

Síndrome de Gardner

Gardner´s syndrome

Dr. Juan Carlos Quintana Díaz,^I Dr. Rafael Pinilla González,^{II} Dra. Mayrim Quintana Giralt^{III}

^IHospital General "Ciro Redondo García". Artemisa, Cuba.

^{II}Hospital General "Joaquín Albarrán". La Habana, Cuba.

^{III}Clínica Estomatológica Docente "Severino Rossel". Cuba.

RESUMEN

El síndrome de Gardner, una variante de la poliposis adenomatosa familiar, es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por la presencia combinada de múltiples pólipos intestinales y manifestaciones extraintestinales que incluyen osteomas múltiples, tumores del tejido conectivo carcinoma de tiroides hipertrofia del epitelio pigmentado de la retina, también son frecuentes la presencia de dientes supernumerarios retenidos y odontomas. Se presenta un caso clínico de un paciente masculino, de 20 años de edad que acude a consulta por presentar aumento de volumen en tres localizaciones de la región facial. Radiográficamente se constataron las imágenes radiopacas características del osteoma y con la rectosigmoidoscopia la presencia de pólipos intestinales. La intervención quirúrgica de los osteomas se realizó bajo anestesia general que incluyó condilectomía del lado izquierdo. El diagnóstico histopatológico fue de osteoma ebúrneo. Un año después del procedimiento se observó clínicamente recuperación estética y funcional y radiográficamente buena regeneración ósea en el ángulo mandibular donde se encontraba el osteoma de mayor diámetro. El paciente ha tenido hasta la actualidad una evolución muy satisfactoria, con excelente apertura bucal. El objetivo es describir el manejo que se tuvo con un paciente con síndrome de Gardner en el Servicio de Cirugía Maxilofacial de Artemisa.

Palabras clave: osteoma ebúrneo, síndrome de Gardner, pólipos intestinales, tumor benigno.

ABSTRACT

Gardner's syndrome, a variant of familial adenomatous polyposis, is a dominant autosomal inherited disease characterized by multiple intestinal polyps together with extra-intestinal manifestations including multiple osteomas, connective tissue tumors, thyroid carcinomas, hypertrophied pigmented epithelium of the retina, and also frequent retained supernumerary teeth and odontomas. The objective of this paper was to describe the management of a patient with Gardner's syndrome at the maxillofacial surgery service in the province of Artemisa. The clinical case of a male patient aged 20 years, who went to the maxillofacial service on account of increased volume of the facial area in three sites. The X-rays showed radiopaque images characteristic of osteomas whereas rectosigmoidoscopy revealed intestinal polyps. The osteomas were surgically removed under general anesthesia including condylectomy on the left side. The histological-pathological diagnosis was osteoid osteoma. One year after the surgical procedure, the clinical exam showed esthetic and functional recovery and the radiographies disclosed good bone regeneration in the mandibular angle where the biggest osteoma was found. The patient has recovered very satisfactorily, with excellent oral opening.

Key words: osteoid osteoma, Gardner's syndrome, intestinal polyps, benign tumor.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Gardner, una variante de la poliposis adenomatosa familiar, es una enfermedad genética autosómica dominante caracterizada por la presencia combinada de múltiples pólipos intestinales y manifestaciones extraintestinales que incluyen osteomas múltiples, tumores del tejido conectivo carcinoma de tiroides e hipertrofia del epitelio pigmentado de la retina, también son frecuentes la presencia de dientes supernumerarios retenidos y odontomas.¹⁻³

El osteoma como tal, es una neoplasia ósea benigna caracterizada por la proliferación de hueso esponjoso o compacto en una localización endostal o perióstica.

Existen diversos reportes de la literatura que refieren se trata de una entidad rara, su aparición es frecuente en relación con otras lesiones de la región maxilofacial. Según varios autores plantean que el osteoma puede aparecer en cualquier parte del maxilar o en la mandíbula, del hueso preformado, del periostio, de células de cartílago retenido del condrosqueleto embrionario. Hay autores que creen que tienen un origen traumático,⁴⁻¹² sin embargo, está bien definido que tiene una etiología hereditaria autosómica dominante, se plantea que en el cromosoma;⁵ y en un tercio aproximadamente por mutación genética.¹²⁻¹⁷

En este trabajo presentamos un caso intervenido quirúrgicamente y que se diagnosticó con síndrome de Gardner, padecimiento del cual no existen muchos reportes por ser poco frecuente.^{1-6,9,17,18} En nuestro país solo *Estrada*¹⁸ reporta un caso.

El objetivo es describir el manejo que se tuvo con un paciente con síndrome de Gardner en el Servicio de Cirugía Maxilofacial de Artemisa.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se recibe un paciente masculino de 20 años, mestizo, en la consulta de cirugía maxilofacial en el Hospital "Ciro Redondo García," de Artemisa remitido de la clínica estomatológica del municipio por presentar deformidad facial bilateral y dificultad a la apertura bucal, con sospecha de la presencia de una tumoración en la glándula parótida.

Clínicamente se observaban tres tumoraciones duropétreas, fijas, redondeadas, indoloras y la piel que las cubrían se encontraba normocoloreada. Una tumoración de 6 cm de diámetro situada en la región maseterina derecha, las otras dos tumoraciones estaban en la zona condílea izquierda y en la región frontal, y presentaba limitación de la apertura bucal.

En la radiografía lateral y anteroposterior de mandíbula se observaban áreas radiopacas bien definidas en la zona del ángulo mandibular derecho y el cóndilo izquierdo sugestivas de osteomas, así como la presencia de los terceros molares superiores e inferiores retenidos.

Se consultó con la especialidad de vías digestivas, la que decide realizar rectosigmoidoscopia durante la cual se observó la presencia de pólipos intestinales.

El tratamiento quirúrgico se realizó, previa anestesia general nasotraqueal y por abordaje a través de incisiones en piel submandibular para abordar el tumor del ángulo mandibular, preauricular para la lesión del cóndilo y sobre la lesión frontal, se extirparon las tres tumoraciones con diagnóstico presuntivo de osteomas, los cuales fueron eliminados mediante fresa y escoplo. Se incluyó condilectomía del lado izquierdo por encontrarse la tumoración en estrecho contacto con el cóndilo mandibular. Las heridas quirúrgicas fueron suturadas por planos. El paciente fue dado de alta hospitalaria a las 48 horas de operado.

El estudio histopatológico de las piezas quirúrgicas se realizó en el departamento de Patología del Hospital Militar "Carlos J. Finlay", de La Habana quien informó osteomas ebúrneos.

Con todos los resultados se llegó al diagnóstico de síndrome de Gardner.

El posoperatorio inmediato transcurrió sin complicaciones, excelente cicatrización y muy buena apertura bucal. Al año después del procedimiento se observó buena recuperación estética y funcional, también radiográficamente se comprobó la buena regeneración ósea en el ángulo mandibular donde se encontraba el osteoma de mayor diámetro. Tanto el paciente como los familiares estaban muy contentos y agradecidos por la buena evolución.

DISCUSIÓN

Para el diagnóstico del síndrome de Gardner se deben tener muy en cuenta los elementos de la anamnesis, el examen físico y los estudios complementarios, especialmente los estudios radiográficos y endoscópicos. En el caso presentado se cumplen los planteamientos de la literatura que informa que la característica más importante del síndrome de Gardner es la presencia de pólipos intestinales. Los primeros síntomas de este síndrome son lesiones dentales y/o mandibulares en un

elevado número de casos.^{1,2} Topográficamente, los osteomas pueden encontrarse en distintas partes del esqueleto, con mayor frecuencia en la mandíbula,^{6-10,13,15-18} lo que se corresponde con nuestro caso, pues de las tres lesiones diagnosticadas, dos tenían localización mandibular, lo que nos significa que es mucho menos frecuente en el maxilar.

El osteoma como tal es un tumor benigno, en su patogenia existen numerosas teorías. Se reporta que puede presentarse a cualquier edad,⁴⁻⁸ sin embargo, otros autores^{9,11} señalan que es más común en el adulto joven. Esta afección puede presentarse en uno y otro sexo, sin existir diferencias de incidencia.

Los estudios radiográficos informan la relación de los tumores con el hueso y muestran la estructura general del tumor. En este tipo de paciente debe hacerse el diagnóstico diferencial con condroma, fibroma osificante, cementoma, odontomas.

El único tratamiento efectivo en el osteoma es el quirúrgico^{1,8,18} a pesar de ser generalmente asintomático, cuando toman grandes dimensiones puede producir una marcada deformidad y asimetría facial como los casos reportados por *Boffano*⁸ y *Sant'Ana*,¹⁷ cuestión que se evidenció en nuestro caso.

Nuestro caso tuvo mucha similitud con el de *Estrada*,¹⁸ en cuanto a la raza y localización, así como los resultados satisfactorios y la excelente evolución del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Brucoli M, Giarda M, Benech A. Gardner syndrome: presurgical planning and surgical management of craniomaxillofacial osteomas. *J Craniofac Surg.* 2011 May 22(3):946-8.
2. Pataky L Gardner síndrome *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2006 Oct;31(5):445- 49.
3. Fichter AM, Wolff KD, Mücke T. Mandibular osteoma in a case of Gardner's syndrome. *HNO.* 2011 May;59(5):523-7.
4. González O, Cruz F, De la Alvear A. Síndrome de Gardner asociado a fibromixoma de mandíbula *Rev Argent Cir.* 2006;65(6):199-203.
5. Sobrado J, Walter C, Bresser A, Guido G, Habr Gam A, Pinotti HW, Magalhães A E. Síndrome de Gardner Síndrome de Gardner. *J. Maxillofac. Surg.* 2007;30(4):400-25.
6. Longo F, Califano L, De Maria G, Ciccarelli R. Solitary osteoma of the mandibular ramus: report of a case. *J Oral Maxillofac Surg.* 2001. Jun;59(6):698-700.
7. de Oliveira Ribas M, Martins WD, de Sousa MH, de Aguiar Koubik AC, Avila LF, Zanferrari FL, Martins G. Oral and maxillofacial manifestations of familial adenomatous polyposis (Gardner's syndrome): a report of two cases. *J Contemp Dent Pract.* 2009 Jan;10(1):82-90.
8. Boffano P, Bosco GF, Gerbino G. The surgical management of oral and maxillofacial manifestations of Gardner syndrome. *J Oral Maxillofac Surg.* 2010 Oct;68(10):2549-54.

9. Sugiyama M, Suei Y, Takata T, Simos C. Radiopaque mass at the mandibular ramus. *J Oral Maxillofac Surg.* 2006 Oct;59(10):1211-4.
10. Liu CJ, Chang KW, Chang KM, Cheng CY. A variant of osteoid osteoma of the mandible: report of a case. *J Oral Maxillofac Surg.* 2002 ;60(2):219-21.
11. Neves G, Sampaio R, Pinto K, Medeiros D'Albuquerque PJ, Andrade M. Osteoblastoma benigno da mandíbula: relato de un caso *Rev. bras. Odontol.* 2002;53(1):44-8.
12. Lee BD, Lee W, Oh SH, Min SK, Kim EC. A case report of Gardner syndrome with hereditary widespread osteomatous jaw lesions. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2009 Mar 107(3)
13. Tochihara S, Sato T, Yamamoto H, Asada K, Ishibashi K. Osteoid osteoma in mandibular condyle. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2001;30(5):455-7.
14. Juhn E, Khachemoune A. Gardner syndrome: skin manifestations, differential diagnosis and management. *Am J Clin Dermatol.* 2010;11(2):117-22.
15. Gómez García EB, Knoers NV. Gardner's syndrome (familial adenomatous polyposis): a cilia-related disorder. *Lancet Oncol.* 2009 Jul;10(7):727-35.
16. Montenegro M. Relato de un caso: osteoma de mandíbula *Rev. Assoc. Paul. Cir. Dent.* 2004;48(1):1239-42.
17. Sant'Ana E. Relato de un caso: osteoma de mandíbula *Rev. Assoc. Paul. Cir. Dent.* 2004;48(1):1239-42
18. Estrada Sarmiento M, Ramírez Lescalle G, Toledo Borbolla B, Virelles Espinosa I. Osteoma gigante de la mandíbula en un paciente con el síndrome de Gardner. *Rev Odontol Venezolana.* 2006;44(2).

Recibido: 15 de junio de 2012.

Aprobado: 26 de junio de 2012.

Dr. *Juan Carlos Quintana Díaz*. Hospital General "Ciro Redondo García". Artemisa, Cuba. Correo electrónico: juanc.quintana@infomed.sld.cu