

Informe de casos

Síndrome de Swyer y disgerminoma. Caso clínico

[Swyer syndrome and dysgerminoma. Clinical case]

Kayra Sánchez¹, Jorge Lasso de la Vega²¹Instituto Oncológico Nacional. Panamá, Rep. de Panamá.; ²Instituto Oncológico Nacional. Panamá, Rep. de Panamá.**Palabras Claves**

syndrome de Swyer, cariotipo XY, disgerminoma.

Keywords:

keywords

Correspondencia

Kayra Sánchez

Correo electrónico

kayra.sanchez@gmail.com

Recibido

13 de diciembre de 2021

Aceptado

16 de marzo 2022

Publicado

16 de mayo 2022

Aspectos bioéticos

Los autores declaran no existir conflicto de interés asociado a este manuscrito. Este trabajo fue avalado por el Comité de ética del Hospital Santo Tomás.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento externo para este trabajo.

Uso y reproducción

Publicación de libre uso individual, no comercial. Prohibida la distribución para otros usos sin el consentimiento del editorial.

Resumen

El síndrome de Swyer es una disgenesia gonadal pura con 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 el caso de una femenina de 18 años con historia amenorrea primaria, con masa anexial derecha compleja asociada a elevación de alfafetoproteína en sangre. Se le realiza salpingooforectomía, en donde se encontró masa de 15 cm dependiente del ovario derecho y estría fibrótica en ovario izquierdo. La revisión de la pieza quirúrgica reportó un tumor germinal mixto. Cariotipo de la paciente XY. Hallazgos consistentes con Síndrome de Swyer.

Abstract

Swyer syndrome is a pure gonadal dysgenesis with female phenotype and XY karyotype. Patients present with dysgenetic and non-functioning gonads. The risk of gonadal neoplasia is high, between 25 and 30%. Gonadoblastoma and dysgerminoma are the most frequent tumors. We present the case of an 18-year-old female with a history of primary amenorrhea, with a complex right adnexal mass associated with elevated alpha-fetoprotein in the blood. She underwent salpingo-oophorectomy, where a 15 cm mass was found depending on the right ovary and fibrotic stria in the left ovary. The revision of the surgical specimen reported a mixed germinal tumor. Karyotype of the patient XY. Findings consistent with Swyer's syndrome.

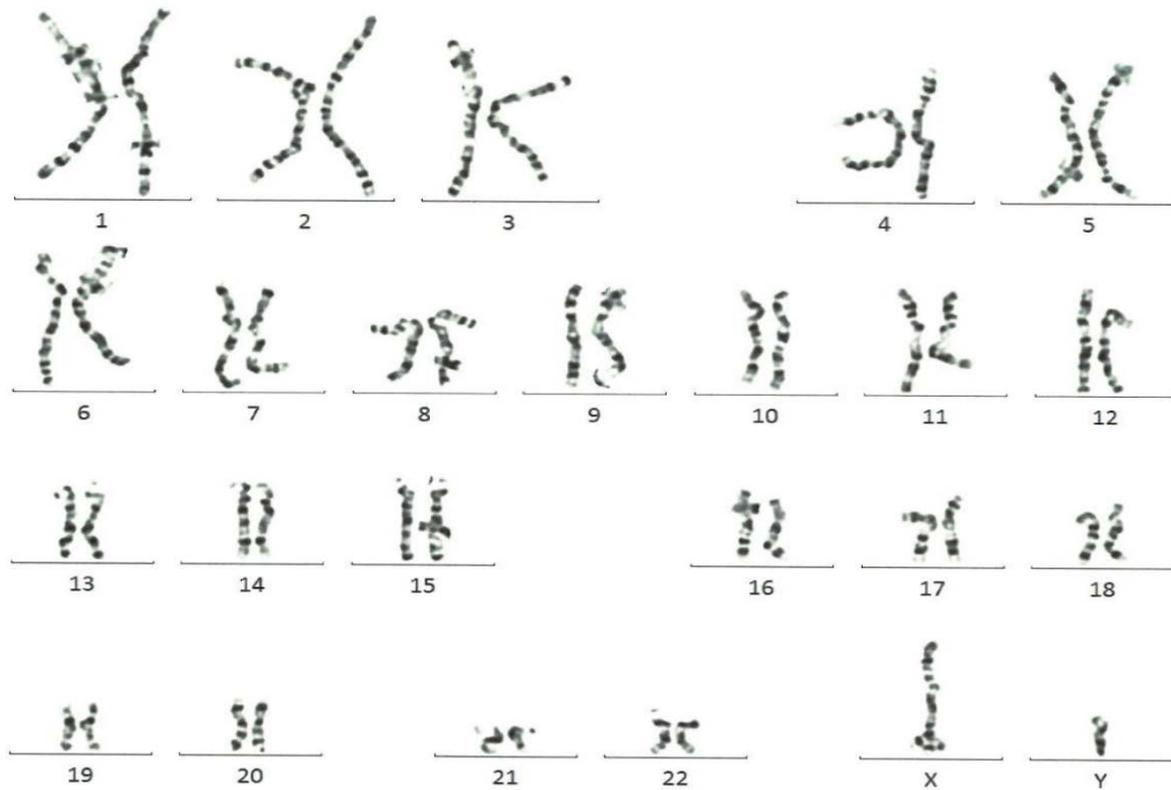
CASO CLINICO

Se trata de una paciente femenina de 18 años con historia de amenorrea primaria en evaluación por parte de ginecología. Sin antecedentes médicos o quirúrgicos de importancia. Se le realiza histeroscopia en donde se observa una cavidad uterina normal, se le realizó biopsia y se reportó endometrio proliferativo. En la ecografía pélvica se identifica una masa anexial compleja derecha, por lo que es referida al Instituto Oncológico Nacional.

La historia clínica revela un desarrollo de caracteres sexuales secundarios que iniciaron tardíamente el último

año. El examen físico general es normal con etapas de Tanner mamaria y de vello púbico IV. Se identifica una gran masa indolora que ocupa el hemiabdomen inferior.

A la ecografía corresponde a una lesión con áreas ecolúcidas con tabiques y áreas ecogénicas asociada a escaso líquido libre. Los resultados de laboratorio reportaron valores de Ca_{125} : 233 U/mL, BHCG: 2,75 mIU/mL y alfa-fetoproteína: 19,816 ng/mL, lo que lleva a la sospecha de tumor de células germinales. Es llevada a laparotomía exploratoria con hallazgos de escaso líquido ascítico cetri-

Figura 1. Cariotipo XY

Fuente: Reporte final de Cariotipo. Quest Diagnostics Nichols Institute.

no, tumoración dependiente del anexo derecho de 15 cms con superficie íntegra, sin excrecencias. No se observan lesiones intraperitoneales, ni adenopatías, útero pequeño y estría ovárica izquierda. El reporte transoperatorio de la patología es de tumor de células germinales. El reporte definitivo de patología del ovario derecho es de tumor de células germinales mixto maligno con componente de teratoma (50%) y disgerminoma (50%). Lo que se identifica como anexo izquierdo se describe como tejido fibroso, sin evidencia de neoplasia. Líquido ascítico negativo para células malignas.

Los valores de Ca_{125} disminuyeron a 38,9 U/mL y alfa-fetoproteína a 1,296 ng/mL. Mediante la cooperación de un colega de infertilidad, se realiza el cariotipo que resultó XY (Ver figura 1).

La paciente es evaluada por oncología médica quienes consideran que debido a los valores tan elevados de alfa-fetoproteína debe haber un componente de seno endodérmico a pesar de que la patología no lo identifica. Recibirá tratamiento adyuvante con quimioterapia a base de cisplatino y etopósido al menos 4 ciclos.

ciación sexual, en donde las pacientes son fenotípicamente femeninas, pero con un cariotipo XY y ausencia total de tejido gonadal funcional [2].

La diferenciación testicular se ha considerado gobernada por un gen único o por varios loci del factor determinante testicular (TDF) localizado en el en el brazo corto del cromosoma Y [3]. El gen SRY codifica el TDF, jugando un papel importante en la diferenciación sexual y el desarrollo en los hombres [4].

La disgenesia gonadal XY puede resultar de deleciones en el brazo corto del cromosoma Y, mutaciones en el gen SRY, mutaciones de genes autosómicos (deleciones 9p y 10q), o por duplicaciones del cromosoma X [5].

Scherer y colaboradores han informado la mutación del gen SRY en el 10-15% y la deleción del gen en otro 10-15% de los pacientes con síndrome de Swyer, mientras que no se ha encontrado un factor etiológico claro en el 70-80% de los casos [6].

Se han descubierto mutaciones en genes distintos del gen SRY en pacientes con disgenesia gonadal pura completa, como por ejemplo las mutaciones del gen Desert hedgehog (DHH), por lo que el origen genético de esta entidad parece ser heterogénea y genes distintos de SRY también pueden estar implicados en la vía determinante de la diferenciación testicular anormal [7].

DISCUSIÓN

Swyer documentó los 2 primeros casos de disgenesia gonadal pura en 1955 [1], el cual es un trastorno de diferen-

La presentación clínica más frecuente es amenorrea primaria o ausencia o muy pobre desarrollo de los caracteres sexuales secundarios. Sin embargo, el desarrollo de los genitales internos femenino es normal [8]. En el caso que presentamos, la paciente presentó desarrollo tardío e incluso sangrado genital por lo que pensamos que el tumor pudo estimular al estroma gonadal y se produjeran estrógenos.

La ausencia completa de tejido gonadal funcional anatómicamente está compuesta por unas cintillas o estrías gonadales rudimentarias, alargadas, bilaterales y no funcionantes, de tejido fibroso [9]. Las pacientes con disgenesia gonadal en las que el genotipo contenga un cromosoma Y tienen un elevado riesgo de desarrollar tumores malignos (20-30%) en dichas gónadas [10]. Los principales tumores asociados han sido el gonadoblastoma y el disgerminoma, aunque también se han encontrado otros tipos como el carcinoma embrionario, el tumor del seno endodérmico y el teratoma [10].

Por el riesgo de desarrollo de malignidad, la extirpación de las gónadas es fundamental en el tratamiento de la enfermedad [11].

CONCLUSIONES

El síndrome de Swyer es poco frecuente y su incidencia es de 1/80.000. Las pacientes presentan disgenesia gonadal 46XY. El 20-30% pueden desarrollar una anaplasia maligna, las más frecuentes son el gonadoblastoma y el disgerminoma.

Este caso poco común de un disgerminoma asociado a Síndrome Swyer. Nos demuestra que la sospecha clínica basada en la historia clínica, examen físico juegan un papel fundamental en el abordaje y tratamiento oportuno de nuestros pacientes.

REFERENCIAS

- [1] Swyer GIM. Male pseudohermaphroditism: A hitherto undescribed form. *Br Med J*. 1955;2(4941):709–11.
- [2] Villegas JD, Cuevas M. R, Barón G. Disgenesia gonadal pura: Síndrome de Swyer-James. Presentación de un caso y revisión de la literatura. *Rev Colomb Obstet Ginecol*. 1998;49(1):41–5.
- [3] Wolf U. The molecular genetics of human sex determination. *J Mol Med*. 1995;73(7):325–31.
- [4] Culha C, Ozkaya M, Serter R, Sahin I, Aydin B, Aral Y. Swyer's syndrome: In a Fifty-Year-Old Female. *J Obstet Gynecol India*. 2012;62(5):571–4.
- [5] Barbaro M, Oscarson M, Schoumans J, Staaf J, Ivarsson SA, Wedell A. Isolated 46, XY gonadal dysgenesis in two sisters caused by a Xp21.2 interstitial duplication containing the DAX1 gene. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007;92(8):3305–13.
- [6] Scherer G, Held M, Erdel M, Meschede, Horst J, Lesniewicz R, et al. Three novel SRY mutations in XY gonadal dysgenesis and the enigma of XY gonadal dysgenesis cases without SRY mutations. *Cytogenet Cell Genet*. 1998;80(1–4):188–92.
- [7] Canto P, Söderlund D, Reyes E, Méndez JP. Mutations in the Desert hedgehog (DHH) gene in patients with 46, XY complete pure gonadal dysgenesis. *J Clin Endocrinol Metab*. 2004;89(9):4480–3.
- [8] Guidozzi, Franco; Ball, Jacqueline; Spurdle, Amanda 46,XY Pure Gonadal Dysgenesis (Swyer-James Syndrome)—Y or Y Not?, *Obstetrical & Gynecological Survey*: February 1994 - Volume 49 - Issue 2 - p 138-146.
- [9] Salazar AI, Palomeque F, Pascual E, Porras V. Disgerminoma y síndrome de Swyer. *Progresos en Obstet y Ginecol [Internet]*. 2006;49(3):154–8. Available from: [http://dx.doi.org/10.1016/S0304-5013\(06\)72586-9](http://dx.doi.org/10.1016/S0304-5013(06)72586-9)
- [10] Behtash, Nadereh, and Mojgan Karimi Zarchi. "Dysgerminoma in Three Patients with Swyer Syndrome." *World Journal of Surgical Oncology* 5, no. 1 (December 2007): 71. <https://doi.org/10.1186/1477-7819-5-71>.
- [11] Uehara S, Funato T, Yaegashi N, Suziki H, Sato J, Sasaki T, et al. SRY mutation and tumor formation on the gonads of XY pure gonadal dysgenesis patients. *Cancer Genet Cytogenet*. 1999;113(1):78–84.