



SÍNDROME DE GARDNER

May. (O) Nahir Barreto

PREMIO ANUAL AÑO 2005 D.N.S.F.F.AA. - Area Odontología PRIMER PREMIO

RESUMEN

Se presenta un caso clínico de un paciente de 19 años de edad de sexo masculino proveniente de la ciudad de Artigas derivado por tumoraciones de consistencia dura en distintas zonas del área facial.

El paciente presenta como único antecedente a destacar del punto de vista general el ser portador de la Enfermedad de Ollier.

Se le realizan:

Exámenes clínicos extraoral e intraoral, así como exámenes radiográficos. Encontrándose alteraciones intraorales: tumefacciones dispersas, piezas dentarias retenidas y supernumerarias.

Biopsia de una de las tumoraciones más prominentes correspondientes a la zona del ángulo mandibular derecho.

De los resultados del estudio clínico, radiográfico y de la Anatomía Patológica de la biopsia que informa Osteoma compacto, se realiza revisión de la bibliografía referente a Enfermedad de Ollier.

A partir de la interconsulta médica con distintas especialidades, se detecta tumoración en costilla compatible con Osteoma osteoide y poliposis intestinal con displasia severa, se plantea diagnóstico de Síndrome de Gardner.

Dadas las características que presenta este Síndrome no solo en cuanto a su tratamiento en el área maxilo facial sino por el alto número de malignización de la patología intestinal requiere de control médico permanente así como del estudio de sus familiares directos.

PALABRAS CLAVE: *Osteomas, piezas retenidas, piezas supernumerarias, poliposis intestinal, quistes sebáceos.*

SUMMARY

It is presented the clinical case of a 19 year old male patient, from the city of Artigas, who was referred due to hard consistency tumors in different zones of the facial area.

The patient only shows as a remarkable antecedent, from a general point of view, the fact that he is a carrier of Ollier's disease.

The following actions were taken:

Extraoral and intraoral clinical examinations, as well as roentgenographic examinations, where multiple intraoral alterations were found: disperse swellings, retained and supernumerary dental pieces.

Biopsy of one of the most prominent tumors, corresponding to the zone of the right mandibular angle.

From the results of the clinical and the roentgenographic studies, and the Pathologic Anatomy study on the biopsy which reports a compact Osteoma, it is revised the bibliography with reference to Ollier's disease.

Based on the medical interconsultation with different specialties.

It is detected a tumor in the rib, which is compatible with an osteoid osteoma and intestinal polyposis with severe displasia. According to these elements it is considered the patient's diagnosis of Gardner's Syndrome.

Given the characteristics shown by this Syndrome, not only as to its treatment in the maxillo-facial area, but due to the high malignancy of the intestinal pathology, it is required a permanent medical control as well as the study of his direct relatives.

PALABRAS CLAVE: *Osteomas, retained pieces, supernumerary pieces, intestinal polyposis, sebaceous cysts.*

1. INTRODUCCION

El objetivo de la presentación de este caso es la necesidad de enfatizar la importancia del diagnóstico primario. Se trata de un joven del interior donde es asistido por el Médico y Odontólogo de la Unidad, siendo el Primer Nivel de Atención quién detectará mediante la clínica las alteraciones existentes que justifiquen su derivación a otros niveles para complementar los estudios necesarios de los que surgirá el diagnóstico adecuado y la sobrevivencia del paciente.

El Síndrome de Gardner también llamado Síndrome de la Osteomatosis intestinal. (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7). Es un trastorno hereditario autosómico dominante con un 80% a 100 % de penetrancia.

Descrito por primera vez en 1936 por Thoma y en 1956 por Fitzgerald, recién en 1953-1954 Gardner y otros lo reconocen como un síndrome que consta de:

- a) Osteomas múltiples principalmente en los huesos faciales.
- b) Quistes epidermoides en piel.
- c) Poliposis múltiples del intestino grueso.
- d) Desmoides o fibromas de la piel.

Otros autores describieron más tarde desmoides mesentéricos, lipomas, leiomiomas y odontomas.

Gorling y Claudrym sugieren que éste síndrome se debe fundamentalmente a un desorden hereditario conectivo.

MANIFESTACIONES CLINICAS

Las primeras manifestaciones clínicas se describen en el área maxilo facial y oral, por lo que es razonable que la primera consulta sea evacuada a nivel odontológico.

Área maxilo facial:

Se describen osteomas de tamaño considerable como para producir deformidades prominentes en maxilar superior, mandíbula y huesos frontales (1,2). Los que pueden invadir y proyectarse a los senos

parafaciales. También se han descritos casos de limitación de la apertura bucal y laterodesvío por localización a nivel del cóndilo mandibular (7).

Los osteomas son lesiones osteogénicas benignas caracterizadas por proliferación de hueso compacto y medular (7,8,9).

Pueden ser Osteomas centrales provenientes del endostio, Osteomas periféricos provenientes del periosteo y extraesqueléticos de los tejidos blandos como el músculo.

Clínicamente el Osteoma periférico es usualmente asintomático pero puede ocasionar tumefacción y asimetría. Estas lesiones son habitualmente de crecimiento lento, radiográficamente se ven opacas y bien circunscritas.

Las radiografías panorámicas así como las tomografías computarizadas y estructurales son las mejores imágenes para su definición.

Del punto de vista histológico muestran un trabeculado de hueso lamelar con una esponjosa fibroadiposa (8).

No se ha descrito recurrencias luego de su remoción.

La patogénesis de los osteomas no es conocida, muchos investigadores la consideran como una verdadera neoplasia mientras que otros la clasifican como una anomalía de desarrollo (1,2).

Todo paciente que presenta este tipo de lesión en el área maxilo facial debe ser evaluado por Síndrome de Gardner.

Estos pacientes presentan la tríada de: anomalías esqueléticas (Osteomas periféricos y endostales), múltiples piezas retenidas y supernumerarias, poliposis colorectal con un alto porcentaje de transformación maligna (100% a los 40 años) y alteraciones en piel (8).

Manifestaciones orales:

Los osteomas múltiples pueden estar diseminados por todo el esqueleto facial y en la mayoría de los casos preceden a la aparición de pólipos intestinales.

Intraoralmente se observan odontomas intraóseos, piezas dentarias retenidas y supernumerarias, quistes dentígeros, cementomas, alteraciones en la fórmula dentaria con agenesia de piezas.

Los odontomas producen deformidad en los maxilares que pueden aumentar en tamaño e invadir zonas vecinas (senos maxilares, senos paranasales, piso de órbita, ángulo mandibular, elementos vasculonerviosos como el conducto Dentario inferior y el Infraorbitario) produciendo sintomatología, desviación en los movimientos mandibulares y alteraciones oclusales (1,7,10,11).

Sistema gastrointestinal y estructuras relacionadas:

Es característica la poliposis intestinal múltiple de colon y recto con una acentuada tendencia a la degeneración maligna rápida (4,10)

Los pólipos pueden aparecer antes de la pubertad y casi la mitad de los pacientes presentan a los 20 años degeneración maligna de uno o más pólipos.

Otros hallazgos:

Piel y apéndices cutáneos, en cerca de 50% de los casos existen quistes de inclusión epidermoides en cuero cabelludo, cara, tronco o extremidades (12).

Suelen ser variables la edad de su aparición aunque por lo general aparecen en la pubertad previo a la poliposis intestinal.

También se observaron lipomas y lipofibromas.

En los huesos largos; radio, cúbito, metacarpianos pueden ser asiento de pequeños osteomas aunque su participación en comparación con el esqueleto facial es mínima y el engrosamiento óseo es por lo general subperiostico (1,2,3,10,13).

Diagnóstico diferencial

Enfermedad de Ollier o Displasia condromatosa múltiple.

Los condromas son tumores benignos de cartílago hialino de etiología desconocida.

La mayoría se localizan en huesos largos unilaterales y producen acortamiento óseo.

En el área maxilo facial se localizan en el cartílago nasal senos etmoidales y en maxilar superior donde se encuentran restos de cartílago embrionario, en la mandíbula en la zona de la sínfisis, apófisis coronoides y cóndilo.

Otros trastornos donde se han descrito pólipos múltiples del intestino: Poliposis adenomatosa familiar del colon, Poliposis juvenil del colon, Poliposis gastrointestinal juvenil generalizada, Síndrome de Turcot, Síndrome de Peutz-Jeghers, Síndrome de Cronkheit-Canada, y otros síndromes intestinales múltiples.

PACIENTE Y METODOS

Se trata de un paciente (E.F.R.) de sexo masculino de 19 años de edad, que presenta varias tumoraciones en el área maxilo facial.

Derivado de la ciudad de Artigas por este motivo de consulta así como por la ausencia de múltiples piezas dentarias, como único dato a destacar enviado por el médico de la Unidad, junto con el motivo de consulta el diagnóstico de que el paciente era portador de la Enfermedad de Ollier.

Por tal motivo se procede al examen clínico y estudios paraclínicos así como la realización de interconsultas y revisión de la bibliografía que nos lleva al diagnóstico de que es portador del Síndrome de Gardner lo que requiere del punto de vista terapéutico y de su evolución una conducta diferente que en la Enfermedad de Ollier.

Examen extraoral

Foto N° 1

Aspecto facial de frente: se observa marcada deformidad de ambos ángulos mandibulares y en la zona frontal.

A la palpación estas zonas son de consistencia dura, también se constata un aumento de volumen de la basilar mandibular.

La piel de los tegumentos es de características normales en cuanto a su textura con una pigmentación amarronada.

Foto N° 2

Vista de frente enfoque en hiperextensión para observar la basilar y ángulos mandibulares.

Foto N° 3

Vista de frente región frontal: se observan dos tumoraciones duras que hacen prominencia en la zona.

Foto N° 4

Región frontal vista de perfil: para observar la misma característica.

Foto N° 5

Vista lateral lado derecho: se observa la protrusión y deformidad del ángulo mandibular.

Foto N° 6

Vista lateral lado izquierdo: con iguales particularidades.

Foto N° 7

Vista lateral lado derecho: se realiza la palpación de tumoración dura de bordes irregulares y se marca señalando con los dedos la forma y espesor del ángulo y basilar mandibular.

Foto N° 8

Vista lateral lado izquierdo: iguales características en ángulo y basilar mandibular.

Foto N° 9

Palpación del ancho de la rama horizontal mandibular de aumentada magnitud.

Foto N° 10

Igual maniobra del otro lado.

Examen intraoral

Ausencia de piezas dentarias en ambos maxilares y presencia de piezas supernumerarias.

La mucosa que recubre la zona de tumefacción presenta una coloración más violácea.

A la palpación las tumoraciones son de consistencia dura y se ubica en los cuatro cuadrantes, siendo más notorias en el maxilar superior izquierdo (Foto N° 11) y mandíbula zona inferior derecha (Foto N° 12) se observan también ausencias de piezas dentarias, pieza supernumeraria de anatomía conoide y tumoración con cambio de color de la mucosa que lo recubre.

Exámenes radiográficos

Foto N° 13

En el estudio radiográfico panorámico (Ortopantomografía) se observan múltiples imágenes radiopacas localizadas en los cuatro cuadrantes, de límites definidos y tamaño variable, del lado derecho del ángulo mandibular ocupa la casi totalidad de su espesor, del lado izquierdo presenta masas radiopacas en zona de ángulo y rama ascendente en vecindad con el conducto Dentario inferior y pieza dentaria retenida.

Foto N° 14,15 y 16

Muestran a mayor aumento lo descrito en ambos sectores mandibulares.

Tratamiento

Se decide realizar toma bióptica de la mandíbula lado derecho zona de ángulo donde se localiza una gran masa radiopaca en relación con una pieza retenida.

Se realiza bajo anestesia local, incisión desde la zona molar siguiendo por el borde anterior por la rama ascendente, decolamiento de colgajo mucoperióstico hasta la basilar desde la rama horizontal continuando por la rama ascendente se expone toda la lesión que protruye el ángulo, se colocan dos separadores de Obweggesser para mantenerla expuesta desde la basilar.

Se realiza osteotomía con fresa redonda N° 8 bajo irrigación y clivaje de la zona delimitada por la osteotomía con escoplos rectos hasta tomar un sector de la lesión que comprendiera hueso compacto, esponjoso y tejidos blandos que lo rodean, se deja expuesta la pieza dentaria retenida la que es avulsionada (Foto N° 17,18,19 y 20), regularización de la zona toilette y sutura.

Se envían para estudio anatómo patológico dos muestras de tejido óseo resecaado que formaban la lesión principal y el tejido blando que la rodea.

Informe anatómo patológico “se trata de osteoma compacto, de acuerdo a los datos clínicos aportados es posible que se trate de un Síndrome de Gardner” (Informe N° 1).

RESULTADOS

Dado el informe de la biopsia mandibular de osteoma compacto se pide interconsulta médica en buscas de otras lesiones que ya se han descripto que constituyen este Síndrome.

Se realizó tomografía de tórax que informa “a nivel del décimo arco costal derecho se observa pequeña imagen nodular de alta densidad que se extiende hacia el sector izquierdo de la pared torácica de 2 cm. por 1 cm. Impresiona corresponder a una exostosis cortical” (Informe N° 2).

La biopsia de esta lesión de sector de costilla y tumoración ósea informa “secciones de hueso en las que se reconoce a nivel de la cortical una tumoración exófitica compatible con un osteoma osteoide” (Informe N° 3).

Se le realiza fibrocolonoscopia que informa: “fibrocolonoscopia parcial por intolerancia; pólipo de recto”.

Informe anatómo patológico “uno de los fragmentos tiene las características de un adenoma tubular con displasia severa, el otro corresponde a mucosa colónica de aspecto normal”(Informe N° 4).

DISCUSION

Se debe tener presente que las manifestaciones en el área maxilo facial así como las alteraciones intraorales en la mayoría de los casos aparecen en la pubertad y preceden a la aparición de los pólipos intestinales, de donde la consulta primaria va a estar orientada a estas manifestaciones, siendo responsabilidad del odontólogo en sus distintas

especialidades el tener presente la sospecha de otras patologías y la derivación correspondiente del paciente.

En cuanto a la terapéutica los osteomas en el área maxilo facial son asintomáticos de crecimiento lento y su resección esta condicionada a la expansión a zonas vecinas previa realización de estudios complementarios que definan su magnitud (Tomografías computadas y estructurales, resonancia magnética, dependiendo su ubicación).

Luego de su resección se describe un solo caso de recidiva a los nueve años y ninguna transformación maligna (8).

Dadas las características del paciente en consulta no presentaba sintomatología dolorosa ni invasión de zonas alejadas de los osteomas de ambos maxilares, si deformación facial que podría requerir su regularización con fines cosméticos ya que por el tamaño y extensión de los osteomas su remoción total produciría zonas de debilidad con posibilidades de producirse fracturas mandibulares o zonas de marcada debilidad.

El paciente reside en la ciudad de Artigas por lo que su seguimiento se dificulta así como el estudio de sus familiares directos.

Por lo que se envió resumen de su Historia Clínica así como de los estudios realizados y resultados obtenidos al médico de su localidad para el seguimiento clínico, dado la edad del paciente y la descripción en la literatura de la rápida malignización de la poliposis intestinal.

Destacamos que es fundamental mantener un adecuado sistema de referencia y contrarreferencia en los distintos niveles asistenciales. El diagnóstico precoz se evacua en el Primer Nivel Asistencial, siendo la primera manifestación de este síndrome las alteraciones orales y faciales lo que hace que la consulta primaria o puerta de entrada la reciba el odontólogo del primer nivel quién será el responsable de sus derivaciones.

CONCLUSIONES

Frente a la tríada de: Osteomas múltiples principalmente en el esqueleto facial, piezas retenidas y supernumerarias y poliposis colorectal se debe sospechar se trate de un Síndrome de Gardner.

La aparición de alguno de estos factores descriptos debe ser seguida de la búsqueda de los demás elementos, así como la ausencia de alguno de ellos no significa que no puedan manifestarse tardíamente.

De igual forma debe estudiarse a sus familiares directos.

El trabajo en el medio hospitalario permite la rápida interconsulta con distintas disciplinas médico-odontológicas.

6. BIBLIOGRAFIA

- (1) Rober J. Gorling, D.D.S., M.S., Jens J. Pindborg, D.D.S., Dr. Odont. Syndromes of the head and neck, pág. 410-416. 1964.
- (2) SN. Bhaskar, B.D.S., D.D.S., M.S. Ph.D, Oral pathology, 4ª edición, pág. 286-287. Editorial Mosby U.E.1973.
- (3) Guillermo Raspal, Cirugía Maxilo Facial, 1ª edición, pág. 244-273, 365, 423. Ed. Panamericana. España. 1997.
- (4) P. Farreras Valenti, Tratado de Medicina Interna, 7ª edición, Tomo I: pág. 66, Tomo II: pág. 407, 1269-1271. Ed. Marin. Bs.As. 1967.
- (5) H.H. Horch, Cirugía Oral y Maxilofacial, Tomo I: pág. 290. Ed. Masson. España. 1996.
- (6) E. Pifarré - Sanahuja, Patología Quirúrgica Oral y Maxilo-Facial, 1ª edición, pág. 244. Ed. Jims. España. 1993.
- (7) Daniel Lew D.D.S., Andrew de UIT D.D.S., Riley J. Hicks, D.D.S. and Marcelo G.P. Cavalcanti, D.D.S. Ph.D., Osteomas of the condyle associated with Gardner's Syndrome causing limited mandibular movement. J. Oral Maxillofac. Surg., 57: pág. 1004-1009. 1999.
- (8) Nejat Bora Sayan, D.D.S., Ph.D, Cabit Üçok, D.D.S., Ph.D, Hakan Alpay Karasu, D.D.S. and Ömer Günhan D.D.S, Ph.D., Pheripheral osteoma of the oral and maxillofacial region: a study of 35 new cases, J. Oral Maxillofac. Surg., 60: pág. 1299-1301. 2002.
- (9) Lipa Bodner, D.M.D., Albert Gatot, M.D., Netta Sion-Vardy, M.D. and Dan M. Fliss, M.D., Peripheral osteoma of the mandibular ascending ramus, J. Oral Maxillofac. Surg., 56: pág. 1446-1448. 1998.
- (10) Coli R.D. y otros. Gradner's Síndrome. Am. J. Dig. Dis., 15: pág. 551-568. 1970.
- (11) Chao-Jung Lin, MD., Yaoh-Shiang Lin, M.D. and Bor-Hwang Kang M.D. Ph.D. Taipei, Taiwan. Republic of China, Middle turbinate osteoma presenting with ipsilateral facial pain, apiphora, and nasal obstruction, Otolaryngol. Head Neck Surg., 128: pág. 282-283. 2003.
- (12) Weary, P.E. y otros: Gardner's Syndrome, Arch. Dermatol. 90: pág. 20-30. 1964.
- (13) Thomas, k.E. y otros, Natural history of Gardner's Syndrome. Am. J. Surg. 115: pág. 218-226. 1968

ANEXO



Foto.N° 1: Aspecto facial de frente. Tumoraciones ángulos mandibulares y zona frontal.



Foto N° 2: Vista de frente en hiperextensión, tamaño de basilar mandibular.

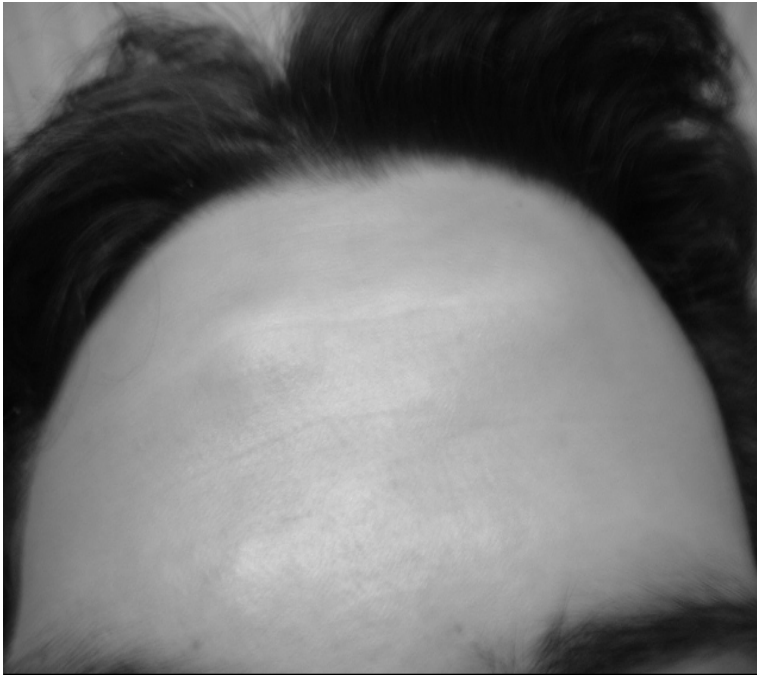


Foto N° 3: Vista de frente región frontal, zonas de tumoraciones



Foto N° 4: Zona frontal perfil, prominencia de las tumoraciones.



Foto N° 5: Vista lateral lado derecho, tumoración ángulo mandibular.



Foto N° 6: Vista lateral lado izquierdo, tumoración de ángulo mandibular.



Foto N° 7: Angulo mandibular, palpación y marcado de deformación lado derecho.



Foto N° 8: Angulo mandibular izquierdo, palpación y se marca deformidad.



Foto N° 9: Palpación de ancho aumentado de rama mandibular derecha.



Foto N° 10: Palpación del ancho mandibular de rama izquierda.



Foto N° 11: Vista intraoral, tumoración maxilar superior izquierdo.



Foto N° 12: Vista intraoral, tumoración mandibular derecho, supernumerario ausencia de piezas, coloración de mucosa bucal.



Foto N° 13: Ortopantomografía: masas radiopacas de tamaño variables, piezas retenidas, supernumerarias.

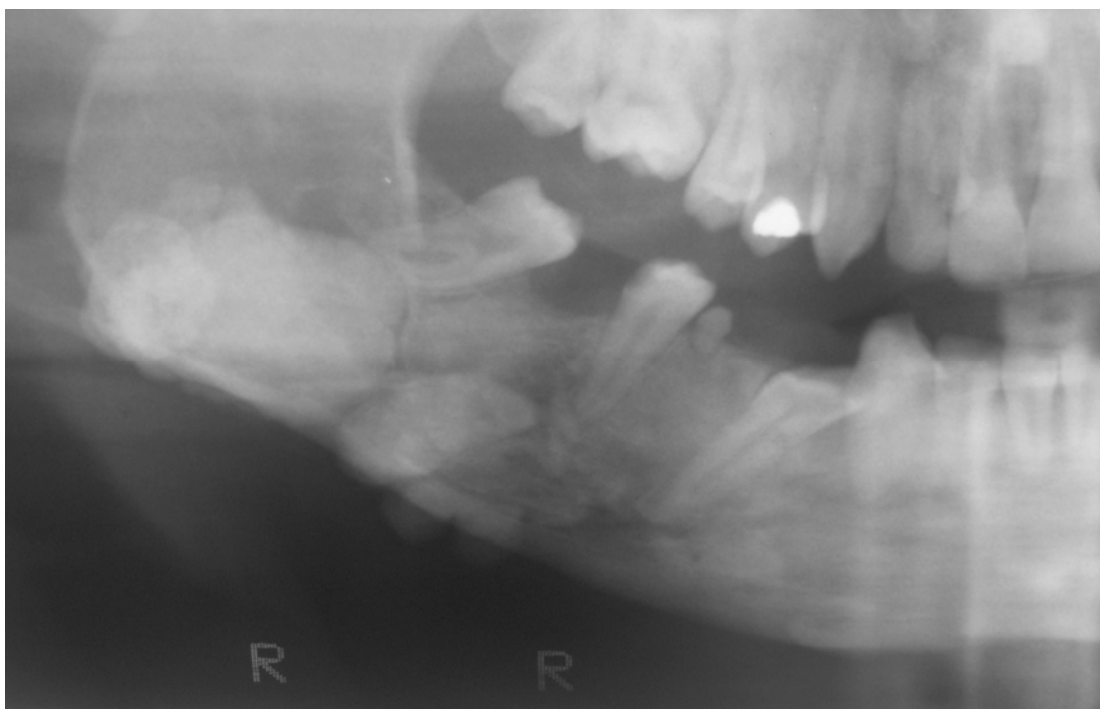


Foto N° 14: Lado derecho (mayor aumento) zonas radiopacas definidas que deforman la basilar y el ángulo mandibular. Piezas retenidas y supernumerarias.

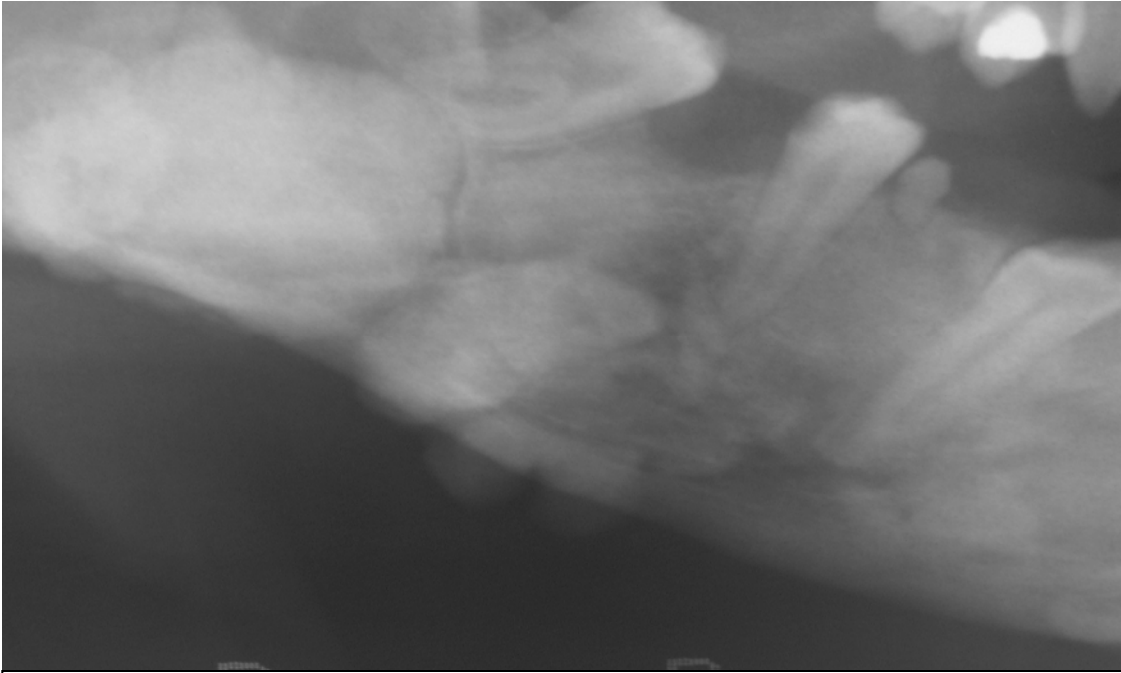


Foto N° 15: Igual zona mayor aumento.

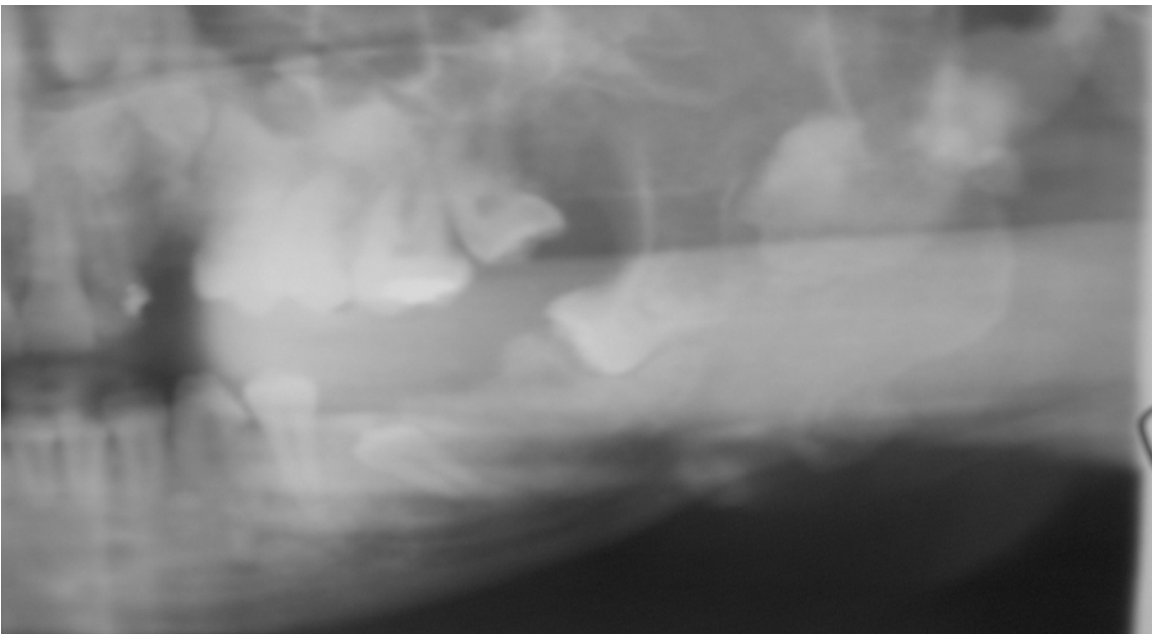


Foto N° 16: Lado izquierdo, piezas retenidas, zonas radiopacas en ángulo y rama ascendente.



Foto N° 17: Biopsia. Incisión para exponer tumoración en ángulo mandibular derecho.



Foto N° 18: Biopsia. Decolamiento de colgajo y osteotomía, se ve pieza retenida.

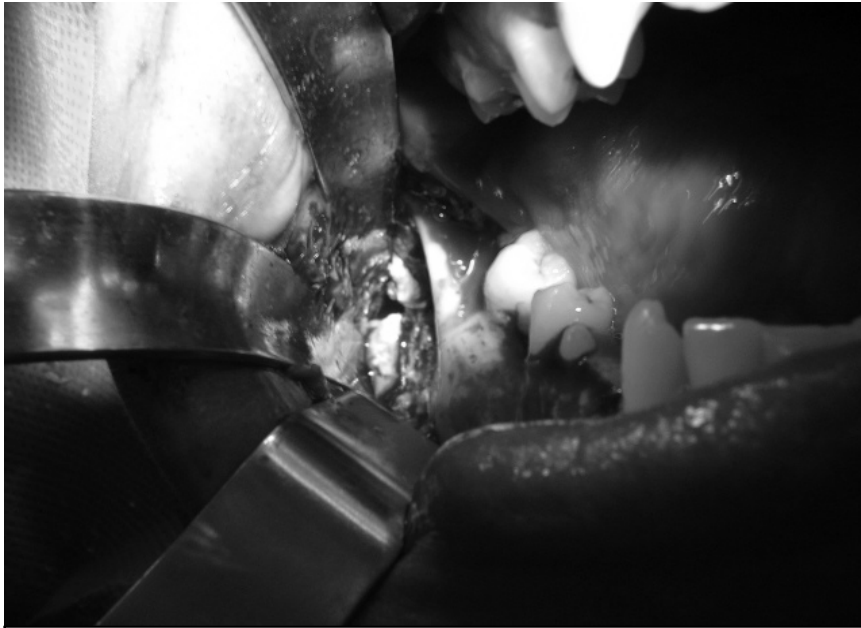


Foto N° 19: Avulsión de pieza retenida.



Foto N° 20: Lecho quirúrgico ya realizada la biopsia y avulsión de retenido.

Informe N° 1:

Edad 19 Sex M Raza B

Diagnóstico Clínico Enfermedad de Ollier. Condromas múltiples (esclerosis mandibular)

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

1. Localización: ángulo mandibular der	5. Ubicación: combinada	9. Consistencia: firme
2. Duración de la lesión:	6. Aspecto: elevada	10. Adenopatías: <input type="checkbox"/>
3. Tamaño (mm): 20	7. Implantación: sessil	11. Radiografías: <input type="checkbox"/>
4. Color:	8. Superficie: lisa	

Observaciones Clínicas

lesiones radiopacas en ambos maxilares. Múltiples piezas retenidas. Diagnóstico médico: Síndrome de Ollier. Frasco 2: tejido "osteóide" mandibular. Frasco 2: tejido blando que lo rodea

MACROSCOPIA

1: fragmento parduzco de 10x5x3mm, 2 fragmentos. 2.- fragmento de tejido duro de 16x8x3mm.

MICROSCOPIA

1.- Tejido blando de la zona compuesto por conjuntivo fibroso y músculo. 2.- Hueso compacto maduro con zonas medulares

En Suma: OSTEOMA COMPACTO. De acuerdo a datos clínicos es posible que se trate de un Síndrome de Gardner


Dres. V. Keoghgerián

C. de Pró

M. Cuestas


J. Carzoglio

Informe N° 2

HOSPITAL CENTRAL DE LAS FF. AA.

Servicio N° 486736

IMAGENOLOGIA

TOMOGRAFIA DE TORAX

En el decimo arco costal derecho se observa una pequeña imagen nodular de alta densidad que se extiende hasta el sector interno de la pared toracica mide 2 cm. x 1 cm., impresiona corresponder a una exsostosis cortical interna.

No se observan alteraciones en la densidad del parenquima pulmonar, ni afectacion del espacio pleural.

No hay adenomegalia mediastinales ni hiliares.

Las estructuras vasculares del mediastino no presentan modificaciones.

E.B.

snp.

Saluda atentamente,


 Dr. TTE.19 ETHEL BRAITMANN (CPU 52713)

Vía 1

- Informe N° 3

HCFFAA
SERVICIO DE ANATOMIA PATOLOGICA

MACROSCOPÍA:

Fragmento de arco costal que mide 60x20mm x 13mm de espesor máximo. Sobre cara cóncava se observa tumoración de 30x18x9mm. Dista de los bordes de resección de 21 y 12mm. Superficie externa lisa gris-blanquecina, discretamente lobulada. Al corte consistencia ósea, superficie blanquecina grisácea compromete la superficie del hueso, sin infiltrar sectores profundos. 1) borde de resección próximo 1 frag. 2) Borde de resección opuesto 1 frag. 3) tumor 4 frag, se incluye en totalidad. 4) Hueso alejado, 1 frag. (vo)

DIAGNOSTICO HISTOPATOLOGICO:

Secciones de hueso en el que se reconoce a nivel de la cortical una tumoración exofítica compatible con un osteoma osteoide. No se reconocen elementos de malignidad. Márgenes quirúrgicos sin compromiso lesional.

atte.

Dr(a) G. DÍAZ

(fs)

Informe N° 4

H.C.F.F.AA.

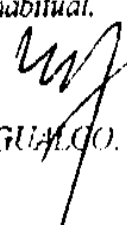
SERVICIO DE ANATOMIA PATOLOGICA

MAGROSCOPIA:

2 fragmentos de 3mm que se incluyen en totalidad. (vo)

CONCLUSION HISTOPATOLOGICA:

Uno de los fragmentos tiene los caracteres de un adenoma tubular con displasia severa. El otro corresponde a mucosa colónica de aspecto habitual.


Dr(a) G. GUAYLCO. (vm)