

RISCHIO DI NEOPLASIA GONADICA NELLE PERSONE CON DISORDINI DELLA DIFFERENZIAZIONE SESSUALE

M. Cools, S.L.S. Drop, K.P. Wolffenbuttel, J.W. Oosterhuis, L.H.J. Looijenga. ***Germ Cell Tumors in the Intersex Gonad: Old Paths, New Directions, Moving Frontiers.*** Endocr Reviews 27: 468-484, 2006

In questa ampia revisione della letteratura è riportata un'approfondita analisi dei meccanismi che determinano l'insorgenza di tumori gonadici negli individui con disordini della differenziazione sessuale (DSD) e del rischio neoplastico sulla base di nuovi marcatori istologici. Sulla base dei vari fattori presi in considerazione è stata elaborata la seguente tabella che mette in evidenza il rischio di neoplasia gonadica e fornisce pratiche indicazioni sul management.

Tabella. DSD: Rischio di tumore (%) della linea germinale.

Gruppo	Disordine	Rischio	Suggerimento
Alto rischio	Disgenesie gonadiche ^o	15-35	gonadectomia*
	pAIS (gonadi non scrotali)	15.0	gonadectomia*
	s. di Frasier	60.0	gonadectomia*
	s. di Denys-Drash (Y+)	40.0	gonadectomia*
Rischio intermedio	s. di Turner (Y+)	12.0	gonadectomia*
	17 β -HSD	28.0	follow-up/biopsia
Basso rischio	cAIS	0.8	biopsia**
	Ovostesis DSD	3.0	intervento selett.^
	s. di Turner (Y-)	1.0	nessun intervento
Rischio sconosc.	5 α -reduttasi		da definire
	Ipoplasia cell. Leydig		da definire
	Disgenesie gonadiche ^{oo}		da definire
	pAIS (gonadi nello scroto)		da definire

pAIS = sindrome da insensibilità parziale agli androgeni; cAIS = sindrome da insensibilità completa agli androgeni; 17 β -HSD = 17 β -idrossisteroidodeidrogenasi

^ocon gonadi localizzate in sede extrascrotale; *al momento della diagnosi; ^di asportazione del tessuto gonadico maschile se sesso assegnato femminile; **alla pubertà con valutazione di markers specifici, eventuale irradiazione o gonadectomia sulla base dei risultati della biopsia; ^{oo}con gonadi in sede scrotale

In sintesi, non tutte le persone con DSD hanno un rischio aumentato di neoplasia gonadica. La gonadectomia dovrebbe essere effettuata alla diagnosi solo nei soggetti con forme a rischio alto od intermedio.

Commenti

- Sono auspicabili studi istologici su un più ampio numero di soggetti, effettuati in laboratori centralizzati in grado di effettuare la ricerca dei specifici marcatori tumorali, in grado di arrivare a decisioni cliniche basate su maggiori conoscenze scientifiche.

Indicazioni per la pratica

- Nelle persone con DSD dovrebbe essere effettuata una precisa diagnosi molecolare ai fini di meglio definire il rischio di neoplasia gonadica e quindi intraprendere azioni terapeutiche (gonadectomia) più ragionate.