

Disgerminoma en un adolescente con síndrome de Down: reporte de caso

***Correspondencia:**kmaldonadomerino@gmail.com**Dirección:**

S/N y D.M., Avenida 6 de Diciembre & Av. Cristóbal Colón, Quito.
Teléfono [593]-(02) 394-2800

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

Recibido: Julio 19, 2022

Aceptado: Septiembre 19, 2022

Publicado: Diciembre 9, 2022

Editor: Dra. Evelyn Valencia Espinoza.

Membrete bibliográfico:

Peñaherrera G, Maldonado K, Maldonado E. Disgerminoma en un adolescente con síndrome de Down: reporte de caso. Rev. Oncol. Ecu 2022;32(3):359-3665.

ISSN: 2661-6653

DOI: <https://doi.org/10.33821/665>

 Copyright Peñaherrera G, et al. This article is distributed under the terms of [Creative Commons Attribution License BY-NC-SA 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/), which allows the use and redistribution citing the source and the original author.

Dysgerminoma in an adolescent with Down's syndrome: A case report

Gabriela Peñaherrera Cepeda¹ , **Kathia Maldonado Merino²** , **Estefanía Maldonado Merino³** 

1. Servicio de Ginecología Pediátrica, Hospital Pediátrico Baca Ortiz, Ministerio de Salud Pública, Quito-Ecuador.
2. Postgrado de Ginecología y Obstetricia, Pontificia Universidad Católica del Ecuador, Quito-Ecuador.
3. Consulta de Medicina general, Red Complementaria de Salud, Ministerio de Salud Pública, Quito-Ecuador.

Resumen

Introducción: Los tumores de las células germinales son la neoplasia maligna del ovario más prevalente en adolescentes y niñas, son detectados generalmente en estadios iniciales. No se conoce la asociación con el síndrome de Down, motivo de presentación del presente caso.

Caso Clínico: Se presenta el caso de una niña de 13 años de edad con síndrome de Down, referida por una masa supra púbrica dolorosa de dos meses de evolución.

Taller diagnóstico: Los estudios de extensión detectaron un tumor a nivel pélvico dependiente de ovario izquierdo, por lo que se planificó una tumorectomía. El estudio histopatológico determinó la presencia de un tumor germinal con componente de disgerminoma y trofoblástico.

Evolución: La paciente fue prescrita con tratamiento quimioterápico, con una evolución favorable a los 16 meses de seguimiento.

Conclusión: la clínica clásica de tumores de células germinales en el síndrome de Down es poco indicativa; en la mayoría de los casos se trata de preservar la fertilidad, inclusive siendo niñas portadoras de Síndrome de Down. El seguimiento en el presente caso ha sido favorable a 16 meses.

Palabras claves:

DeCS: Disgerminoma, Síndrome de Down, Adolescente, Neoplasias ováricas.

Abstract

Introduction: Germ cell tumors are the most prevalent ovarian malignancy in adolescents and girls; they are generally detected in early stages. The association with Down syndrome, the reason for presenting this case, is unknown.

Clinical Case: We present the case of a 13-year-old girl with Down syndrome, referred by a painful suprapubic mass with two months of evolution.

Diagnostic workshop: The extension studies detected a tumor at the pelvic level dependent on the left ovary, for which a lumpectomy was planned. The histopathological examination determined the presence of a germ cell tumor with a dysgerminoma and trophoblastic component.

Evolution: The patient was prescribed chemotherapy treatment, with favorable development at 16 months of follow-up.

Conclusion: The classic symptoms of germ cell tumors in Down syndrome are not very indicative; In most cases, it is about preserving fertility, even when girls are carriers of Down Syndrome. Follow-up, in this case, has been favorable for 16 months.

MESH: Dysgerminoma, Down syndrome, Adolescent, Ovarian neoplasms.

Introducción

Los disgerminomas son un grupo de tumores germinales, representan menos del 1% de todos los tumores de células germinales ováricos, 2-5% son malignos [1]. Tiene una incidencia de 0.5-2 x 100 mil en menores de 15 años [2]. No existe una relación clara entre estos tumores con el Síndrome de Down, más bien se ha visto una asociación en este tipo de pacientes con el seminoma en varones; el componente familiar está presente en casi todos los informes de casos reportados [1]. Según Disaia, explica en la Figura 1 su clasificación [3].

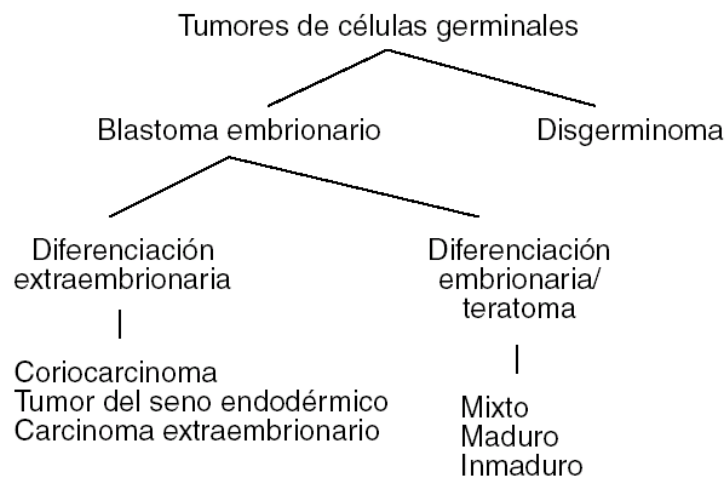


Figura 1. Clasificación de tumores de células germinales

Caso clínico

Paciente femenina de 13 años, antecedente de Síndrome de Down, refiere aumento indoloro del diámetro abdominal hace 2 meses, sin causa aparente, fiebre y pérdida de peso de 3 Kg, a nivel suprapúbico palpa una masa indurada, móvil, indolora de 14 x 10 cm.

Taller diagnóstico

La tomografía reveló una masa ovárica sólida heterogénea, con bordes lobulados, de 14x12x8 cm, con flujo arterial, áreas hipodensas, degeneración necrótica y zonas calcificadas, conglomerado adenomegálico retroperitoneal, pélvicas y mesentéricas. CA-125: 155,6 U/ml, Alfa-feto-proteína: 1000,0 ng/ml, Antígeno Ca-Embrionario: 0,89 ng/ml y β HCG: 83.00 mUI/ml, Fosfatasa alcalina: 266 mg/DI, deshidrogenasa láctica 6510 U/l.

Se catalogó como tumor de ovario de comportamiento incierto. Se realizó una salpingo-ooforectomía izquierda, omentectomía, excéresis de ganglios paraaórticos y apendicectomía; encontrando (Figura 2): una formación quística multinodular de 14 x 13 x 6 cm, con superficie externa intacta, surcada por vasos tortuosos, trompa uterina izquierda edematosa de 6 x 0.5 cm con luz virtual, tejido adiposo con áreas hemorrágicas del que se aisló formación nodular de 0.5 cm, sin complicaciones.

La citología de líquido de lavado peritoneal fue positivo para malignidad, presencia de tumor de ovario germinal tipo disgerminoma y tumor en anexo izquierdo, omento positivo para malignidad. Microscópicamente (Figura 2), la histología mostró neoplasia de células germinales compuesta por grandes células poligonales con bordes citoplasmáticos claros, núcleo redondeado, nucléolo prominente y citoplasma eosinófilo. Actividad mitótica: 20 mitosis en 10 campos. Focal formación de células sincitiotrofoblásticas. Omento con focales células tumorales. Ganglios linfáticos regionales: cuatro de seis positivo para malignidad, apéndice cecal libre de tumor. Por lo tanto, se ubicó en estadio de cáncer de ovario (FIGO 2014-AJCC 2017): IIIA1; y estadio IV pT3-N1-M1; no se dispusieron estudios moleculares.

Evolución

Se inició quimioterapia con bleomicina, cisplatino, etoposide, 11 ciclos, a los 16 meses de seguimiento la paciente ha permanecido sin recaída clínica ni en los exámenes complementarios, evolución favorable.

Discusión

La asociación entre Síndrome de Down y Disgerminoma no está clara, pero su estudio se ha efectuado con mayor detalle por el aumento en la esperanza de vida de estos pacientes, Joseph D, menciona que existe relación entre el seminoma en pacientes varones con la trisomía 21 debido a una sobreexpresión genética, alteraciones hormonales y mayor vulnerabilidad de las células trisómicas a agentes cancerígenos, dichos factores estarían explicando su equivalencia al disgerminoma en mujeres [4].

Según Satgé D, dentro de las hipótesis que asocian a ambas entidades, están: 1-Creación de una reserva oogonial 4n premeiótica aberrante en donde los cromosomas de la trisomía

interfieren con el apareamiento de cromosomas homólogos. 2-Mayor supervivencia de las células anormales por la sobreexpresión de genes en el cromosoma 21. 3-Debido a la inestabilidad genómica se desarrolla un único precursor clonogénico que se relaciona con carcinoma in situ en el testículo. 4-La pubertad desencadenaría la proliferación de células anormales, al ser estimuladas por los estrógenos activos en esta etapa del desarrollo; 5-En estos pacientes se ha evidenciado mayor prevalencia de disgerminoma y seminoma en tumores malignos de células germinales dado por la sobreexpresión de CKIT como resultado del estado trisómico [5].

La clínica del disgerminoma incluye dolor y distensión abdominal, masa pélvica, pubertad precoz, metrorragia, abdomen agudo (10%), causado por rotura, hemorragia o torsión del tumor [1]. La tomografía, en el presente caso mostró una masa ovárica sólida y heterogénea, bordes lobulados, con flujo arterial; según un reporte de casos indica que la presencia de multiplicidad de nidos tumorales y vasos sanguíneos centrales, puede orientar a sospechar este diagnóstico [6].

En el presente caso, se realizó salpingo-ooforectomía, omentectomía, excéresis de ganglios paraaórticos y apendicectomía debido al estadio de cáncer de ovario IIIA1 y estadio patológico IV pT3-pN1-pM1. Zogbi L; recomienda que la cirugía sea lo más conservadora posible, la mayoría (75%) de los pacientes son diagnosticados como estadio FIGO-I, con una supervivencia a 5 años de 95%, en su reporte de caso la paciente se encontraba en estadio IIC (T2C, N0, M0), optando por cirugía citorreductora radical, linfadenectomía, histerectomía y omentectomía [7].

El uso de quimioterapia aumenta las tasas de supervivencia, la histerectomía y la salpingo-ooforectomía bilateral no cambian el pronóstico ya que depende del tamaño del tumor, tipo histológico y etapa clínica. Dentro de los esquemas de quimioterapia más utilizados incluyen: bleomicina, etopósido y cisplatino o vincristina, dactinomicina y cisplatino; la paciente en este caso recibió bleomicina, cisplatino, etoposide. La tasa de supervivencia es de 95% en etapas tempranas, 80% en etapa III y 60% en etapa IV [8].

El objetivo terapéutico en jóvenes es preservar la fertilidad; para los estadios III y IV, se recomienda histerectomía y anexectomía bilateral, la resección de epiplón y apéndice, esto debido a su tasa de supervivencia a cinco años de 96%, y de recaída del 17%. El tumor recidivante sigue siendo de tipo dudoso y puede tratarse en una segunda intervención; sin embargo, en casos con estructura papilar exógena e infiltración e implantación peritoneal, la cirugía de preservación de la fertilidad debe sopesarse cuidadosamente. En el presente caso hubo líquido peritoneal positivo para malignidad, tumor de ovario tipo disgerminoma, anexo izquierdo y omento positivo para malignidad [9]. La presencia de tumor residual postquirúrgico es el factor de mal pronóstico más importante; además, recalcando la naturaleza sensible a la quimioterapia de estos tumores, un intento adecuado de citorreducción máxima sin comprometer la fertilidad parece un enfoque quirúrgico razonable en el tratamiento inicial para estas pacientes [10].

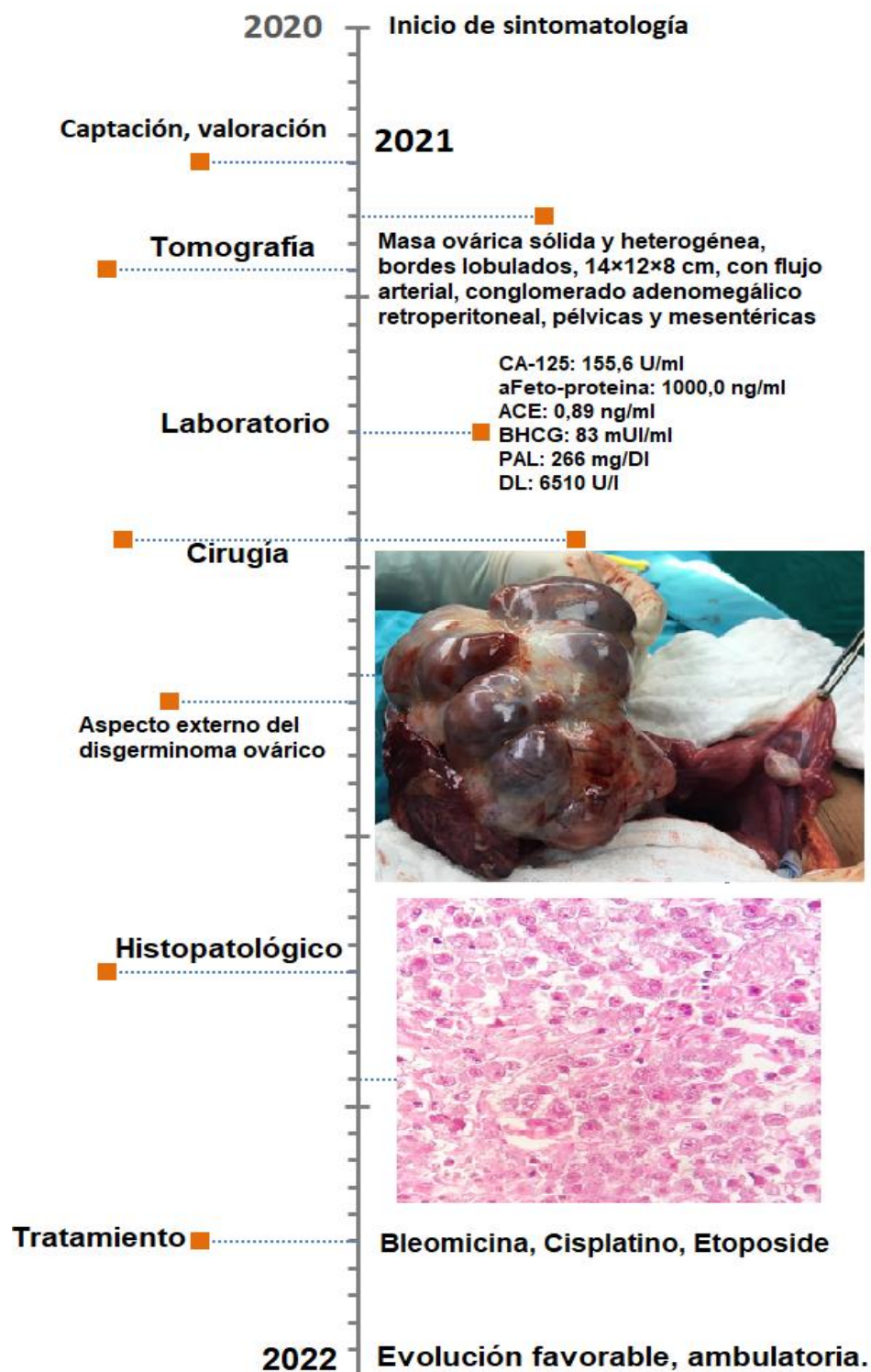


Figura 2. Línea de tiempo, disgerminoma en adolescente con síndrome de Down

CA-125: antígeno del cáncer 125. ACE: antígeno carcinoembrionario. BHCG: gonadotropina coriónica humana. PAL: Fosfatasa alcalina. DL: Deshidrogenasa láctica.

Conclusiones

Presentamos un caso clínico de una paciente adolescente con síndrome de Down que desarrolló un disgerminoma ovárico, fue intervenida quirúrgicamente y manejada con quimioterapia, teniendo una mejor evolución clínica y calidad de vida. La clínica clásica de tumores de células germinales en el síndrome de Down es poco indicativa; en la mayoría de los casos se trata de preservar la fertilidad, inclusive siendo niñas portadoras de Síndrome de Down. El seguimiento en el presente caso ha sido favorable a 16 meses.

Agradecimientos

No aplica.

Información administrativa

Abreviaturas

CA-125: antígeno del cáncer 125.
ACE: antígeno carcinoembrionario.
BHCG: gonadotrofina coriónica humana.
PAL: Fosfatasa alcalina.
DL: Deshidrogenasa láctica.

Archivos Adicionales

Ninguno declarado por los autores.

Fondos

Los autores no recibieron ningún tipo de reconocimiento económico por este trabajo de investigación. Los autores realizaron la inversión económica para la investigación. Los gastos incurridos en el presente caso corresponden a la actividad normal hospitalaria y no constituyeron un costo adicional a familiares del paciente.

Disponibilidad de datos y materiales

Existe la disponibilidad de datos bajo solicitud al autor de correspondencia. No se reportan otros materiales.

Contribuciones de los autores

Gabriela Peñaherrera Cepeda: Conceptualización, Análisis formal, Investigación, metodología, Administración del proyecto, Supervisión, Validación, Visualización, Redacción -borrador original, Redacción -revisión y edición.

Kathia Maldonado Merino: Conceptualización, análisis formal, investigación, validación, redacción-revisión y edición.

Estefanía Maldonado Merino: Conceptualización, análisis formal, investigación, validación, redacción-revisión y edición.

Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

Aprobación del comité de ética

No aplica a estudios observacionales y revisiones narrativas.

Consentimiento para publicación

Los autores cuentan con la autorización escrita por parte de la madre de la paciente para la publicación de imágenes presentadas en este artículo.

Referencias

1. Pérez-Ortiz V, Reyna-Villasmil E. Tumor maligno mixto de células germinales de ovario. Reporte de caso. Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia [Internet]. 3 de febrero de 2020 [citado 4 de septiembre de 2020];66(1):107-11.
<https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2241>
2. Socorro Castro C, Chávez Valdivia M, Martínez Navarro J. Disgerminoma puro de ovario en adolescente: presentación de un caso y revisión de la literatura. Revista Finlay [Internet]. diciembre de 2018 [citado 11 de septiembre de 2020];8(4):321-6. **SICLO:** [S2221](#)
3. Philip J. DiSaia, William T. Creasman, Robert S Mannel, Scott McMeekin, David G Mutch. Oncología ginecológica clínica. **Disponible en:** [books.google](#)
5. Satgé D, Honoré L, Sascó AJ, Vekemans M. An ovarian dysgerminoma in Down syndrome. Hypothesis about the association. International Journal of Gynecological Cancer [Internet]. 2006 [citado 4 de septiembre de 2020];16(S1):375-9.
<https://doi.org/10.1111/j.1525-1438.2006.00211.x>
PMid: 16515627
6. Tsuboyama T, Hori Y, Hori M, et al. Imaging findings of ovarian dysgerminoma with emphasis on multiplicity and vascular architecture: pathogenic implications. Abdom Radiol [Internet]. 1 de julio de 2018 [citado 4 de septiembre de 2020];43(7):1515-23.
<https://doi.org/10.1007/s00261-018-1503-6>
PMid: 29450608
7. Zogbi L, Gonçalves CV, Tejada VF, et al. Treatment of bilateral ovarian dysgerminoma with 11-year follow-up: A case report. Ann Med Surg (Lond) [Internet]. 21 de agosto de 2018 [citado 3 de septiembre de 2020];33:50-2.
<https://doi.org/10.1016/j.amsu.2018.08.009>
PMid: 30186597 PMCID:PMC6122391

8. Polanco-Sosa AL, Peña-Montemayor AK, Mireles-García AM. Mixed ovarian germ cell tumor, an unusual combination. Ginecología y Obstetricia de México. 2020;4. **SCIELO**: [mx/S0300](https://doi.org/10.33821/665)
9. Su M, Chang W, Xu T, et al. Characteristics of diagnosis and therapy of adolescent malignant ovarian tumors. Eur J Gynaecol Oncol. 2013;34(6):565-8.
10. Li J, Wu X. Current Strategy for the Treatment of Ovarian Germ Cell Tumors: Role of Extensive Surgery. Curr Treat Options in Oncol [Internet]. 29 de junio de 2016 [citado 9 de septiembre de 2020];17(8):44. <https://doi.org/10.1007/s11864-016-0416-2>
PMid: 27357180

Nota del Editor

Revista Oncología Ecu permanece neutral con respecto a los reclamos jurisdiccionales en mapas publicados y afiliaciones institucionales.