdominopélvicas, ni líquido de ascitis. Sin otras alteraciones. (Imágenes 1 y 2)
- Marcadores tumorales germinales y epiteliales normales.

Imágenes 1 y 2.

RNM de abdomen y pelvis donde se visualiza presencia de estructuras mullerianas.



Se plantea con estos resultados el diagnóstico de disgenesia gonadal pura 46XY o síndrome de Swyer. Se inicia tratamiento con estrógenos a bajas dosis (valerato de estradiol 0,25 mg diarios), calcio y vitamina D. Se realizan interconsultas con endocrinólogo y equipo de Salud Mental. Se plantea la necesidad de realizar gonadectomía bilateral.

En la evolución, una vez valorada por equipo de Salud Mental y obtenido el consentimiento informado de la paciente, se realiza salpingectomía con gonadectomía bi-

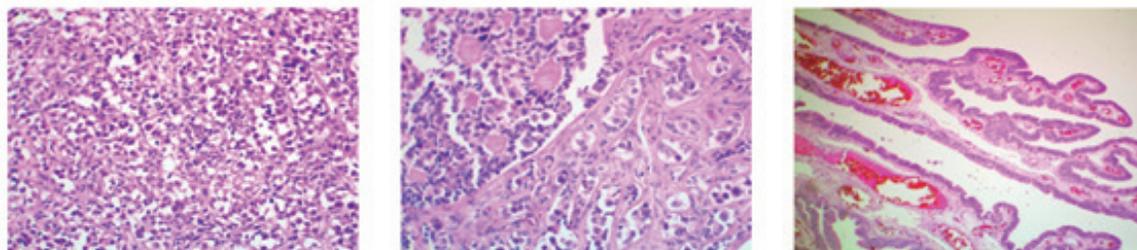
lateral por vía laparoscópica con lavado peritoneal y toma de biopsias peritoneales, sin complicaciones.

Se constata durante el procedimiento la presencia de útero didelfo y cintillas gonadales de características normales. Se envía material a anatomía patológica en diferido. Inspección del resto de la cavidad normal. Dada buena evolución postoperatoria se otorga el alta a domicilio a las 24 horas.

Se recibe al mes el resultado de anatomía patológica diferida que informa: gónadas derecha e izquierda hipoplásicas "streak" ocupadas en totalidad por numerosas formaciones ovaladas de diferentes tamaños, conformadas por células gonadales primitivas heterogéneas y células pequeñas de cordón sexual que forman empalizada periférica en los nidos; el estroma adyacente es fibroso, acelular. En sectores se observa invasión del componente germinal en el estroma. La cápsula del órgano está respetada en ambos. No se evidencia infiltración vascular o linfática. Hallazgos compatibles con gonadoblastoma bilateral intragonadal con áreas de disgerminoma. Trompas uterinas sin alteraciones a destacar. Lavado peritoneal con mesotelio reactivo, sin evidencia de malignidad. Biopsias peritoneales sin evidencia de malignidad (ver imágenes 3, 4 y 5).

Imágenes 3, 4 y 5.

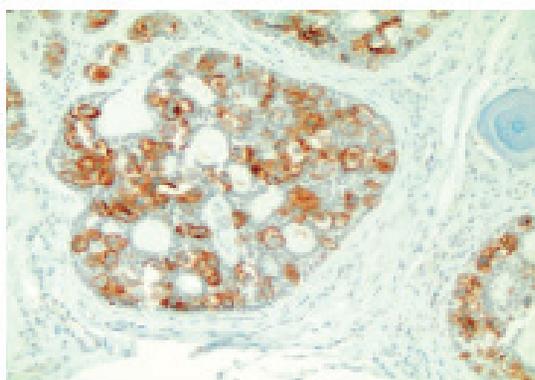
Estudio anatomopatológico de la pieza enviada con hallazgos compatibles con gonadoblastoma bilateral intragonadal con áreas compatibles con disgerminoma a confirmar por técnica IHQ.



Se complementa este informe con estudio inmunohistoquímico (IHQ), el cual es acorde al diagnóstico de gonadoblastoma bilateral intragonadal con áreas de disgerminoma (ver imágenes 6 y 7).

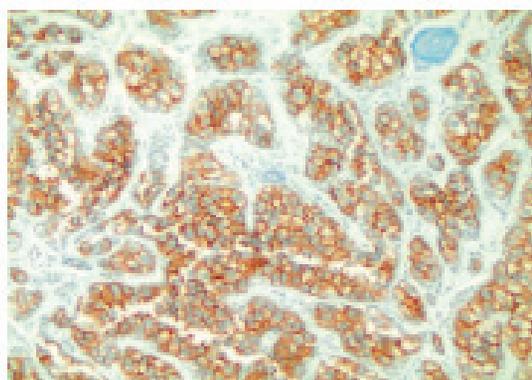
Imágenes 6 y 7.

Técnica IHQ de la pieza que confirma la presencia de un gonadoblastoma bilateral con áreas de disgerminoma.



Se realiza interconsulta con oncología que plantea en Comité de Tumores conducta expectante con seguimiento mensual con ecografía y marcadores tumorales. Actualmente paciente en control seriado clínico, ima-

genológico y paraclínico normal desde hace 4 meses. Continúa en seguimiento conjunto con endocrinología donde se ajusta paulatinamente dosis de estrógenos para inducción puberal (actualmente utiliza 1,5 mg de valerato de estradiol diarios) con buena tolerancia. Se agrega tratamiento con gestágenos por presentar episodios de genitorragia durante el tratamiento. Al examen físico presenta talla 1,70 m, peso 76 kg. Mamas tanner



Se plantea diagnóstico de tumor de células germinales (gonadoblastoma bilateral intragonadal con disgerminoma) en una paciente portadora de una disgenesia gonadal XY, en estadio IB de la FIGO.

3 con lipomastia bilateral, vello púbico Tanner 4. Ecografía ginecológica informa útero didelfo de 82x37x64 mm, con línea endometrial de 6,4 mm a izquierda y 6,2 mm a derecha. Sin tumoraciones en territorio anexial.

Sin líquido en Douglas. Marcadores tumorales germinales normales.

DISCUSIÓN

El síndrome de Swyer fue descrito en 1955 por el médico del mismo nombre, y es secundario a la presencia de gónadas disgenéticas. Es también conocido como disgenesia gonadal pura o completa, y se estima que tiene una incidencia de 1 en 80.000 a 100.000 nacidos vivos. Forma parte de los desórdenes del desarrollo sexual (DDS) 46 XY y más específicamente de aquellos secundarios a desórdenes del desarrollo testicular junto a la disgenesia parcial, la regresión gonadal y al DDS ovotesticular. ⁽⁴⁾

El desarrollo de un testículo o un ovario a partir de gónadas primordiales es dirigido por complejas redes moleculares específicas de expresión, dosaje e interacción génica. Durante el desarrollo normal, la expresión de la región determinante Y (SRY) del cromosoma Y inicia una cascada genética responsable de la diferenciación de la gónada indiferenciada en un testículo. Este desarrollo testicular lleva a la secreción de hormona antimülleriana desde las células de Sertoli, responsable de la regresión de los ductos de Müller. La testosterona secretada por las células de Leydig promueve la diferenciación de los conductos de Wolff hacia las vesículas seminales, los vasos deferentes, y el epidídimo. En ausencia del cromosoma Y, los testículos no se desarrollan y la gónada indiferenciada da lugar a un ovario. Las estructuras müllerianas persisten y se desarrollan en las trompas de Falopio, el útero y los dos tercios superiores de la vagina, mientras la ausencia de testosterona lleva a la regresión de las estructuras wolffianas. Si el recorrido genético del desarrollo gonadal es deficien-

te, ocurren los DDS, como en el caso del síndrome de Swyer. ⁽⁴⁾

Hasta la fecha numerosos genes se han visto involucrados en los DDS 46XY, incluyendo: ARX, ATRX, CBX2, DHH, DMRT1, GATA4, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, SOX 9, SRY, WNT4, WT1, y WWOX. ⁽⁴⁾

Individuos con el síndrome de Swyer presentan un fenotipo femenino. El diagnóstico se realiza generalmente en la adolescencia frente a una amenorrea primaria sin desarrollo de caracteres sexuales secundarios. Diagnósticos más tempranos son raros, y solo se reportaban en aquellos casos en los que se realizaba un cariotipo por otras razones como en la valoración prenatal de aneuploidías o en el contexto de un screening familiar luego del diagnóstico de un miembro de la familia. La amplia mayoría de los individuos con síndrome de Swyer, sin embargo, no tienen historia familiar, presente en solamente el 4% de los casos. Actualmente, el diagnóstico precoz puede lograrse en forma más frecuente por la mayor utilización en población general de estudios de ADN fetal en sangre materna. ^(4,5)

La amenorrea en las pacientes con síndrome de Swyer se presenta en ausencia de telarca, dado que las gónadas no tienen potencial de secreción hormonal.

Una característica del síndrome de Swyer, y que generalmente diferencia a estas pacientes es la mayor altura. Este incremento en la altura puede ser secundario a la presencia de cromosoma Y y/o al cierre tardío de los cartílagos de crecimiento, si bien no se han encontrado correlaciones en la literatura entre la edad de la inducción del desarrollo puberal y la altura final. ⁽⁴⁾

Los exámenes de laboratorio incluyen:

- Perfil hormonal: FSH, LH y Estradiol: se observa un hipogonadismo hipergonado-

trófico, con gonadotrofinas elevadas y estradiol desendado. TSH, T3 y T4. Prolactina. Podrían solicitarse niveles de andrógenos como androstenediona y testosterona, teniendo en cuenta que los niveles de andrógenos ováricos se encuentran generalmente disminuidos en los casos de Swyer. Perfil hormonal urinario solamente está indicado en los casos de sospecha de alteración de la biosíntesis de andrógenos o cortisol. Puede ser útil para descartar la deficiencia de 5-alfa-reductasa, pero esta condición raramente puede sospecharse en casos de Sd. de Swyer, ya que sus manifestaciones clínicas son distintas.

- HAM e inhibina pueden solicitarse en caso de dudas sobre el estatus gonadal pero generalmente no aportan al diagnóstico en estas situaciones. Sus valores en esta patología se encuentran generalmente disminuidos.
- Cariotipo: debe solicitarse rutinariamente en aquellas personas que se presenten con un hipogonadismo hipergonadotrófico. La presencia de una fórmula cromosómica 46XY es el hallazgo más frecuente en los síndromes de Swyer. Mucho más raro, puede observarse un *overlap* entre 46XY no mosaicos y el muy infrecuente mosaico 46XX/46XY (generalmente, mantienen mayor función gonadal y presentan algún grado de virilización). En forma similar, el mosaicismo 45X0/46XY se presenta, generalmente, con rasgos turnerianos y algún grado de virilización.
- Marcadores tumorales germinales: AFP, Beta HCG, LDH y fosfatasa alcalina placentaria. Su solicitud debe considerarse siempre luego del diagnóstico de disgenesia gonadal. Si bien estas determinaciones generalmente se retrasan hasta el

hallazgo de una masa tumoral, existe un lugar para la determinación del estatus de estos marcadores previo a la cirugía.

- La secuenciación de los diferentes genes involucrados en la etiología de este proceso no está ampliamente disponible, y su utilidad aún no está determinada. La única excepción es la alteración NR5A1 ya que el patrón de herencia es impredecible, por lo que sería útil contar con este dato para consejería genética. Sin embargo, esta mutación es rara en pacientes con disgenesia gonadal sin historia familiar, por lo que la búsqueda rutinaria de esta alteración tiene beneficios indeterminados. ^(4,5)

Con respecto a la imagenología, la ecografía transabdominal o transvaginal es el examen de primera línea en estos casos. La RNM se reserva para casos en que la ecografía no es concluyente en la visualización y caracterización de las estructuras müllerianas y existen alteraciones del aparato urinario asociadas. La visualización de cintillas gonadales intraabdominales con estructuras müllerianas presentes es el hallazgo esperado en los casos de Swyer. La visualización de estructuras müllerianas en una paciente no estrogenizada puede ser muy difícil, principalmente si se lleva a cabo por personas no entrenadas o sin experiencia en imagenología ginecológica infanto-juvenil, lo cual puede llevar a un sobrediagnóstico de la extremadamente rara combinación de cintillas gonadales y ausencia de estructuras müllerianas. En estos casos podría ser útil una revaloración a los 6 meses de iniciada la inducción del desarrollo puberal. ⁽⁵⁾

El diagnóstico y manejo de los DDS es complejo, y el manejo óptimo de niños y adolescentes con este diagnóstico requiere un equipo multidisciplinario con experien-

cia. El diagnóstico temprano resulta de fundamental importancia por los riesgos de malignidad gonadal y para permitir la inducción oportuna del desarrollo puberal, el desarrollo psicosexual y para adquirir un adecuado pico de masa ósea.

El tratamiento hormonal se hace conforme a la inducción del desarrollo puberal de otras causas de disgenesia gonadal. Se recomienda el inicio de la inducción de desarrollo puberal a una edad entre 11 y 12 años, con incrementos progresivos de la dosis durante 2 a 3 años. El estrógeno de elección es el estradiol de dosis bajas, y administrado por vía sistémica, siendo la transdérmica la de elección. Esto se complementará con progesterona una vez que ocurra la menarca o a los dos años de estrogenerapia.⁽⁵⁾

Está indicada la realización de gonadectomía, dado el riesgo elevado de tumores gonadales en la gónada disgenética. Dentro de los DDS, el síndrome de Swyer se engloba dentro del grupo de mayor riesgo para el desarrollo de estos tumores, el cual oscila entre 15 a 35%, llegando en algunas series hasta 45%. Esto puede deberse en parte al retraso diagnóstico que es muy frecuente en estas pacientes. El momento óptimo para su realización es discutido, si bien la mayoría de los trabajos plantean que debe realizarse al momento del diagnóstico. Con el advenimiento de nuevas tecnologías que permiten diagnósticos más precoces, incluso prenatales, este tema deberá revisarse tomando en cuenta la autonomía de las personas portadoras del síndrome.^(4,5)

Hay un riesgo significativo de tumores de células germinales en las personas con disgenesia gonadal completa. Los gonadoblastomas son neoplasias de células germinales benignas que derivan casi exclusivamente de tejido gonadal indiferenciado de las gó-

nadas disgenéticas. Pueden ser uni o bilaterales y son típicamente diagnosticados durante la adolescencia, aunque pueden ocurrir a cualquier edad y han sido reportados en la infancia. Los gonadoblastomas se relacionan con la presencia del gen SRY y el desarrollo de tumores se asocia con la expresión del gen de la proteína específica del testículo (TSPY), con la presencia de mutaciones SRY, SOX9 y WT1. Más allá de la predisposición genética, hay otros factores que participan en el riesgo de desarrollar tumores como la localización de las gónadas (las gónadas intraabdominales tienen mayor riesgo de desarrollar tumores) y la edad (a mayor edad, mayor riesgo).^(4,5)

Si bien los gonadoblastomas son tumores benignos, pueden ser precursores de tumores malignos como el disgerminoma, teratoma, carcinoma embrionario y tumores del seno endodérmico. El disgerminoma es el tumor maligno más frecuente en pacientes niñas y adolescentes, correspondiendo a un 22 a 66% de malignidad gonadal de esta población. Dada la incidencia de gonadoblastoma y el alto riesgo de progresión a malignidad, la biopsia gonadal no tiene indicación en estas pacientes.⁽⁵⁾

También, de acuerdo a algunas publicaciones, se plantea que podría estar indicado en estas pacientes, además de la gonadectomía, la realización de una salpingectomía profiláctica, ya que se han descrito algunos casos de disgerminoma con desarrollo únicamente en la trompa de Falopio y sin compromiso gonadal, razón por la cual se realizó este procedimiento en el caso que estamos analizando.⁽⁶⁾

Debido a lo infrecuente de estos diagnósticos, resulta de fundamental importancia el abordaje de estas pacientes en centros especializados en ginecología oncológica y en

atención de población joven y adolescente, con un equipo multidisciplinario.

La estadificación de estos tumores sigue los Criterios de Estadificación de la Federación Internacional de Ginecología y Obstetricia de 2014.⁽³⁾

Con respecto al tratamiento cabe destacar que el mismo debe ser individualizado. En líneas generales, el tratamiento quirúrgico conservador será el de elección, al menos hasta obtener el resultado de estudios anatómo-patológicos diferidos. Tomando esto en cuenta, las técnicas quirúrgicas preservadoras de la fertilidad son el tratamiento de primera línea a considerar en las pacientes con diagnóstico de tumores germinales. Si bien la laparotomía es la vía de abordaje recomendada en la mayoría de los casos de sospecha de malignidad, la vía mínimamente invasiva es una opción aceptable si se cuenta con un equipo entrenado en cirugía laparoscópica, si la resección tumoral puede realizarse sin ruptura de la cápsula, si no se requiere morcelación y si puede asegurarse una exploración completa de la cavidad abdominal.⁽³⁾

En cirugías donde se sospecha o se conoce la presencia de un tumor maligno de ovario, incluyendo los tumores de células germinales, debe realizarse una cirugía estadificadora, que incluye:

- Lavado peritoneal y toma de muestra para citológico previo a la manipulación del tumor.
- Exploración completa de la cavidad abdomino-pélvica.
- Biopsias peritoneales subdiafragmáticas, de las goteras parietocólicas, y del peritoneo pélvico.
- Examen de los ganglios pélvicos y paraaórticos y resección de ganglios anormales.

- Palpación y biopsia del omento, u omentectomía en caso de sospecha de compromiso de esta estructura.
- Inspección de ovario contralateral con biopsia en caso de áreas sospechosas.

Cuando el diagnóstico se realiza en forma postoperatoria, y no se realizó inicialmente una estadificación completa no se recomienda reoperar con el único objetivo de realizar una estadificación completa con linfadenectomía.⁽³⁾

En los casos de tumores de células germinales en estadio IA, completamente reseca- dos, con marcadores tumorales normales, la conducta expectante y vigilante es el abordaje recomendado. El abordaje de tumores en estadio IB, como es el caso de la paciente que presentamos, es complejo dado lo infrecuente de estos cuadros y debe considerar el tipo histológico tumoral en ambos ovarios.⁽³⁾

El seguimiento de estos tumores luego del tratamiento es clínico, imagenológico y paraclínico con marcadores tumorales que se realizarán en forma mensual por 6 meses (0 a 6 meses post tratamiento), cada dos meses por 6 meses (6 a 12 meses post tratamiento), cada 3 meses por un año (segundo año post tratamiento), cada 3 a 6 meses por un año (tercer año post tratamiento), cada 6 meses por dos años (cuarto y quinto año post tratamiento) y luego anual (sexto a décimo año post tratamiento). Se recomienda la realización de radiografía de tórax y RNM de abdomen y pelvis cada 6 meses hasta los 3 años post tratamiento.⁽³⁾

Es fundamental el abordaje psicológico de estas pacientes y sus familias, que idealmente debería ser llevado a cabo por profesionales de salud mental especializados en desórdenes del desarrollo sexual y con enfoque de género. Con respecto a la asignación de género, estudios han demostrado que el

riesgo de desórdenes de la identidad de género es bajo en estas pacientes si se asigna al nacer la identidad femenina, lo cual probablemente sea secundaria a una baja exposición a andrógenos.^(7,8)

También amerita consideración la fertilidad en estas pacientes. La infertilidad forma parte del diagnóstico de síndrome de Swyer, siendo esta de origen ovárico, por falta de folículos, a lo que se suma la necesidad de gonadectomía. La fertilidad puede ser posible mediante el uso de ovodonación. Se ha reportado que el tamaño uterino en las pacientes con síndrome de Swyer es menor que en controles, sin embargo, no se encontraron diferencias estadísticamente significativas en las tasas de embarazo por ovodonación al compararlas con pacientes 46XX con falla ovárica. Se plantea que puedan tener un mayor riesgo de cesárea por la hipoplasia uterina. Resulta fundamental la consulta con equipo de Fertilidad y Oncofertilidad para asesoramiento y acompañamiento de las decisiones.^(2,4)

CONCLUSIONES

El disgerminoma es un tumor poco frecuente que afecta generalmente a pacientes jóvenes y a portadoras de una disgenesia gonadal, como en el caso que presentamos en este artículo. Requiere un abordaje multidisciplinario, idealmente en centros especializados en la patología onco-ginecológica y de la población infanto-juvenil. En la mayoría de los casos podemos realizar tratamientos con cirugía conservadora, con o sin quimioterapia, consiguiendo muy buenos resultados oncológicos.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Bibliografía

1. San Roman Sigler MV et al. Actualización en el tratamiento del disgerminoma ovárico. Prog Obstet Ginecol. 2007;50(2):103-105.
2. Cecchetto G. Gonadal Germ Cell Tumors in children and adolescence. J Indian Assoc Pediatr Surg. 2014 Oct;19(4):189-94. doi: 10.4103/0971-9261.141995.
3. Sessa C et al. ESGO guidelines for the management of adolescents and young adults with non-epithelial ovarian cancers. Lancet Oncol. 2020;21(7):360-368.
4. King T, Conway G. Swyer Syndrome. Curr Op Endocrinol Diabetes Obes. 2014;21(6):504-510.
5. Zhao S et al. Pure dysgerminoma of the ovary: CT and MRI features with pathological correlation in 13 tumors. J Ovarian Res. 2020 Jun 17;13(1):71. doi: 10.1186/s13048-020-00674-z.
6. Anwar A. et al. *Swyer Syndrome: A Case of Dysgerminoma Solely within the Fallopian Tube.* J Pediatr Adolesc Gynecol. 2021;34(6):869-871.
7. García Acero M et al. Disorders of sexual development: current status and Progress in the Diagnostic Approach. Curr Urol. 2019;13:169-178.
8. Babu R, Shah U. Gender identity disorder (GID) in adolescents and adults with differences of sex development (DSD): A systematic review and meta-analysis. J Ped Urol. 2020. <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2020.11.017>.