

Síndrome de Gardner

Lahoz Zamarro MT

Martínez Subías J

Laguía Pérez M

Valero Ruiz J

Galve Royo A

Gardner's syndrome

Hospital General de Teruel
"Obispo Polanco"
Servicio de Otorrinolaringología

RESUMEN

El síndrome de Gardner es una displasia caracterizada por la triada de neoformaciones óseas, intestinales y de tejidos blandos. Los osteomas son múltiples y aparecen precozmente incluso en niños por lo que su presencia debe llevarnos a investigar esta enfermedad.

Presentamos el caso de una mujer de 28 años que presentaba rinitis alérgica y sinusitis crónica. La radiografía de senos paranasales mostró la presencia de múltiples osteomas que fueron posteriormente confirmados con el TAC. Estudios posteriores mostraron la presencia de poliposis intestinal y tumoraciones cutáneas.

PALABRAS CLAVE:

Síndrome de Gardner.

SUMMARY

Gardner's syndrome is a dysplasia characterized by the triad of neoformations of the intestine, soft tissues and osseus tissue. Multiple osteomas appear promptly even in infants and its presence must lead to investigate the presence of this illness.

We report the case of a 28 years old woman suffering from allergic rhinitis and chronic sinusitis. The X-ray paranasal sinus showed the presence of multiple osteomas confirmed by the scan. Posterior studies showed the presence of intestinal polypsis and cutaneous affection.

KEY WORDS:

Gardner's syndrome.

Introducción

El síndrome de Gardner es una enfermedad familiar que consiste en una triada típica: osteomas múltiples craneofaciales, tumores cutáneos y poliposis intestinal. Son estas últimas lesiones, susceptibles de malignizar, las que confieren al síndrome toda su gravedad. Una vez detectados los osteomas, cuya aparición es frecuente ya desde la infancia se debe buscar el resto de la triada y mantener una vigilancia continua del paciente, estudiando asimismo a sus familiares, dada la transmisión genética de la enfermedad. Por todo ello y dado que los osteomas se localizan de preferencia en la esfera O.R.L. consideramos interesante la publicación de este caso clínico, que aunque infrecuente no nos debe pasar desapercibido.

Presentamos el caso de una paciente en que el hallazgo de los osteomas nos llevó a estudiar la enfermedad.

Caso clínico

Mujer de 28 años que consultó por presentar cefalea frontofacial, rinorrea purulenta y fiebre. Refería asimismo frecuentes episodios de congestión y prurito nasal, estornudos, lacrimo y a veces sensación de disnea.

En la exploración ORL se apreció por rinoscopia anterior hipertrofia mucosa de cornetes de coloración pálido-violácea, y en radiografía de senos paranasales unas imá-

genes densas, redondeadas, en seno frontal derecho y etmoidales bilaterales, sugerentes de osteomas, así como una veladura de la mitad inferior de ambos senos maxilares por engrosamiento mucoso o bien por osteomas (indiferenciables radiológicamente) (Fig.1).

En la TAC de macizo facial se confirmaron los osteomas etmoidales (Fig.2), el frontal derecho y una ocupación de ambos senos maxilares con algún osteoma aislado.

Con la sospecha de una rinitis alérgica consultamos al servicio de alergia confirmando su hipersensibilidad a diversos pólenes y ácaros, así como la presencia de un asma alérgico.

Presentaba además diversos fibromas cutáneos y una lesión verrucosa retroauricular pigmentada, que extirpamos, siendo el diagnóstico anatomopatológico de queratosis seborreica.

Ante la asociación de los osteomas múltiples y las lesiones cutáneas interrogamos a la paciente sobre posible sintomatología digestiva, refiriendo el antecedente familiar paterno de una neoplasia de colon así como estar ella pendiente de realizarse una colonoscopia. Esta exploración demostró una poliposis difusa de colon.

Un año más tarde sufrió hemiparestesias faciales derechas esporádicas y autolimitadas, y episodios de cefalea frontooccipital lo que nos llevó a la realización de una RMN encontrando el parénquima cerebral normal y un



Fig. 1: Radiografía simple de senos paranasales: Osteomas en senos frontales y etmoidales bilaterales. Veladura de la mitad inferior de ambos senos maxilares.

Fig. 2: TAC de macizo facial: Osteomas etmoidales múltiples.

osteoma en la tabla externa del diploe temporofrontal izquierdo, así como la ocupación mucosa del seno maxilar derecho y engrosamiento de mucosa en celdillas etmoidales y seno frontal.

Durante los 5 años de seguimiento ha presentado diversos episodios de sinusitis maxilar y de rinitis alérgicas, que han cedido bien con tratamiento médico, y varios cuadros de obstrucción intestinal por lesiones fibromatosas por lo que ha sido intervenida de proctocolectomía total con ileostomía.

Estudiados sus hermanos ninguno de ellos presenta la enfermedad.

Discusión

Los osteomas son tumores mesenquimatosos benignos osteoblásticos caracterizados por una evolución local lenta y largo tiempo asintomática.

Su localización más frecuente es la unión etmoidofrontal. Si crecen y se hacen voluminosos pueden producir deformaciones faciales, exoftalmia, o complicarse con sinusitis crónicas o mucocelos. También desde estas localizaciones pueden extenderse a la fosa craneal anterior y provocar un neumatocele o una fuga de LCR.

Radiológicamente se presenta como una masa opaca de límites netos, teniendo que hacer el diagnóstico diferencial radiológico con el fibroma osificante, la displasia fibrosa, o meningiomas esclerosantes.

Desde el punto de vista anatomopatológico se han descrito tres variedades en función de su composición esponjosa ó compacta: el osteoma compacto, el esponjoso y el mixto que constaría de un núcleo esponjoso rodeado de hueso compacto.

Los osteomas múltiples, especialmente cuando aparecen en el niño y el adolescente deben hacer evocar un síndrome de Gardner, alteración genética (1) que con diversos grados de expresión se transmite de forma autosómica dominante.

Aparecen osteomas en mandíbula (2), senos paranasales, cráneo y huesos largos, múltiples y asintomáticos.

Se caracteriza además por la presencia de una poliposis difusa gastrointestinal que afecta con mayor frecuencia el colon. Se trata de adenomas susceptibles de malignizar (3), similares a los de la poliposis cólica familiar, por lo que algunos autores piensan se trata de la misma enfermedad pero con asociación a lesiones extraintestinales.

La tercera manifestación típica de la enfermedad son los tumores cutáneos.

Por último son posibles otras manifestaciones como la presencia de tumores dermoides intraabdominales, histológicamente benignos, pero con gran tendencia a la invasión local y a la recidiva (4, 5, 6), quistes epidermoides (7), odontomas y anomalías dentales (8) y también la hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina.

Frente a esta multiplicidad de manifestaciones se han descrito casos de formas aisladas del síndrome y caracterizadas únicamente por la presencia de los osteomas craneofaciales y tumoraciones cutáneas (lipomas) (9).

El tratamiento de los osteomas depende de la evolutividad local y la presencia de complicaciones sobretodo orbitarias y cerebrales. La abstención quirúrgica es correcta si son pequeños y asintomáticos, realizando controles radiológicos periódicos. En caso de aumento de tamaño progresivo, con alteraciones estéticas y funcionales se hace necesaria la exéresis (10).

Bibliografía

- 1- Scott, RJ., Taeschner, W., Heinemann, K., et al.. " Association of extracolonic manifestations of familial adenomatous polyposis with acetylation phenotype in a large FAP kindred" , Eur J Hum Genet, 1997, Jan-Feb; 5 (1): 43-9.
- 2- Yuasa, K., Yonetsu, K., Kanda, S., et al.. " Computed tomography of the jaws in familial adenomatosis coli", Oral Surg Oral Med Oral Pathol, 1993, Aug; 76 (2): 251-5.
- 3- Trehan, AK., Osborn, H., et al.: " Gardner's syndrome : a case report". J Emerg Med, 1995 Jul-Aug; 13 (4): 489-92.
- 4- Messinetti, S., Del Porto, G., Giacomelli, L., et al.: " Gardner syndrome: diagnostic, clinical and genetic question in the light of 2 case reports", Ann Ital Chir, 1995 Jul-Aug; 66 (4): 497-512.
- 5- Patel, SR., Evans, HL., Benjamin, RS.: " Combination chemotherapy in adult desmoid tumors". Cancer, 1993 Dec, 1 ; 72 (11) : 3244-7.
- 6- Seiter, K., Kemeny, N.: " Succesfull treatment of a desmoid tumor with doxorubicin". Cancer, 1993 Apr 1 ; 71 (7): 2242-4.
- 7- Michal, M., Fetsch, JF, Hes, O., et al.: " Nuchal-type fibroma: a clinicopathologic study of 52 cases", Cancer, 1999 Jan, 1; 85 (1): 156-63.
- 8- Karazivan, M., Manoukian, K., and Lalonde, B.: " Familial adenomatous polyposis or Gardner syndrome- review of the literature and presentation of 2 clinical cases", J Can Dent Assoc, 2000 Jan; 66 (1): 26-30.
- 9- Noterman, J., Massager, N., Vloeberghs, M., et al.: " Monstruous skull osteomas in a probable Gardner's syndrome: case report", Surg Neurol, 1998 Mar; 49 (3): 302-4.
- 10- Ruhin, B., Gentile, PF, Rose, C., et al.: " Gardner syndrome. Maxillofacial management of an extremely advanced form", Rev Stomatol Chir Maxillofac, 1998 Dec; 99 (5-6): 235-40.

Correspondencia

Dra. M.^a Teresa Lahoz Zamarro
Argentina, 1 - 2.º J
44002 TERUEL