

**JORNADA CIENTÍFICA XL ANIVERSARIO
CENTRO DE INVESTIGACIONES MÉDICO QUIRÚRGICAS
CIMEQ**

Enfermedad de Gorham-Stout. A propósito de un caso.

Autores:

¹Dra. Lissset Seijo Cruz

²Dra. Marisley Marrero Márquez

³Dr. Cs. Coronel. Alfredo Ceballos Mesa

¹Residente de 2do año de Imagenología

²Especialista de 1er grado en MGI e Imagenología

³Especialista de 2do grado en Ortopedia -Traumatología

Trabajo para presentar en la Jornada Científica

**La Habana
2022**

Resumen

La enfermedad de Gorham (también conocida como enfermedad de Gorham-Stout, osteólisis masiva idiopática, linfangiomatosis ósea, enfermedad del hueso evanescente, fantasma, en desaparición) es una entidad clínica extremadamente rara, definida por osteólisis idiopática, espontánea, localizada, rápidamente progresiva, asociada con una proliferación de estructuras vasculares de etiología benigna, donde es representativa la ausencia de nueva formación ósea. No presenta predilección por sexo o raza y habitualmente afecta a niños y adultos jóvenes, aunque puede presentarse a cualquier edad, casi siempre después de un traumatismo importante. Cualquier hueso puede ser afectado, con predilección de cintura escapular, pelvis, cráneo y esqueleto axial. La presentación clínica de la enfermedad es variable. Los pacientes pueden presentar dolor agudo intenso asociado a debilidad progresiva y atrofia de partes blandas, en algunos casos la fractura en hueso patológico permite llegar al diagnóstico. El diagnóstico de esta rara enfermedad es esencialmente por exclusión y debe basarse en una combinación de los hallazgos clínicos, radiológicos e histológicos. Presentamos un caso interesante de un paciente, de 50 años de edad, masculino, de la raza blanca, con el antecedente de una fractura antigua a los 13 años en el radio izquierdo y de haber sufrido una cornada en el antebrazo izquierdo, motivo por el cual se le realizó una radiografía, en la cual no se visualizó el radio, ante la dudosa sorpresa de dicho hallazgo radiológico, decide asistir al cuerpo de guardia buscando ayuda profesional.

Introducción

El síndrome de Gorham-Stout, es una entidad clínica extremadamente rara (no más de 200 casos descritos en la literatura), fue descrito por primera vez en el año 1838, por Jackson, como un ***brazo sin hueso***, y nombrado de diversas formas. Años más tarde, Gorham y Stout revisaron 24 casos y recalcaron su naturaleza hemangiomatosa benigna desde el punto de vista histológico e introdujeron el término de “osteólisis masiva”. Actualmente, puede categorizarse entre los síndromes provocados por malformaciones vasculares, específicamente venosas o venosas linfáticas. Hardegger la ubica entre las osteólisis idiopáticas.

Este síndrome también es conocido por otros nombres como: osteólisis masiva idiopática, linfangiomatosis ósea, enfermedad del hueso evanescente, fantasma, en desaparición, entre otros.

Se define por una osteólisis idiopática, espontánea, localizada, rápidamente progresiva, asociada con una proliferación de estructuras vasculares de etiología benigna, donde es representativa la ausencia de nueva formación ósea. Esta proliferación vascular puede estar formada por vasos sanguíneos, y menos frecuente por vasos linfáticos, o formas mixtas.

No presenta predilección por sexo o raza y habitualmente afecta a niños y adultos jóvenes, aunque puede presentarse a cualquier edad, casi siempre después de un traumatismo importante.

Cualquier hueso puede ser afectado, con predilección de cintura escapular, pelvis, cráneo y esqueleto axial.

El síndrome de Gorham-Stout no tiene componente hereditario.

El mecanismo patogénico de la enfermedad es desconocido, aunque otros autores plantean que su etiopatogenia es controversial, ya que se ha descrito el

efecto de trauma previo al evento (hasta en un 50% de los casos). También se plantea que el flujo sanguíneo lento por estos capilares anómalos produce hipoxia y altera el pH local, favoreciendo el efecto de enzimas hidrolíticas como la fosfatasa ácida y la aminopeptidasa. Han sugerido que la resorción ósea se debe al aumento de la actividad osteoclástica local, así como también al mayor reclutamiento de células precursoras osteoclásticas:

El diagnóstico de esta rara enfermedad es esencialmente por exclusión y debe basarse en una combinación de los hallazgos clínicos, radiológicos e histológicos.

Criterios diagnósticos de enfermedad de Gorham (Heffez et al)

Biopsia (+) para tejido angiomaso

Ausencia de atipia celular

Minima o ausencia de respuesta osteoblástica y ausencia de calcificación distrófica

Evidencia de resorción ósea progresiva local

Lesión no expansiva, ni ulcerativa

Ausencia de compromiso visceral (excepto linfangiomatosis diseminada)

Patrón radiológico osteolítico

Ausencia de etiología hereditaria, metabólica, neoplásica, inmunológica o infecciosa

Histológicamente se encuentra una proliferación de vasos, generalmente sanguíneos, de paredes finas y etiología benigna, que sustituye la médula ósea. Resulta histológicamente indistinguible de un hemangioma solitario o de la hemangiomatosis difusa. Esta entidad tiende a estabilizarse espontáneamente y cuando esto ocurre las áreas angiomasas van siendo sustituidas por tejido fibroso. Por tanto, en función de cuando se realice el estudio histológico, los hallazgos variarán, pero deben excluir metástasis, infección o necrosis aséptica:

La presentación clínica de la enfermedad es variable. Los pacientes pueden presentar dolor agudo intenso asociado a debilidad progresiva y atrofia de partes blandas, en algunos casos la fractura en hueso patológico permite llegar

al diagnóstico. Es posible encontrar un hemangioma cutáneo sobre la región ósea enferma.

Clínicamente suelen ser bien tolerados, produciendo escasa afectación en la función del hueso, aunque también es frecuente que terminen complicándose con fracturas patológicas, cuando esto ocurre es característico que la osteólisis continúe a través de los fragmentos de la fractura. Otra forma de presentación es la derivada de complicaciones neurológicas que se producen cuando se afecta el raquis, principalmente el cervical, o respiratorias por el quilotórax que aparece cuando afecta a la caja torácica. En estos casos el buen pronóstico general de la enfermedad, que tiende a la espontánea estabilización, empeora.

Generalmente, los datos de laboratorio no se presentan alterados, aunque a veces se objetiva un discreto ascenso de las fosfatasas alcalinas. La densitometría ósea mostrará la ausencia de osteoporosis generalizada, encontrándose la osteólisis localizada en la zona afectada, planteándose como fundamental el compromiso cortical.

La evaluación radiológica guarda estricta relación con el estadio evolutivo de la enfermedad. Radiográficamente se diferencian 4 estadios. El primero, es un estadio intraóseo caracterizado por múltiples lucencias medulares y subcorticales que semejan osteoporosis (osteólisis intraósea difusa que puede estar acompañada de fracturas patológicas). En el segundo existe un aumento de estos focos radiolucientes que tienden a coalescer, teniendo unos márgenes mal definidos (se produce un incremento de la deformidad con pérdida de masa ósea). El tercer estadio se caracteriza por erosión cortical e invasión local de la masa angiomatosa en el tejido de partes blandas adyacente (se rompe la cortical invadiendo el tejido adyacente y en ocasiones afectando a la articulación). Finalmente, se da la completa resorción de los huesos afectos con posterior sustitución por tejido fibroso (se produce una pérdida total del extremo óseo).

Los hallazgos de TC serán similares, pudiendo demostrar la extensión de la osteólisis y da la posibilidad de reconstruir imágenes en 3D, útil para la planificación quirúrgica, que además pueden servir de guía para la biopsia.

Los hallazgos en RM han sido menos descritos; no son constantes, pues evidenciará señales hipointensas en T1 e hiperintensas en T2 en función de la cantidad de tejido angiomatoso o fibroso que tenga la lesión. Pero aunque los hallazgos no sean específicos, la RM informa de forma fiable de cuál es la extensión de la enfermedad, incluyendo la afectación o no de tejido de partes blandas adyacente.

El realce tras la administración de contraste intravenoso, tanto en TC como RM, también será variable, en función de su composición angiomatosa y/o linfomatosa, y de la cantidad de fibrosis.

En el diagnóstico diferencial del síndrome de Gorham-Stout hay que incluir las osteólisis secundarias como en la artritis reumatoide o el hiperparatiroidismo, y distinguirlo de otras raras osteólisis primarias como las hereditarias, y la esencial asociada a nefropatía. También se debe diferenciar de la osteomielitis y la enfermedad metastásica, para lo cual la historia clínica es fundamental.

La progresión de la enfermedad es impredecible por lo que no es posible hacer un pronóstico de certeza. Se plantea por algunos autores que ésta puede estabilizarse al cabo de un número indeterminado de años al detenerse la destrucción ósea en la que aparecen extensas zonas de esclerosis.

En el tratamiento se han utilizado diversos métodos, con unos resultados limitados. Se han utilizado intervenciones quirúrgicas de implantación ósea con pobres resultados, debido a que en algunas ocasiones se ha producido osteólisis del hueso injertado. Se ha empleado la radioterapia con dosis moderadas; y el tratamiento médico antiosteoclástico y contra la hemangiomatosis. De todos modos, dado que la enfermedad tiende a estabilizarse, parece que lo más correcto es una postura conservadora.

Tratamiento/droga	Mecanismo de acción
Bifosfonatos	Antiosteoclástico
a-2b-interferón	Inmunomodulador, antian- giogénico
Cirugía	Resección de lesión/injerto
Radiación (40–45 Gy en fracciones 2-Gy)	Antiangiogénico
Antagonistas PDGF-BB (receptor de factor de crecimiento derivado de plaquetas)	Bloqueo de receptor con anticuerpos monoclonales

Por tanto, presentamos 1 (un) caso nuevo de esta infrecuente entidad, la cual deberemos tener en cuenta como posible diagnóstico ante un paciente con estos hallazgos radiológicos de osteólisis idiopática. Estos hallazgos radiológicos los deberemos correlacionar con los anatomopatológicos a la hora de llegar al diagnóstico definitivo.

Presentación del caso

Datos Generales

Nombre: J.C.D. (P. Río)

Edad: 50 años

Sexo: M

Raza: B

Ocupación: Campesino

APP: Fractura antigua a los 13 años en el radio izquierdo.

APF: No Refiere.

Motivo de consulta

Cornada en antebrazo izquierdo

Historia clínica

Paciente masculino de 50 años de edad, de la raza blanca, con antecedentes de fractura antigua, a los 13 años, en el radio izquierdo y de haber sufrido recientemente, en este año 2000, una cornada en el antebrazo izquierdo, debido a esto acude al policlínico de su área de salud, donde al realizarse una radiografía simple de la región donde sufrió el traumatismo, se evidenció una ausencia del radio izquierdo, motivo por el cual decide asistir al cuerpo de guardia buscando ayuda profesional.

Se realiza interrogatorio, corroborando los datos antes mencionados.

Se realiza examen físico regional y por sistema, constatando solamente dolor intenso en región de antebrazo izquierdo, sin alteraciones de partes blandas.

Se revisaron las radiografías simples de antebrazo izquierdo realizadas en el policlínico, donde se observaba una ausencia en su totalidad del radio izquierdo.

Las investigaciones de laboratorio practicadas, estaban dentro de los parámetros normales.

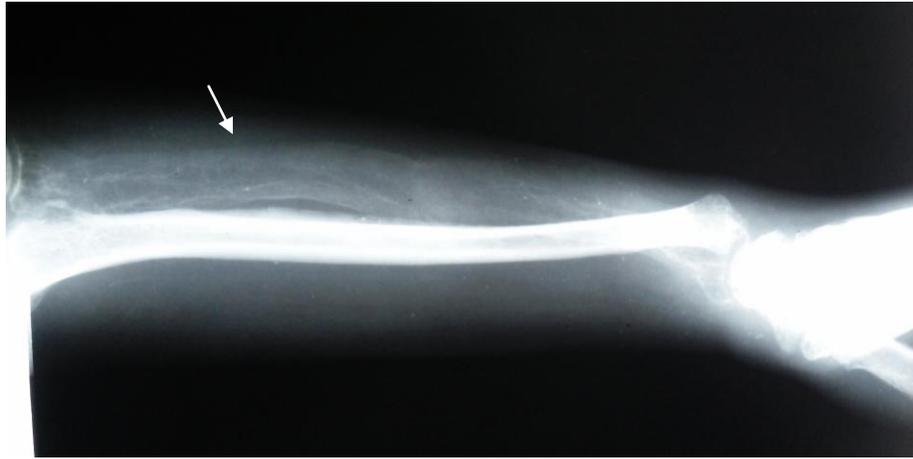
Los estudios de gabinete iniciales incluyeron radiografías simples y US de partes blanda en la región afectada.

A continuación se muestran las imágenes:

Imagen 1

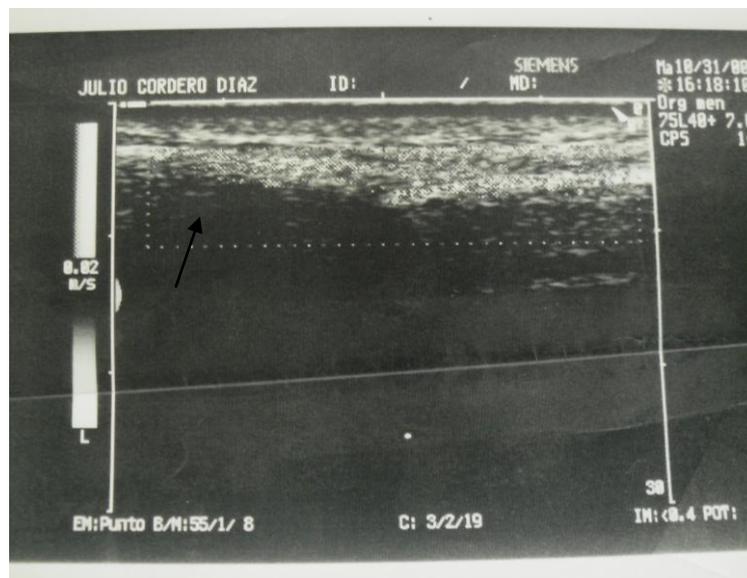


Imagen 2



Radiografías simples de antebrazo izquierdo, a la edad de 50 años, que muestran clara reabsorción ósea del radio en su totalidad. (Imagen 1-Imagen 2)

Figura 1

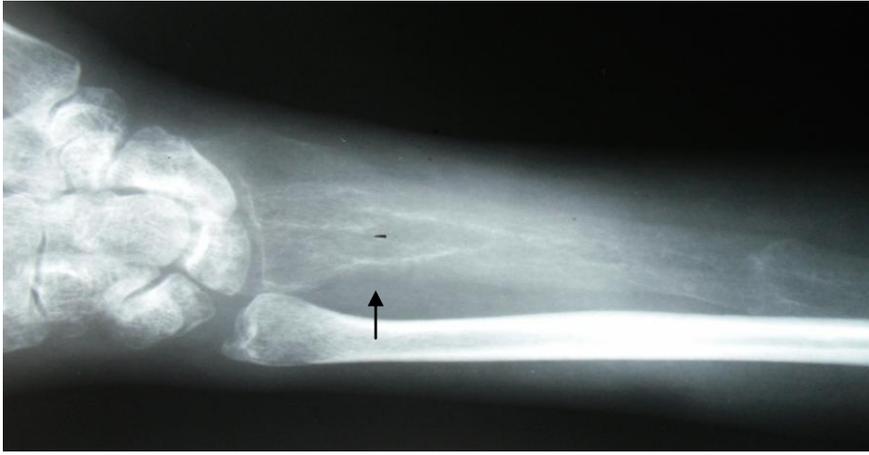


Us de partes blandas en región de antebrazo izquierdo, donde se observa ausencia de tejido óseo en región de proyección del radio. (Figura 1)

Se decidió internar al paciente para continuar con su estudio. Se realizó una biopsia de radio, que mostró una proliferación vascular, de aspecto benigno. Fue diagnosticado entonces de Síndrome de Gorham-Stout, combinando los hallazgos radiológicos y anatomopatológicos.

Fue tratado con radioterapia, sin demostrar mayor progresión en los controles posteriores. Luego se decidió realizar implante de células óseas en el tercio distal del radio, con pobres resultados.

Imagen 3



Radiografía simple de antebrazo izquierdo, a la edad de 50 años, que muestra clara reabsorción ósea del tercio distal del radio. (Imagen 3)

De todos modos, dado que la enfermedad tiende a estabilizarse, parece que lo más correcto es una postura conservadora, y eso fue lo que se decidió.

La actitud de tratamiento ha sido de expectativa, dado que en los 15 meses posteriores al diagnóstico de la enfermedad, ha presentado poca progresión en los controles de radiografías.

Imagen 4

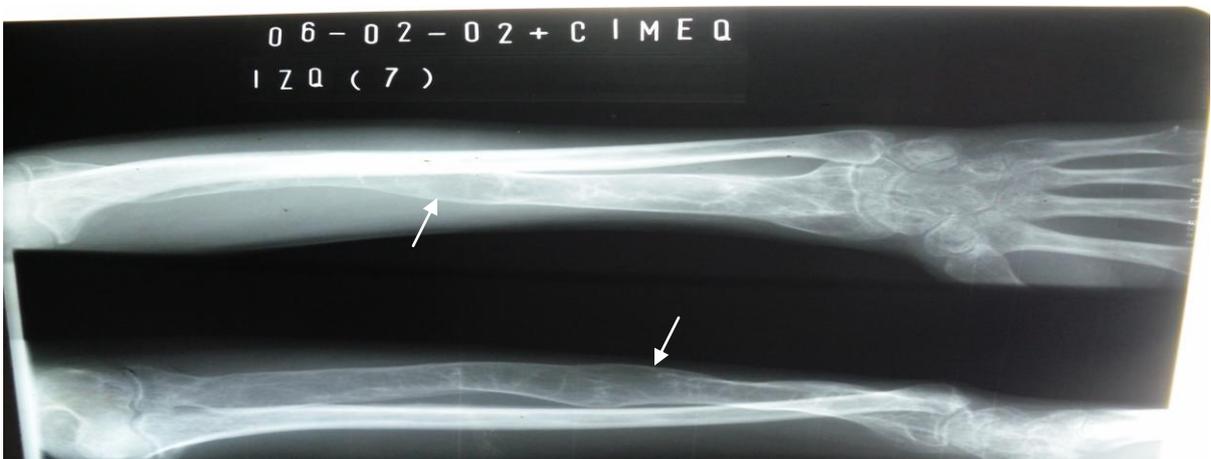


Imagen 5



Radiografías simples de antebrazo izquierdo, a la edad de 50 años, que luego de una espera de 15 meses, manteniendo tratamiento conservador, muestran cierta progresión. (Imagen 1-Imagen 2)

Discusión

Manifestaciones clínicas

Los pacientes acuden por presentar dolor y aumento de volumen de forma espontánea del área afectada. En ocasiones hay antecedentes de traumatismos.

Cuadro radiológico

La enfermedad daña por lo general, a un solo hueso aunque se puede extender a los adyacentes y afectar cualquier zona del esqueleto.

El cuadro radiológico depende de la fase en que se encuentre la enfermedad.

1. Inicialmente se pueden observar áreas radiotransparentes subcorticales e intramedulares seguidas de zonas osteolíticas, sin esclerosis reactiva.
2. Los bordes de los extremos de los fragmentos se afilan progresivamente dando lugar a la característica configuración en forma de cono.
3. En fases más tardías hay destrucción de las zonas afectadas llegando a desaparecer el hueso por completo.

4. Ausencia de osteogénesis reactiva.
5. Pueden verse calcificaciones en el interior de los tejidos blandos por flebolitos lo que sugiere, presencia de elementos angiomasos.
6. Provoca deformidades importantes como subluxaciones e inestabilidades articulares.
7. La destrucción ósea puede detenerse y visualizarse zonas de esclerosis.

Diagnóstico histopatológico

Dado por la sustitución de la arquitectura ósea trabecular, por tejido fibroso colágeno reactivo, con numerosos vasos sanguíneos y proliferación vascular.

Conclusiones

El paciente es portador de una osteólisis masiva, el diagnóstico de la enfermedad se le realizó mediante los hallazgos radiológicos y la biopsia, se confirmó con la conservación del estado general del paciente y la evolución radiográfica. Se recomendó la evolución periódica del enfermo con el objetivo de definir el área de afectación total que nos permitiría inclinarnos hacia un tratamiento conservador o quirúrgico. Se indicó radioterapia sin demostrar mayor progresión en los controles posteriores. Luego se decidió realizar implante de células óseas en el tercio distal del radio, con pobres resultados. No obstante, dado que la enfermedad tiende a estabilizarse, lo más correcto fue mantener una postura conservadora.

Bibliografía

1. Bode-Lesniewska B, von Hoscstetter A, Exner GU, Hodler J. Gorham-Stout disease of the shoulder girdle and cervico-thoracic spine: fatal course in a 65-year-old woman. CITA Medline.
2. Gorham LW, Stout AP. Massive osteolysis (acute spontaneous absorption of bone, phantom bone, disappearing bone): its relation to hemangiomatosis. CITA Medline.
3. Assoun J, Richardi G, Railhac JJ, Le Guennec P, Caulier M, Dromer C, et al. CT and MRI of massive osteolysis of Gorham. CITA Medline.
4. Vinée P, Tanyü MO, Hauenstein KH, Sigmund G, Stöver B, Adler CP. CT and MRI of Gorham syndrome. CITA Medline.
5. Chung C, Yu JS, Resnick D, Vaughan LM, Haghghi P. Gorham syndrome of the thorax and cervical spine. CT and MRI findings. CITA Medline.
6. Yoo SY, Hong SH, Chung HW, Choi J-A, Kim CJ, Kang HS. MRI of Gorham's disease: Findings in two cases. CITA Medline.
7. Frankel DG, Lewin JS, Cohen B. Massive osteolysis of the skull base. CITA Medline.
8. Somoza Argibay I, Díaz González M, Martínez Martínez L, Ros Mar Z, López-Gutiérrez JC. Heterogenicidad del síndrome de Gorham-Stout: asociación a malformaciones linfáticas y venosas. CITA Medline.
9. Holfbauer LC, Klassen RA, Khosla S. Gorham-Stout disease (phantom bone) of the shoulder girdle. CITA Medline.

- 10.** Livesley PJ, Saifuddin, Webb PJ, Mitchell N, Ramani P. Gorham's disease of the spine. CITA Medline.
- 11.** Lee WS, Kim SH, Kim I, Kim HK, Lee KS, Lee SY, et al. Chylothorax in Gorham's disease. CITA Medline.
- 12.** Torg JS, Steel HH. Sequential roentgenographic changes occurring in massive osteolysis. CITA Medline.
- 13.** Hardegger F, Simpson LA, Segmueller G. The syndrome of the idiopathic osteolysis: Classification, review and case report. CITA Medline.
- 14.** Murray RO, Jacobson HG. Radiología de los trastornos esqueléticos: ejercicios diagnósticos. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1984:1110.
- 15.** Huvos AG. Tumores óseos: diagnóstico, tratamiento y pronóstico. Buenos Aires: Editora Médica Panamericana, 1981:332-4.
- 16.** Aegerter E, Kirkpatrick JA. Enfermedades ortopédicas: fisiología, patología, radiología. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1978:321-2,486-7.
- 17.** Rosai J. Ackerman: patología quirúrgica. La Habana: Editorial Científico Técnica, 1983; t.3:1390.
- 18.** Schajowicz F. Tumores y lesiones seudotumorales de huesos y articulaciones. Buenos Aires: Editora Médica Panamericana, 1982:325.
- 19.** Eideken H. Diagnóstico radiológico de las enfermedades de los huesos. Buenos Aires: Editora Médica Panamericana, 1978:218.
- 20.** Crenshaw AH. Campbell: cirugía ortopédica. 8 ed. Buenos Aires: Editora Médica Panamericana, 1993; t.1:222,287.
- 21.** Wynne-Davies R, Fairbank TJ. Atlas de enfermedades generalizadas del esqueleto. Barcelona: Salvat, 1982:89-90.

