



# Disgenesia gonadal

Hannia del Carmen Salazar Jimenez

# Disgenesia gonadal

Desarrollo anormal de una gónada (ovario o testículo). Los hombres con disgenesia gonadal tienen un riesgo más alto de presentar cáncer de testículo.

Por lo general, la disgenesia gonadal forma parte de un síndrome genético.

son trastornos del desarrollo embrionario que impiden la maduración del tejido gonadal en su diferenciación hacia testículo u ovario.

Las gónadas disgenéticas están asociadas a un riesgo alto (30-60 %) de desarrollar tumores abdominales, principalmente disgerminomas y en algunos pacientes este puede ser el primer síntoma.



Dentro de las disgenesias gonadales se incluye el síndrome de Turner y sus variantes, la disgenesia gonadal pura (DGP) 46XX o 46XY, disgenesia gonadal mixta (DGM) y el hermafroditismo verdadero

Las gónadas disgenéticas están asociadas a un riesgo alto (30-60 %) de desarrollar tumores abdominales, principalmente disgerminomas y en algunos pacientes este puede ser el primer síntoma.


Dentro de las disgenesias gonadales se incluye el síndrome de Turner y sus variantes, la disgenesia gonadal pura (DGP) 46XX o 46XY, disgenesia gonadal mixta (DGM) y el hermafroditismo verdadero

### **Síndromes**

- **Turner (45,X)**
- **Klinefelter (47,XXY)**
- **Súper mujer (47,XXX)**


**Disgenesias Gonadales**

Frias Madrigal Rosa Isela



Las disgenesias gonadales puras se clasifican en 46,XX o 46,XY según el sexo cromosómico, y en parciales o completas según el grado de diferenciación gonadal.

Dentro de las disgenesias gonadales puras con cariotipo 46,XY, la falta completa de diferenciación testicular constituye la disgenesia gonadal pura completa 46,XY, llamada también síndrome de Swyer, y tiene como resultado un fenotipo femenino; mientras que en la variante parcial o incompleta existirían testículos disgenéticos que conducirían a distintos grados de virilización.





# Síndrome de Swyer

1. La Disgenesia Gonadal Completa 46,XY o Síndrome de Swyer es un trastorno del desarrollo sexual con disgenesia gonadal y fenotipo femenino, a pesar de un cariotipo 46,XY.
2. Presentan genitales externos femeninos normales, pero con falta de desarrollo puberal, aunque la adrenarquia es normal.
3. Los genitales internos son cintillas gonadales bilaterales o estrías fibrosas sin folículos primordiales, con estructuras müllerianas normales aunque útero y trompas podrían ser hipoplásicos



Es un síndrome infrecuente, cuya prevalencia es desconocida.

Aunque la etiología no se conoce completamente, la 46,XY CGD resulta de un fallo en el desarrollo testicular debido a una alteración subyacente de las vías genéticas y se han relacionado con varios genes:

1. Gen SRY
  2. Gen NR5A1 o SF1
  3. Gen DHH
  4. Gen DAX1 o NR0B1
  5. Gen WNT4
- 
- 



Los criterios clínicos para el diagnóstico de 46,XY CGD son:

- Cariotipo XY por métodos convencionales de tinción o por FISH
- Genitales externos femeninos normales
- Gónadas sin desarrollar (cintillas)
- Presencia de estructuras müllerianas (útero y trompas)
- No producción de esperma
- Amenorrea primaria
- Ausencia o pobre desarrollo de caracteres sexuales secundarios

## Para el diagnóstico molecular se emplean distintos estudios genéticos como:

- El cariotipo, que permite determinar la constitución cromosómica (en este caso sería 46,XY) y, a veces, detectar deleciones o duplicaciones
- La hibridación genómica comparada o CGH-array, que identifica deleciones o duplicaciones con mayor resolución que un cariotipo convencional y varía según la localización de las sondas utilizadas y su densidad.
- La secuenciación de regiones codificantes para los genes SRY, SF1 y DHH
- Estudios de deleción/duplicación para SRY, DAX1 y WNT4

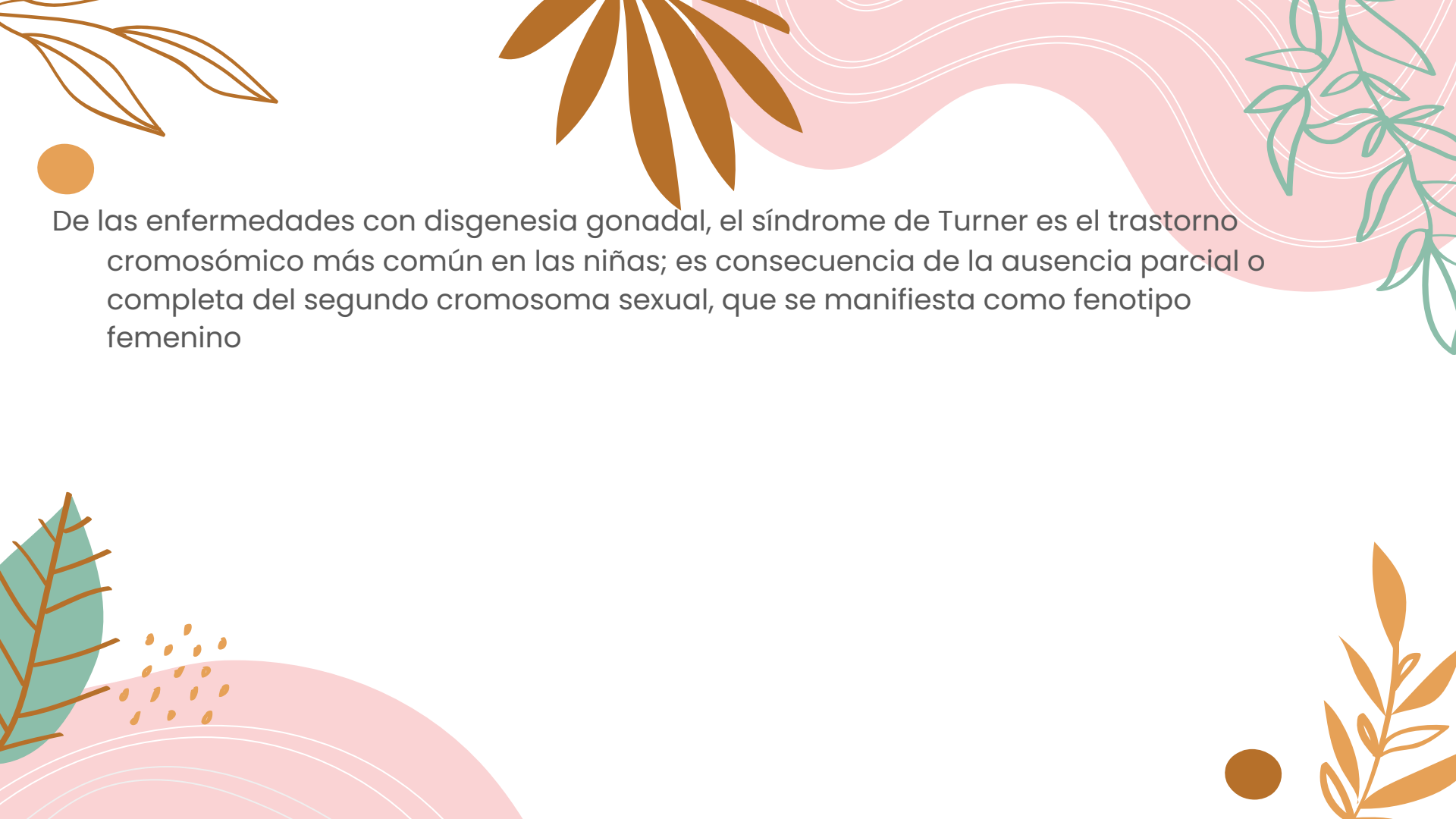


# Tratamiento

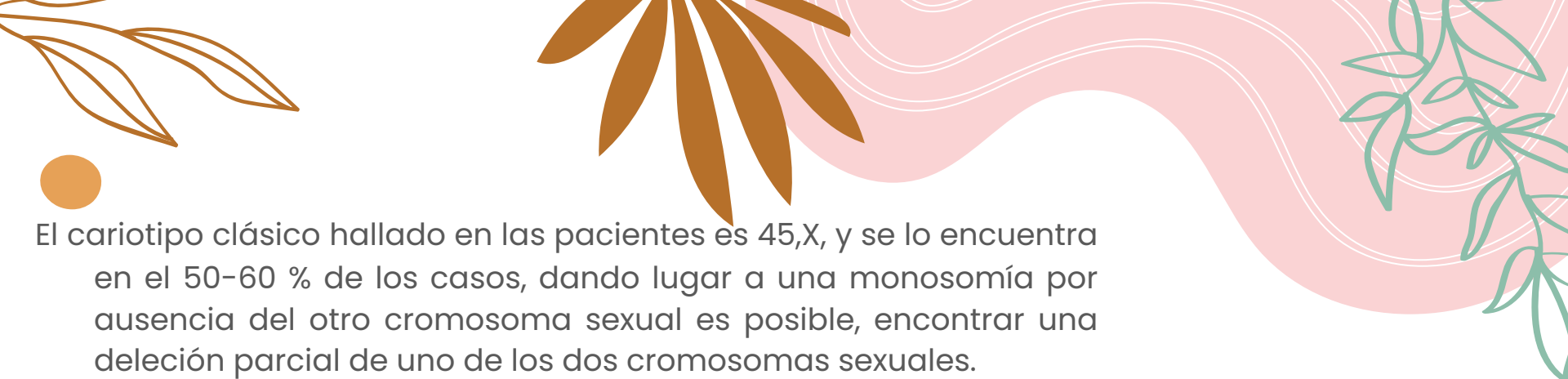
- El tratamiento conlleva la extirpación de tejido gonadal disgenético, ya que hay un alto riesgo de malignidad.
- Se recomienda la terapia hormonal sustitutiva para inducir la pubertad. También debe ofrecerse apoyo psicológico a los pacientes y a sus familias.
- La infertilidad es un problema importante; sin embargo, el embarazo puede ser factible a través de la ovodonación.
- Con un manejo adecuado, el riesgo de malignidad es bajo y los resultados psicológicos y clínicos de los pacientes son buenos.



# **síndrome de Turner**




De las enfermedades con disgenesia gonadal, el síndrome de Turner es el trastorno cromosómico más común en las niñas; es consecuencia de la ausencia parcial o completa del segundo cromosoma sexual, que se manifiesta como fenotipo femenino




El cariotipo clásico hallado en las pacientes es 45,X, y se lo encuentra en el 50-60 % de los casos, dando lugar a una monosomía por ausencia del otro cromosoma sexual es posible, encontrar una deleción parcial de uno de los dos cromosomas sexuales.

Esta situación puede hallarse en línea pura o en mosaico cromosómico con una segunda línea celular normal 46,XX o con un cromosoma X alterado




## Gen del Gonadoblastoma en el cromosoma Y

en las pacientes con síndrome de Turner con disgenesia ovárica, es imprescindible analizar la presencia del cromosoma Y, incluso a nivel molecular, porque cuando la gónada es disgenética se puede desarrollar un gonadoblastoma asociado a disgerminoma (tumor aún más agresivo)



Los pacientes con trastornos del desarrollo sexual con cariotipos conteniendo el Y, tienen mayor riesgo de desarrollar tumores que se originan en las líneas germinales, también conocidos como tumores de las células germinales.

Han sido identificados varios factores de riesgo, para este tipo de tumores de células germinales, en particular los relativos a las gónadas, como la criptorquidia y la disgenesia gonadal.





# **síndrome de klinefelter**



Síndrome causado por una alteración en el número de cromosomas sexuales

Habitualmente un individuo presenta dos cromosomas sexuales en el síndrome de Klinefelter se pueden presentar las siguientes combinaciones: XXY, XXXY, XXYY.



# Aspectos clínicos

El síndrome de Klinefelter es un síndrome que afecta a los hombres y que produce disgenesia de los túbulos seminíferos (fallo testicular primario) e infertilidad entre otros.

# Aspectos clínicos

este síndrome también puede manifestarse con otras anomalías o malformaciones como por ejemplo, talla elevada y mayor acumulación de grasa subcutánea.

En ocasiones también presentan criptorquidia, micropene, escroto hipoplásico o malformaciones en los genitales así como esterilidad por azoospermia y ginecomastia.


# Aspectos clínicos

Por otra parte también pueden presentar retraso en el área del lenguaje, de la lectura y de la comprensión así como lentitud y apatía entre otros.

Pese a la elevada incidencia de nacidos vivos, se estima que la mitad de los fetos portadores de Síndrome Klinefelter se abortan de manera espontánea.

# Aspectos genéticos



- En aproximadamente el 40% de los casos se suele asociar con errores durante la meiosis femenina y por ello, el riesgo aumenta con la edad de la mujer.
  - Esto es así porque el envejecimiento de la reserva ovárica se traduce en un mayor riesgo de que los ovocito realicen el reparto de los cromosomas a las células hijas de forma incorrecta dando lugar a embriones con más o menos cromosomas.
- 


# Aspectos genéticos



- El 60% de los casos son errores durante la meiosis masculina que producirían espermatozoides con anomalías en el número de cromosomas sexuales.
- El producto de la **fecundación** de estos espermatozoides con **anomalías cromosómicas** serían embriones portadores del síndrome.



# **síndrome de la super mujer**



El síndrome triple X o de la superhembra es una **anomalía numérica cromosómica** o un cambio numérico de los cromosomas, que se da en mujeres que poseen un cromosoma X de más, es decir tienen un cromosoma 47,XXX en vez de 46,XX.

# Causas

Este **síndrome no es hereditario**. Se suele producir cuando se empiezan a formar las células reproductoras en el organismo del bebé.

Un error en esta división celular, llamado no-disyunción, es el que puede dar lugar a cromosomas adicionales en las células reproductoras, por lo tanto, puede ser causa tanto de un **error en la formación del óvulo de la madre como del espermatozoide del padre**.



# Causas

problema en la formación del óvulo o del espermatozoide, sino un error durante el desarrollo temprano del embrión.

En un 30% de los casos el síndrome de la superhembra (o Trisomía X) se observa en mujeres de **edad materna avanzada**, ya que con el aumento de la edad, aumentan las probabilidades de eventos de no-disyunción.

# Diagnostico

Este síndrome se puede diagnosticar **realizando la prueba prenatal de la amniocentesis**, que consiste en realizar una punción en el vientre de la madre para extraer una muestra de líquido amniótico, a través del cual poder analizar y saber si el bebé sufre alguna enfermedad.

# Diagnostico

Está prueba es indicada a **madres que superan los 35 años de edad.**

La **amniocentesis** es una prueba invasiva, y esto quiere decir que, aunque pequeños, su realización conlleva riesgos tanto para la mamá como para el bebé.

# Diagnostico

Otra prueba por la que se puede saber si nuestro bebé sufre este síndrome, es el test prenatal NACE.

El beneficio de esta prueba es que es un **test no invasivo** totalmente fiable y se realiza extrayendo una muestra de sangre de la madre; ni la mamá ni el bebé sufrirán ningún daño.

# Sintomas

Los **principales síntomas** que presentan son:

Un tono muscular muy bajo

Pliegues en el párpado superior

Retraso en el sistema motor y en el lenguaje, así como un déficit cognitivo que presenta problemas con el aprendizaje

Dificultades de conducta y emocionales.

Insuficiencia renal

Anomalías en el sistema reproductor

Bajo índice de fertilidad

Las mujeres con el síndrome triple X presentan una mayor altura que las mujeres de la misma familia.

# Complicaciones

**Insuficiencia ovárica:** Los ovarios pueden dejar de funcionar a una temprana edad así como presentar malformaciones. Esto hace que la mujer no sea fértil.

**Problemas renales:** las afectadas pueden presentar problemas renales, sufrir malformaciones en los riñones o nacer con un solo riñón.

# THANKS!



CREDITS: This presentation template was created by **Slidesgo**, including icons by **Flaticon**, and infographics & images by **Freepik**.

**Please keep this slide for attribution**

# ALTERNATIVE RESOURCES

