

Osteomas múltiples faciales asociados a síndrome de Gardner

Facial multiple osteomas associated with Gardner syndrome

Juan Pablo Restrepo¹, María del Pilar Molina²

Palabras clave:

Osteomas, pólipos intestinales adenomatosos, síndrome de Gardner.

Recibido:
12 de julio de 2012

Aceptado:
10 de septiembre de 2012

RESUMEN

Los osteomas faciales son una de las manifestaciones extracolónicas del síndrome de Gardner que pueden preceder la aparición de los pólipos intestinales. La ubicación más frecuente es en la región mandibular, aunque pueden afectar otros huesos de la cara. Pese a ser lesiones benignas pueden crecer de manera exagerada y requerir tratamiento quirúrgico. Se describe el caso de una mujer de 16 años que presentó osteomas múltiples en la cara.

SUMMARY

Key words:

Osteomas, adenomatous intestinal polyposis, Gardner's syndrome.

The facial osteomas are one of the extracolonic manifestations of Gardner syndrome that may precede the appearance of intestinal polyps. The most common location is in the mandibular region but may affect other bones of the face. Despite being benign lesions can grow in an exaggerated manner and require surgical treatment. We describe a woman of 16 who presented a multiple osteomas of the face.

Introducción

El síndrome de Gardner es una enfermedad autosómica dominante, caracterizada por pólipos intestinales, acompañada de osteomas múltiples, anomalías dentarias y tumores mesenquimales de la piel y tejidos blandos. Los osteomas se presentan como masas duras e indoloras en cualquier parte del macizo facial, pero tienen una especial predilección por la mandíbula. El diagnóstico de las lesiones óseas es clínico pero imágenes como la tomografía computada tridimensional ayudan a delimitar su extensión. Los osteomas pueden ser extirpados por motivos cosméticos o cuando causan dificultad en la movilidad de la mandíbula. Se describe el caso de una mujer de 16 años quien debutó con osteomas múltiples en cara y secundariamente se le encontraron pólipos en el tracto gastrointestinal.

Los autores declaran no presentar ningún conflicto de interés al momento de la redacción del manuscrito.

1. Departamento de Medicina Interna. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad del Quindío. Colombia.
2. Consulta Externa. Colsalud. Armenia. Colombia.

Correspondencia:
Juan Pablo Restrepo: jprestrepo@gmail.com

Presentación de caso

Mujer de 16 años que consulta por la aparición de masas indoloras en ambos ángulos de la mandíbula desde hace 2 años. Ella refiere que estas masas vienen creciendo de manera progresiva sin causarle ningún síntoma especial excepto la deformidad que le ocasiona en su cara. La paciente no refiere ningún antecedente de importancia, ni consume medicamentos. Un médico general remite a cirujano maxilofacial quien ordena panorámica de cara, encontrándose masas óseas de bordes nítidos a nivel de los ángulos mandibulares, siendo la del lado izquierdo de mayor tamaño (Figura 1). Fue luego valorada por un otorrinolaringólogo quien ordena TAC de maxilares con reconstrucción 3D, cuyo resultado muestra múltiples lesiones osteofíticas de contorno cortical y centro hipodenso en la región medial del cóndilo izquierdo adyacente al vientre superior del músculo pterigoideo lateral, de 4 mm de diámetro y otra de idéntica localización en lado derecho de 3 mm.

También, se encontraron otras lesiones de iguales características tomográficas en lámina lateral de la

apófisis pterigoidea izquierda, fosa pterigoidea derecha, laberinto etmoidal izquierdo, maxilar derecho adyacente y arriba incisivo central a nivel de orbitario derecho por encima de la lámina papirácea y otra de 2 cm de diámetro en estrecha relación con la porción superficial de ambas parótidas (Figura 2).

Se le realizaron Rx simple craneal y TAC cerebral reportados como normales, la gamagrafía ósea de 3 fases mostró lesión ósea osteoblástica en el ángulo mandibular derecho y otra de menor actividad metabólica en la región biparietal superior. El estudio genético no mostró alteraciones en el cariotipo. Ante la sospecha de la asociación con síndrome de Gardner, la colonoscopia realizada evidenció 2 pólipos rectales y su biopsia fue reportada como pólipos de características adenomatosas, luego de su resección; también se describió la presencia de pólipos en estómago, duodeno, yeyuno proximal e íleon terminal. Los laboratorios fueron normales e incluyeron calcio, fósforo y PTH. En vista de los anteriores hallazgos faciales se propuso extirpación quirúrgica de las lesiones más significativas por motivos cosméticos.



Figura 1.
En la radiografía panorámica se visualizan dos lesiones óseas en ambos ángulos de la mandíbula.



Figura 2.
Se observan múltiples masas óseas de bordes bien definidos adheridas a hueso cortical en maxilar superior e inferior en la TAC de maxilares con reconstrucción 3D.

Revisión de la literatura

El síndrome de Gardner afecta a uno de 8.300 individuos y a uno en 7.500 nacimientos en Estados Unidos^{1,2}. Es una enfermedad autosómica dominante localizada en una región pequeña del brazo largo del cromosoma 5 (5q21-22)^{3,4}. La mutación en el codón 1309 es la más frecuente y se relaciona con un gran número de pólipos colónicos a temprana edad, en tanto las ubicadas en los codones 1395-1493 están asociadas a tumores desmoides, osteomas y quistes epidermoides⁵. La enfermedad colónica fue descrita por varios autores desde 1721 hasta 1863⁶, pero fueron Devic y Bussy quienes describieron la asociación de los pólipos intestinales con tumores de tejidos blandos y osteomas múltiples en cráneo⁷. En 1951 Gardner reportó la tendencia a malignización de los pólipos colónicos y un año más tarde Gardner junto con Plenk reportaron el patrón hereditario de la enfermedad^{8,9}.

La enfermedad colónica aparece en la segunda y tercera década de la vida, pero la transformación maligna es un dato constante que ocurre con el tiempo, con un riesgo del 5% en la pubertad hasta 100% a los 50 años¹⁰. La mayoría de los individuos tiene historia familiar aunque pueden aparecer mutaciones de novo siendo el primer miembro de la familia. También se ha reportado la presencia de pólipos en cualquier parte del tracto gastrointestinal.

En la histopatología es característica la presencia de pólipos de tipo adenomatoso. En el intestino delgado la ubicación más frecuente de ocurrencia de pólipos es el duodeno, los cuales se presentan en el 90% de los pacientes afectados. Las manifestaciones de estos pólipos son: sangrado intestinal, intususcepción, pancreatitis (cuando obstruye la ampolla de Váter) y obstrucción intestinal en algunos pacientes en cambio otros pueden pasar totalmente asintomáticos. Los pólipos duodenales ubicados en la región periampular tienen también potencial de malignización, en cambio los gástricos no lo tienen y su patrón histológico es la hiperplasia.

En cuanto a las manifestaciones extracolónicas, los osteomas constituyen el hallazgo benigno más frecuente (14-93%)^{11,12}. De todos los osteomas, los mandibulares son los más comunes y grandes¹³⁻¹⁵. Otros huesos afectados son los maxilares seguidos del frontal, esfenoidal y etmoidal. El número de lesiones óseas varía de 2.9 a 4.7 en promedio, sin embargo, puede encontrarse un número extenso de lesiones¹⁶. También se han reportado osteomas en huesos largos como radio, cúbito y metacarpianos^{17,18}. 70% de los pacientes tiene anomalías dentales como dientes no erupcionados o impactados, raíces largas y afiladas, dientes supernumerarios, hipercementosis, quistes dentígeros, raíces molares fusionadas, caries múltiples, hipodontia y odontomas^{19,20}. Los osteomas pueden encontrarse en la radiografía panorámica de rutina²¹ y rara vez ocasionan dolor. En los huesos largos los osteomas adoptan la forma de engrosamiento cortical en sus extremos.

Las manifestaciones orales y maxilofaciales usualmente aparecen años antes de las lesiones intestinales. Las manifestaciones cutáneas más frecuentes son los quistes epidermoides o sebáceos asintomáticos²². Otros hallazgos que se pueden presentar en el síndrome de Gardner son los fibromas, leiomiomas, lipomas, hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina²³. Los tumores desmoides aparecen entre 3.5% y 5.7% en sitios de incisión, cavidad abdominal, especialmente en el mesenterio y retroperitoneo²⁴.

El diagnóstico de síndrome de Gardner es claro cuando se presentan en conjunto las manifestaciones intestinales, cutáneas y óseas. Otras entidades que presentan poliposis intestinal incluyen el síndrome de Cowden acompañado de triquilemomas, síndrome de Turcot el cual está asociado a tumores malignos del sistema nervioso central: gliomas, y el síndrome de Peutz-Jeghers que consiste en pólipos gastrointestinales hemorrágicos y melanosis en mucosa oral. El tratamiento de los pólipos colónicos es la resección contrario a los osteomas que no requieren ser extirpados excepto cuando causan síntomas o por razones cosméticas²⁵.

Referencias

- Nandakumar G, Morgan J, Silverberg D, Steinhagen R. Familial polyposis coli: clinical manifestations, evaluation, management and treatment. *Mt Sinai J Med.* 2004; 71:384-391.
- Campos F, Habr-Gama A, Kiss D, Atuí F, Katayama F, Gama-Rodriguez J. Extracolonic manifestations of familial adenomatous polyposis: incidence and impact on the disease outcome. *ArqGastroenterol.* 2003; 40:92-98.
- Bodmer W, Bailey C, Bodmer J, Bussey H, Ellis A, Gorman P, *et al.* Localization of the gene for familial adenomatous polyposis on chromosome 5. *Nature.* 1987; 328:614-626.
- Lew D, DeWitt A, Hicks R, Cavalcanti M. Osteomas of the condyle associated with Gardner's syndrome causing limited mandibular movement. *J Oral Maxillofac Surg.* 1999; 57:1004-1009.
- Wallis Y, Morton D, McKeown C, Macdonald F. Molecular analysis of the APC gene in 205 families: extended genotype-phenotype correlations in FAP and evidence for the role of APC amino acid changes in colorectal cancer predisposition. *J Med Genet.* 1999; 36:14-20.
- Dolan K, Seibert J, Seibert R. Gardner's syndrome. A model for correlative radiology. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 1973; 119:359-364.
- Madani M, Madani F. Gardner's syndrome presenting with dental complaints. *Arch Iran Med* 2007; 10:535-539.
- Gardner E. A genetic and clinical study of intestinal polyposis, a predisposing factor for carcinoma of the colon and rectum. *Am J Hum Genet.* 1951; 3:167-176.
- Gardner E, Plenk H. Hereditary pattern for multiple osteomas in a family group. *Am J Hum Genet* 1952; 4: 31-36.
- Chimenos-Küstner E, Pascual M, Finestres F. Hereditary familial polyposis and Gardner's syndrome: contribution of the odonto-stomatology examination in its diagnosis and a case description. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2005; 10:402-409.
- Cankaya A, Erdem M, Isler S, Cifter M, Olgac V, Kasapoglu C., *et al.* Oral and maxillofacial considerations in Gardner's Syndrome. *Int J Med Sci.* 2012; 9:137-141.
- Parés D, Pera M, González S, Cruz M, Blanco I. Poliposisadenomatosa familiar. *Gastroenterol Hepatol* 2006; 29: 625-635.
- Ziter F. Roentgenographic findings in Gardner's syndrome. *JAMA* 1965; 192: 158-160.
- Jones E, Cornell W. Gardner's syndrome; review of the literature and report on a family. *Arch Surg.* 1966; 92:287-300.
- Plenk H, Gardner E. Osteomatosis (leontiasis ossea): hereditary disease of membranous bone formation associated in one family with polyposis of the colon. *Radiology.* 1954; 62:830-840.
- Wijn M, Keller J, Giardiello F, Brand H. Oral and maxillofacial manifestations of familial adenomatous polyposis. *Oral Dis.* 2007; 13:360-365.
- Barreto N. Síndrome de Gardner. *Salud militar* 2007; 29: 17-22.
- Sarmiento P, Sinisterra G. Osteoma cutis: informe de un caso. *Colomb Med* 2008; 39: 86-90.
- Hernández M, Ángel M, Cerquera F. Síndrome de Gardner, diagnóstico por tomografía computarizada y colonoscopia virtual: Reporte de un caso. *Rev Col Rad* 2011; 22: 3198-3201.
- Archilla P, Gutiérrez O, Arguello M. Síndrome de Gardner. Presentación de un caso. *Acta Med Col* 1977; 2: 173-184.
- Ramaglia L, Morgese F, Filippella M, Colao A. Oral and maxillofacial manifestations of Gardner's syndrome associated with growth hormone deficiency: case report and literature review. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2007; 103:30-34.
- Boffano P, Gerbino G. The surgical management of oral and maxillofacial manifestations of Gardner syndrome. *J Oral Maxillofac Surg.* 2010; 68:2549-2554.
- Small I, Shandler H, Husain M, David H. Gardner's syndrome with an unusual fibro-osseous lesion of the mandible. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1980; 49:477-486.
- Fotiadis C, Tsekouras D, Antonakis P, Sfniadakis J, Genetzakis M, Zografos G. Gardner's syndrome: a case report and review of the literature. *World J Gastroenterol.* 2005; 11:5408-5411.
- Basaran G, Erkan M. One of the rarest syndromes in dentistry: Gardner's syndrome. *Eur J Dent.* 2008; 2:208-212.