



GONADOBLASTOMA EN UN HOMBRE ANATOMICAMENTE NORMAL. Informe de un caso y revisión bibliográfica**GONADOBLASTOMA IN AN ANATOMICAL NORMAL MAN**
Case report and bibliography review

Dres. Tobía González, S. G.*; Urresti, A.; Varea, S.; Braschi, J. C.

RESUMEN: *El gonadoblastoma es un tumor testicular infrecuente, acompañado generalmente de disgenesia gonadal. Representa el 0,5% de todas las neoplasias testiculares. Sólo existen 4 casos comunicados en la literatura. Se informa un caso y se realiza una revisión bibliográfica del tema.*

(Rev. Arg. de Urol., Vol. 65, Nº 1, Pág. 23, 2000)

Palabras clave: Tumores testiculares; Gonadoblastoma.

SUMMARY: *Gonadoblastoma is an uncommon testicular tumor, and represents the 0,5% of all testicular tumors. There are only 4 cases reports in the medical literature. We report a new case and bibliography review.*

(Rev. Arg. de Urol., Vol. 65, Nº 1, Pág. 23, 2000)

Key words: Testicular tumors; Gonadoblastoma.

INTRODUCCION

El gonadoblastoma es un tumor testicular infrecuente, que se encuentra exclusivamente en pacientes con alguna disgenesia gonadal, y representa el 0,5% de todas las neoplasias del testículo. Afecta a todos los grupos etarios; la mayor incidencia se registra en hombres menores de 30 años. Se informa un caso de gonadoblastoma que no se acompaña de otro tumor de células germinales, en un hombre anatómicamente normal, infér-

til, con testículos normalmente alojados en escroto. También se realiza una revisión bibliográfica de la patología en varones fenotípicamente normales.

Reseña anátomo-clínica

Descritos inicialmente por *Scully* en 1953, estos tumores están compuestos por tres elementos: células de *Sertoli*, tejido intersticial y células germinales.⁽¹⁾ Las manifestaciones clínicas de los pacientes son consecuencia de tres factores: coexistencia habitual de disgenesia

* Residente del Servicio de Urología del Hospital Privado de Comunidad
Córdoba 4545 - (7600) Mar del Plata, Prov. de Buenos Aires, Argentina
Tel.: (0223) 499-0000

gonadal con anomalías resultantes en los genitales externos y gónadas; la presencia de células germinales con potencial maligno y la función endocrina de los componentes estromáticos y gonadales del tumor, por lo general con producción de andrógenos.⁽²⁾ Habitualmente 4/5 de los pacientes con gonadoblastoma corresponden al fenotipo femenino y la presentación más frecuente consiste en amenorrea primaria o masas palpables en hipogastrio. El resto de los pacientes presentan fenotipo masculino y ginecomastia, testículos disgenéticos (por lo general, en abdomen o región inguinal), criptorquidia, hipospadias y genitales internos femeninos.

La mayor parte de los pacientes tienen pruebas para la cromatina sexual negativas (90%), y el análisis cromosómico habitualmente revela patrones XY, XO o XO/XY.⁽³⁾

Generalmente el hallazgo es incidental en exámenes histológicos por excisiones gonadales por otros motivos. Tiene un 30% a 50% de incidencia de bilateralidad con alta incidencia en presencia de disgenesia gonadal.⁽⁴⁾

Se ha sugerido la posibilidad de que los gonadoblastomas sean neoplasias clínicamente benignas, aunque el 10% al 50% se acompañan de neoplasias de células germinales. La hipótesis de *Scully* era que los gonadoblastomas son cánceres *in situ* para germinomas y otros tumores invasivos de células germinales.^(1,5)

El patrón histopatológico *sine qua non* para el diagnóstico de gonadoblastoma es el reemplazo de células de la granulosa y de *Sertoli* inmaduras, por células germinales y pequeñas células epiteliales, formando colecciones eosinofílicas.⁽⁶⁾ Las calcificaciones de material extracelular están presentes en más del 80% de los casos de gonadoblastoma.⁽⁷⁾ Este patrón de hialinización y calcificación asociado con anomalías cromosómicas, de los genitales o de las gónadas son hallazgos típicos.⁽⁸⁾

El tratamiento inicial de elección es la orquiectomía radical; la asociación con radioterapia, quimioterapia o cirugía depende de los componentes de otras células germinales del tumor.⁽⁴⁾ Por la alta incidencia de bilateralidad de gonadoblastoma en disgenesia gonadal, se recomienda la orquiectomía contralateral cuando éste se halla ascendido o en alguna ubicación anormal.^(4,5)

CASO INFORMADO

Se trata de un paciente de 28 años de edad anatómicamente normal, que consulta en forma ambulatoria por presentar varicocele izquierdo. Al examen físico se comprueba que ambos testículos se hallan normalmente alojados en escroto y son de características normales, sin masas palpables. Se diagnostica conjuntamente durante el estudio de su patología, mediante espermograma y azoospermia completa.

Se decide el tratamiento quirúrgico del varicocele mediante incisión inguinal izquierda y se realiza la biopsia

intraoperatoria del testículo izquierdo, y se informa, como hallazgo, gonadoblastoma y atrofia germinativa con azoospermia.

Se realizan estudios de laboratorio que incluyen marcadores tumorales (alfa-feto-proteína, beta-gonadotropina coriónica humana) los que son negativos, y leucocito cariotipo 46XY.

Posteriormente al diagnóstico anatomopatológico se realiza ecografía testicular bilateral; en el testículo izquierdo se informa ecogenicidad heterogénea, con numerosas zonas lineales hipocóicas en toda su extensión; en el testículo derecho se detectan dos masas hipocóicas de 10 mm y 9 mm respectivamente, las que se biopsian bajo control ecográfico. La anatomía patológica muestra atrofia parcial del epitelio germinativo con azoospermia y ausencia de tumor. Ante este segundo resultado se decide la orquiectomía izquierda como tratamiento definitivo.

DISCUSION

El gonadoblastoma fue descrito en varias oportunidades como hamartoma, hiperplasia nodular o malformación disgenética blastomatoidea. Fue llamado gonadoblastoma por *Scully*, por los hallazgos histológicos y embriológicos similares a las gónadas.⁽²⁾

En la Tabla 1 se resumen los tres casos comunicados en la bibliografía sobre gonadoblastoma en pacientes fenotípicamente masculinos y anatómicamente normales y se los compara con el presente caso.

Como en el caso informado por *Chapman y col.* en 1990,⁽¹¹⁾ en este paciente, además de presentar una composición anatómicamente normal, no se objetiva ninguna masa palpable a diferencia de los casos informados en 1970⁽⁹⁾ y 1975⁽¹⁰⁾ respectivamente; aunque el de 1990 fue diagnosticado por ecografía y en los tres casos anteriores no se demostró ningún tipo de alteración espermática como en este caso que presenta azoospermia demostrada por espermograma y biopsia testicular bilateral.

En el caso que se informa, el paciente tenía los hallazgos histopatológicos clásicos de gonadoblastoma y no poseía ninguna anomalía cromosómica, al contrario de lo que sucede en el 90% de los casos. En contraste con los casos comunicados en 1970⁽⁹⁾ y 1975,⁽¹⁰⁾ no se asocia con germinoma o tumor invasivo de células germinales. Cabe destacar que no se informó nunca metástasis por gonadoblastoma.

En 1992, *Erhan y col.*,⁽¹²⁾ sugirieron que el gonadoblastoma se encuentra en gónadas funcional y morfológicamente normales, como todos los casos citados anteriormente. En este caso el paciente presentaba azoospermia demostrada por las biopsias testiculares mencionadas.

Como tratamiento definitivo, al igual que en el caso comunicado por *Chapman y col.*,⁽¹¹⁾ se procedió a la orquiectomía, con buena evolución hasta la fecha, sin evidencia de tumor testicular metacrónico.

Año y Autor	Edad	Cuadro Clínico
1970 Hughesdon y col. ⁽⁹⁾	23 años	masa testicular
1975 Talerman ⁽¹⁰⁾	20 años	masa testicular mths. linfáticas ca. embrionario asociado
1990 Chapman y col. ⁽¹¹⁾	31 años	orquialgia
1995 Braschi y col.	28 años	varicocele azoospermia

Tabla 1

BIBLIOGRAFIA

1. Scully, R. E.: Gonadoblastoma. A review of 74 cases. *Cancer*, 25: 1340, 1970.
2. Scully, R. E.: Gonadoblastoma: a gonadal tumor related to dysgerminoma (seminoma) and capable of sex hormone production. *Cancer*, 6: 455, 1953.
3. Xu, C. X.: Gonadal tumor and Y chromosome. *Chung Hua Fu Chan Ko Tsa Chih*, 28(12): 728-730, 1993.
4. Morse, M. J. y Whitmore, W. F.: Neoplasms of the testis. En: *Campbell's Urology*, 5th. ed. Editado por Walsh, P. C.; Gittes, R. F.; Permtter, A. D. y Stamey, T. A. Philadelphia: Saunders, W. B. Co., vol.2, sect.XI, Cap. 33, pp. 1551-1582, 1986.
5. Matoska, J. y Talerman, A.: Mixed germ cell-sex cord stroma tumor of the testis. A report with ultrastructural findings. *Cancer*, 64: 2146-2163, 1989.
6. Mostofi, F. K. y Price, E. B.Jr.: Tumors of the male genital system. En *Atlas of Tumor Pathology*. Washington, D. C.: Armed Forces Institute of Pathology, 2nd. series, fasc. 8, pp. 114-119, 1973.
7. Danjanov, I.: Tumors of the testis and epididymis. En: *Urological Pathology*. Editado por Murphy, W. M. Philadelphia: Saunders, W. B. Co., Cap. 6, pp. 359-360, 1988.
8. Talerman, A.: A distinctive gonadal neoplasm related to gonadoblastoma. *Cancer*, 30: 1219, 1972.
9. Hughesdon, P. E. y Kumarasani, T.: Mixed germ cell tumors (gonadoblastomas) in normal and dysgenetic gonads. Case reports and review. *Virch. Arch. Path. Anat.*, 349: 258, 1970.
10. Talerman, A. y Delemare, J. F. M.: Gonadoblastoma associated with embrional carcinoma in anatomically normal man. *J. Urol.*, 113: 355, 1975.
11. Chapman, W. H. H.; Plymyer, M. R. y Dresner, M. L.: Gonadoblastoma in an anatomically normal man: A case report and literature review. *The Journal of Urology*, 114: 1472, 1990.
12. Erhan, Y.; Toprak, A. S.; Ozdenir, N.; Tiras, B.: Gonadoblastomas and fertility. *J. Clin. Pathol.*, 45(9): 828-829, 1992.

COMENTARIO EDITORIAL

El gonadoblastoma es un tumor infrecuente, originado en la cresta sexual y células germinales, más común en ovario que en testículo. El fenotipo de los pacientes afectados es femenino en una proporción de

cuatro quintos, y suelen presentar cariotipo XY, XO o XY/XO.

Su aparición se ha vinculado con diferentes anomalías cromosómicas, tales como mosaicismo del cromosoma Y, deleción del brazo corto del cromosoma 9 y deleción parcial del cromosoma 13. Una observación importante es el hallazgo de *Barbaux y cols.*⁽¹⁾ y *Hussong y cols.*⁽²⁾ de mutaciones en el gen WT1 (gen del tumor de Wilms), que coincide con la frecuencia relativamente alta con que las disgenesias gonadales y gonadoblastomas se asocian con este tumor. Los gonadoblastomas también suelen relacionarse con otras anomalías congénitas, tales como aniridia, pseudohermafroditismo y retardo mental.

Es muy interesante el caso presentado por los autores, por tratarse de un paciente fenotípicamente masculino y sin otras anomalías que su azoospermia. Sería el quinto caso publicado, ya que a los cuatro mencionados por ellos debe agregarse el presentado por *Hatano y cols.*⁽³⁾

El presente trabajo está adecuadamente presentado, con información abundante y buen respaldo bibliográfico (aunque podría ser un poco más actualizado). En suma, es un aporte importante que merece su publicación en esta Revista.

BIBLIOGRAFÍA

1. Barbaux, S.; Niaudet, P.; Gubler, M. C.; Grunfeld, J. P.; Jaubert, F.; Kuttan, F.: *Nat. Genet.* 1997, 17(4): 467-470.
2. Hussong, J.; Crussi, F. G.; Chou, P. M.: *Mod. Pathol.* 1997, 10(11): 1101-1105.
3. Hatano, T.; Yoshino, Y.; Kawashima, Y.; Shirai, H.; Lizuka, N.; Miyazawa, Y.; Sakata, A.; Onishi, T. *Int. J. Urol.* 1999, 6(3): 164-166.

Dr. Alejandro Dotta
Servicio de Urología
Hospital Italiano de Rosario