

SÍNDROME DE GARDNER, DIAGNÓSTICO POR TOMOGRAFÍA COMPUTARIZADA Y COLONOSCOPIA VIRTUAL: REPORTE DE CASO

DIAGNOSIS OF GARDNER SYNDROME USING COMPUTED TOMOGRAPHY AND VIRTUAL COLONOSCOPY: CASE REPORT

Michel Hernández¹
Miguel Ángel¹
Freddy Martín Cerquera²

RESUMEN

PALABRAS CLAVE (DeCS)

Síndrome de Gardner
Poliposis intestinal
Tomografía computarizada
por rayos X

El síndrome de Gardner es una entidad poco frecuente, que se hereda de forma autosómica dominante. Los pacientes afectados presentan poliposis colónica, osteomatosis y otras características comunes. La importancia de hacer el diagnóstico radica en que el 100% de los casos sufre transformación maligna de los pólipos adenomatosos intestinales. En este artículo se presenta un caso y se revisa el síndrome como fue descrito originalmente, sus manifestaciones clínicas y los hallazgos imaginológicos.

KEY WORDS (MeSH)

Gardner syndrome
Intestinal polyposis
Tomography, X-ray computed

SUMMARY

Gardner's syndrome is an autosomal dominant disorder where patients are affected by colonic polyps, osteomas and other common characteristics. The main concern regarding the diagnosis of this pathology is that the rate of malignant transformation is 100%. We review our case report, the original description of Gardner's syndrome, its clinical symptoms and the radiological manifestations.

Introducción

El síndrome de Gardner es de carácter autosómico dominante y está asociado con mutaciones en el gen APC en el cromosoma 5q21, aunque existen nuevas mutaciones sin antecedente familiar en el 20% de los casos (1). Este síndrome fue descrito originalmente por Gardner y Richards, quienes encontraron la asociación entre poliposis colónica, osteomatosis y tumores mesenquimales en la piel.

La mayoría de los pacientes presentan síntomas hacia los 20 años de edad. Los signos y síntomas clínicos incluyen manifestaciones digestivas, craneofaciales y en piel (lesiones cutáneas y subcutáneas como quistes sebáceos, fibromas cutáneos y tumores desmoides) (1,2).

El principal interés de realizar este diagnóstico radica en que los pólipos adenomatosos sufren

transformación maligna en el 100% de los casos, razón por la cual deben ser llevados a colectomía total profiláctica; sin embargo, el riesgo de cáncer subsiste, teniendo en cuenta que estos pacientes desarrollan cáncer extracolónico con mayor frecuencia que la población general. Por tal motivo estos pacientes deben ser incluidos en un programa de seguimiento clínico y de imaginología (1,3,4).

Con nuestro caso clínico del Hospital Universitario de La Samaritana, revisamos la descripción original del síndrome, sus características y signos clínicos, así como sus manifestaciones de imaginología.

Caso clínico

Presentamos un caso de un hombre de 33 años de edad, quien consultó al servicio de cirugía plástica por

¹Médico radiólogo, Hospital Universitario de La Samaritana, Bogotá, Colombia.

²Médico residente de Radiología e Imágenes Diagnósticas, Universidad de La Sabana, Chía, Colombia.

un cuadro clínico de tres años de evolución, consistente en la aparición de múltiples lesiones en su cráneo y cara, que habían ido aumentando de forma progresiva en tamaño y número, sin diagnóstico clínico, por lo cual fue remitido al servicio de imágenes diagnósticas del Hospital de La Samaritana para un estudio con tomografía computarizada de cara. Encontramos un paciente con múltiples lesiones induradas craneofaciales, quien a pesar de su problema cosmético, refería estar asintomático, sin antecedentes quirúrgicos ni médicos de importancia.

Se le realizó un estudio con equipo multidetector de 64 canales Light Speed VCT (GE Medical Systems), con el cual observamos numerosas lesiones en el cráneo, la cara y la mandíbula, de aspecto benigno, dependientes de las estructuras óseas, densas, de base ancha, bien definidas, de bordes lisos, sin reacción perióstica ni masa de tejido blando asociadas, algunas de las cuales afectaban los senos paranasales (figuras 1, 2 y 3).

Las características de imaginología nos hacían pensar en osteomatosis; pero según la multiplicidad de las lesiones y la gran afectación cosmética, se reinterrogó de manera dirigida acerca del antecedente familiar de poliposis colónica, que fue positivo para la madre del paciente. Se le tomó una tomografía computarizada de abdomen, previo consentimiento informado. Así, se preparó con una dieta de líquidos claros el día anterior al examen y lavado del contenido colónico con agente catártico (4). Una vez asistió el paciente, se distendió su colon con aire ambiente y se adquirieron imágenes en prono y en decúbito dorsal. Se encontraron múltiples lesiones pediculadas dependientes de la pared del colon transverso, descendente, sigmoide y recto, compatibles con poliposis colónica (figuras 4 y 5).

De este modo, con impresión diagnóstica del síndrome de Gardner, el paciente fue remitido al servicio de gastroenterología, donde se confirma la poliposis colónica del tipo adenomatoso.

Discusión

Este síndrome fue descrito por Elson Gardner y Ralph Richards, en 1953, originalmente como lesiones cutáneas y subcutáneas que ocurrían simultáneamente con poliposis hereditaria y osteomatosis. Este síndrome se pudo caracterizar en una familia de 51 miembros, por ser este de carácter autosómico dominante (2,5). Se estudiaron, además, tres casos de fallecimientos en esta familia, de los cuales ocho fueron causados por carcinoma colorrectal. Hoy en día se conoce la existencia de una mutación en el gen APC del cromosoma 5q21; sin embargo, existen mutaciones nuevas sin el antecedente familiar en el 20% de los casos.

Clásicamente, estos pacientes manifiestan síntomas hacia los veinte años de edad, con rangos de presentación desde los dos meses hasta los setenta años. Sus signos y síntomas clínicos son dolor abdominal, diarrea, sangrado rectal en relación con poliposis colónica, lesiones cutáneas, osteomas craneofaciales y síntomas relacionados con obstrucción de senos paranasales y sinusitis secundaria (2).

Las manifestaciones extracolónicas generalmente preceden a los pólipos colónicos. Estas manifestaciones incluyen pólipos gástricos, intestinales, carcinoma duodenal, osteomas, quistes sebáceos, quistes dentígenos, dientes supernumerarios o dientes no erupcionados, anomalías en la pigmentación retiniana, quistes epidermoides, tumores desmoides mesentéricos y carcinoma papilar de tiroides.

Los carcinomas extracolónicos asociados al síndrome de Gardner más frecuentes son adenomas gástricos y de intestino delgado, carci-

noma papilar de tiroides y carcinoma periampular. Aproximadamente, el 50% de los pacientes desarrollan osteomas (sobre todo craneofaciales), típicamente en cráneo y mandíbula, aunque pueden presentarse en otros huesos.

Por lo general, los osteomas son de aspecto esclerótico, denso, homogéneos, bien circunscritos, de base ancha, focodependientes de la cortical externa ("exósticos de marfil"), con deformidad asociada; pero sin masa de tejido blando (1-3,6). Debido a la naturaleza autosómica dominante de la enfermedad, se deben realizar estudios de seguimiento a los miembros de la familia.

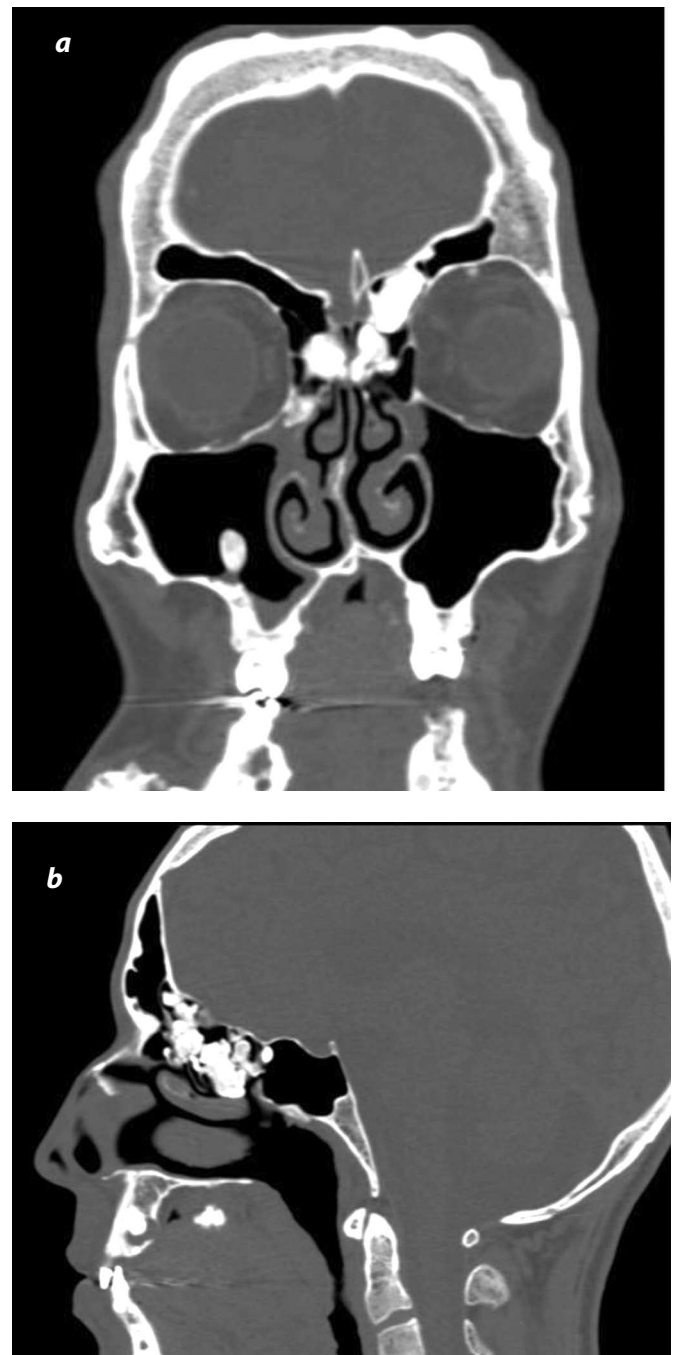


Figura 1. (a y b). Tomografía computarizada simple de cara: reconstrucciones en planos coronal y sagital. Múltiples lesiones hiperdensas bien definidas sin reacción perióstica ni masa de tejido blando asociada con tabla externa de cráneo, senos paranasales frontal izquierdo, etmoidal bilateral y maxilar derecho compatibles con osteomas.

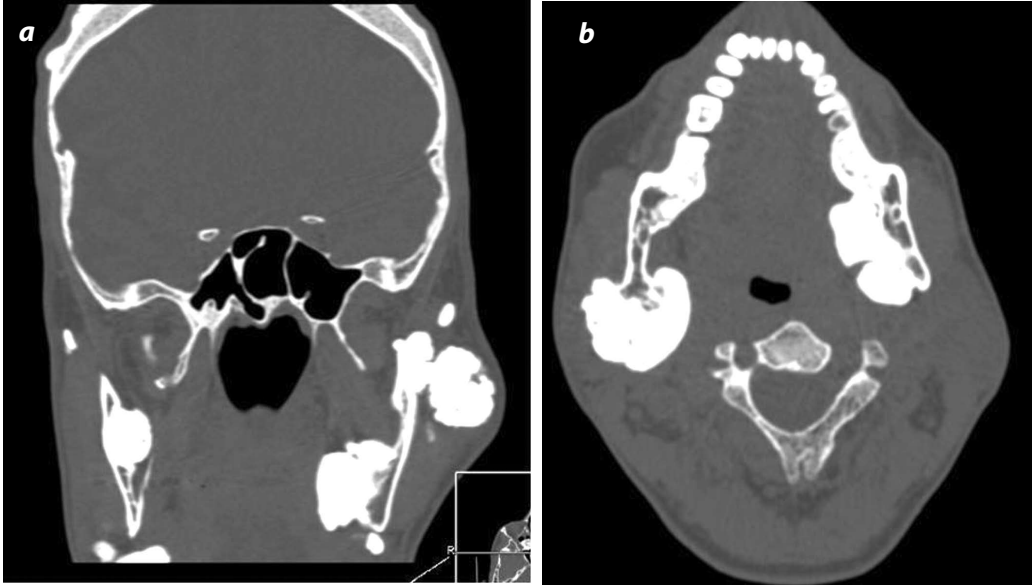


Figura 2. (a y b). Tomografía computarizada simple de cara: reconstrucción coronal e imagen axial. Lesiones hiperdensas, de bordes bien definidos en maxilar inferior de gran tamaño, también se logran visualizar algunas en tabla externa de cráneo, compatibles con osteomas.

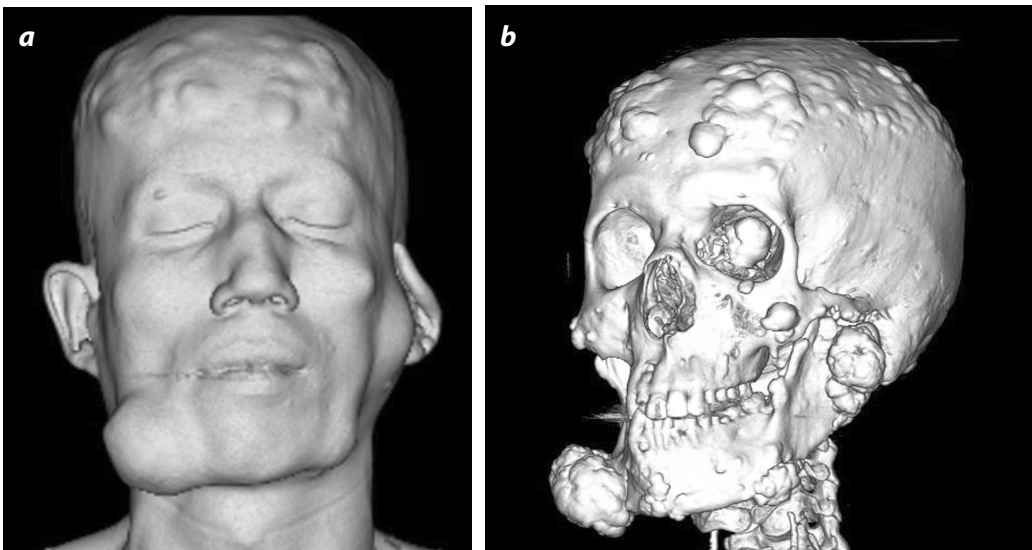


Figura 3. (a y b). Reconstrucciones en algoritmo de tejido blando y hueso en 3D. Se observa la multiplicidad de las lesiones y la marcada afectación cosmética en el paciente por los osteomas.

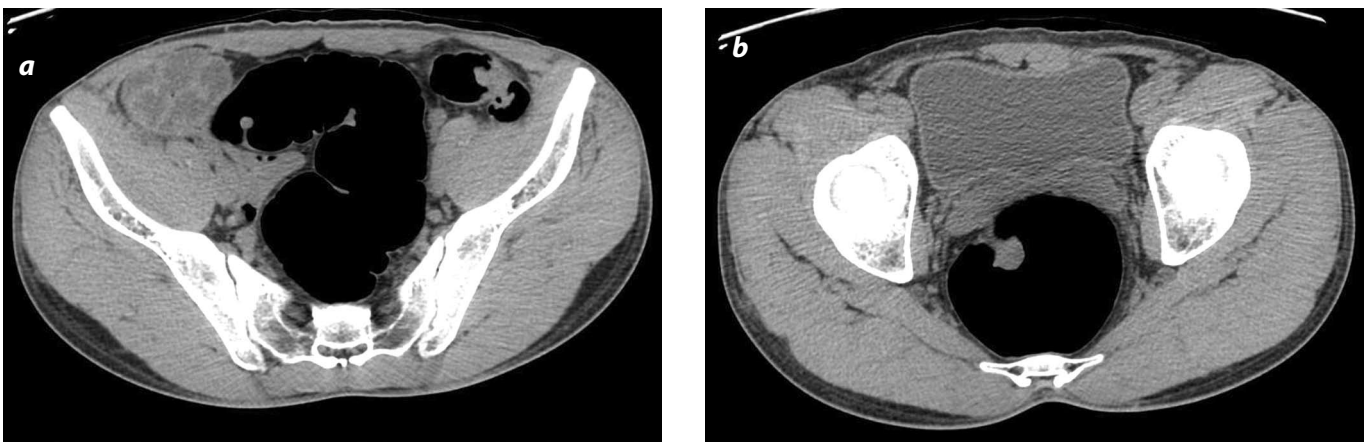


Figura 4. (a y b). Imágenes axiales de tomografía computarizada simple de abdomen, con distensión gaseosa del colon (aire ambiente). Lesiones pediculadas polipoideas con densidad de tejido blando de la pared del colon sigmoide y recto.

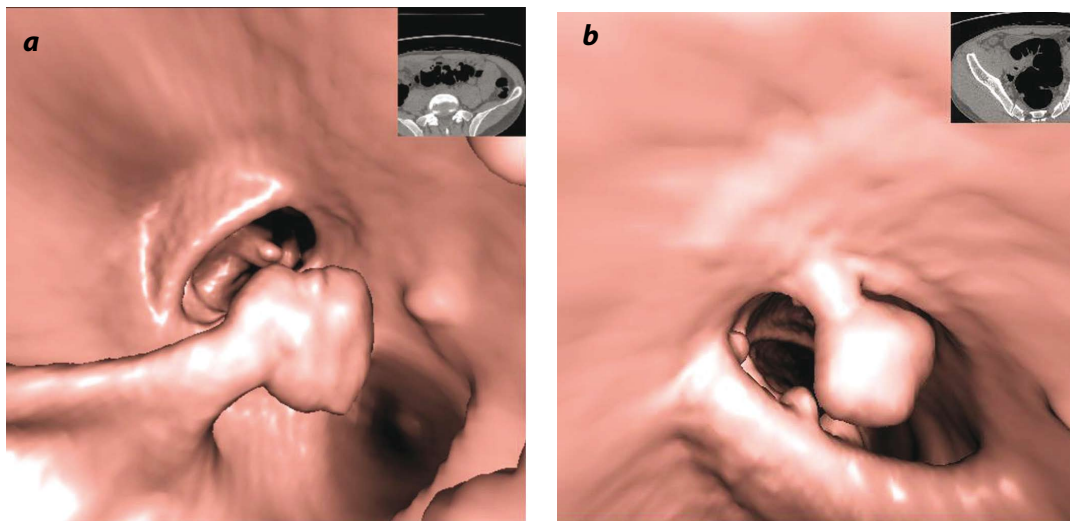


Figura 5. (a y b). Imágenes endoluminales por colonoscopia virtual. Se observan lesiones pediculadas polipoideas dependientes de la pared del colon sigmoideo.

La vigilancia debería iniciarse a los quince años de edad, pues para esta época ya la mitad de los pacientes portadores del gen presentan pólipos en el colon sigmoideo. Los estudios de línea de base incluyen colon por enema, series digestivas superiores, enteroclisias o endoscopias. Si los estudios moleculares muestran alta probabilidad de ser portador del gen, el seguimiento debería realizarse anualmente y de forma indefinida (2).

El diagnóstico diferencial incluye los síndromes polipósicos o polipoides, que se podrían dividir en dos grupos: por un lado, poliposis adenomatosas, dentro de las cuales están la poliposis familiar, el síndrome de Turcot y el síndrome de Gardner; por otro lado, el grupo de las poliposis hamartomatosas, dentro de las cuales están el síndrome de Peutz-Jegher, el síndrome de Cowden, la poliposis juvenil, el síndrome de Cronkhite-Canada y el síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (7-9).

El síndrome de Gardner de la variedad adenomatosa, junto con el de Turcot y la poliposis familiar, son de carácter autosómico dominante con poliposis colónica en las tres entidades; sin embargo, sólo el de Turcot se presenta exclusivamente en el colon. Existen síntomas extracolónicos, como los osteomas y los tumores de tejido blando, que hacen considerar el síndrome de Gardner; entre tanto, los gliomas y los meduloblastomas del sistema nervioso central deben hacer considerar al síndrome de Turcot. Por lo contrario, en la poliposis familiar no existen manifestaciones extracolónicas (8,9).

Ahora bien, del grupo de las poliposis hamartomatosas, el Peutz-Jegher se asocia con pigmentación mucocutánea; mientras que el síndrome de Cowden, con múltiples hamartomas mucocutáneos, adenomas o bocio tiroideo, carcinoma de mama y genitourinario. Como es sabido, hoy día se cuenta con una herramienta de fácil acceso, mínimamente invasiva, como la colonoscopia virtual, para diagnosticar los síndromes polipoides.

La técnica incluye una adecuada preparación con dieta y catárticos salinos, la distensión del colon con dióxido de carbono o aire ambiente, para posterior adquisición de imágenes en supino y prono. La literatura demuestra una sensibilidad del 95% para la detección de carcinoma de colon y sensibilidad y especificidad variable para la detección de pólipos en función de su tamaño. Así, en pólipos de 10 mm tiene una sensibilidad del 85% y una especificidad del 97%; mientras que en pólipos de 6 mm es del 48% y del 91%, respectivamente (4).

Conclusiones

El síndrome de Gardner hace parte del grupo de las poliposis adenomatosas, de carácter autosómico dominante, que se asocia con múltiples lesiones extracolónicas (como la osteomatosis o los tumores mucocutáneos) y con un riesgo mayor que la población general de carcinoma periampular y papilar de tiroides. El diagnóstico por imaginología permite caracterizar los osteomas tanto por estudios convencionales o tomografía de cráneo, cara y senos paranasales como por colonoscopia virtual a los múltiples pólipos. La importancia del diagnóstico radica en poder realizar a estos pacientes colectomía total profiláctica para evitar la transformación maligna, y en poder organizar un programa de seguimiento a sus familiares.

Referencias

1. Newman CA, Reuther WL 3rd, Wakabayashi MN, et al. Gastrointestinal case of the day. *Radiographics*. 1999;19:546-8.
2. Gardner EJ, Richards RC. *Laboratory of human genetics and department of surgery*. Salt Lake City: University of Utah; 1953. p. 139-47.
3. Greenspan A, Remagen W. *Tumores de huesos y articulaciones*. Madrid: Editorial Marban; 2002. p. 2:25-30.
4. Landaras LA, Aslam R, Yee J. Virtual colonoscopy technique and accuracy. *Radiol Clin North Am*. 2007;45:333-45.
5. Gardner EJ, Plenk HP. Hereditary pattern for multiples osteomas in a family group. *Am J Hum Genet*. 1952;4:31-36.
6. Chang CH, Piatt ED, Thomas KE, et al. Bone abnormalities in Gardner syndrome. *Am J Roentgenol*. 1968;103:645-52.
7. Harned RK, Buck JL, Olmsted WW, et al. Extracolonic manifestations of the familial adenomatous polyposis syndromes. *AJR Am J Roentgenol*. 1991;156:481-5.
8. Ross P. Gardner's syndrome. *AJR Am J Roentgenol*. 1966;96:298-301.
9. Marshak HR, Moseley J, Wolf S. The roentgen findings in familial polyposis with special emphasis in differential diagnosis. *AJR Am J Roentgenol*. 1963;80:374-82.

Correspondencia

Fredy Martín Cerquera
Hospital Universitario de La Samaritana
Carrera 8 No. 0-55 Sur
Bogotá, Colombia
fcerquera25@hotmail.com

Recibido para evaluación: 22 de noviembre del 2010

Aceptado para publicación: 11 de febrero del 2011