

ABSTRACT

Alcuni pazienti con disturbi dello sviluppo sessuale (DSD), che hanno nel loro cariotipo materiale del cromosoma Y, sono ad aumentato rischio per lo sviluppo di Tumori delle Cellule Germinali (GCT) di tipo II, che derivano dalle prime cellule germinali fetali.

In diversi DSD, le gonadi includono cellule germinali immature che esprimono markers delle prime cellule germinali fetali.

Alcuni marker (ad esempio OCT3 / 4 e NANOG) sembrano avere rilevanza patogenetica nello sviluppo di GCT in quanto forniscono alle cellule la capacità di pluripotenzialità, di proliferazione e di soppressione dell'apoptosi.

Anche TSPY (testis specific protein Y-encoded), il principale candidato per il cosiddetto locus del gonadoblastoma sul cromosoma Y, è presente in alte quantità nelle cellule germinali di pazienti DSD e contribuisce probabilmente alla loro sopravvivenza e proliferazione.

Oggi, l'uso di metodi di immunoistochimica è molto utile per individuare gonadi DSD a rischio.

Il rischio per lo sviluppo di GCT varia. Mentre la prevalenza di GCT è del 15% nei pazienti con parziale insensibilità agli androgeni, può raggiungere oltre il 30% in pazienti con disgenesia gonadica.

I pazienti con completa insensibilità agli androgeni e ovotestis DSD sviluppano tumori maligni rispettivamente nello 0,8% e nel 2,6% dei casi.

Tuttavia, tali dati possono essere falsati per vari motivi. Per meglio valutare il rischio nei singoli gruppi di DSD, sono necessarie ulteriori indagini su ampi numeri di pazienti.