

El síndrome de Gardner: comunicación de un caso

Por los Dres.:

ELADIO BLANCO RABASA*, MANUEL PANIAGUA** y ANTONIO PEREZ BRIOSO***

Blanco Rabasa, E. y otros. *El síndrome de Gardner: comunicación de un caso*. Rev Cub Ped 52: 6, 1980.

Se informa un paciente de 13 años de edad que presenta síndrome de Gardner, que se caracteriza por la asociación de tumores superficiales óseos y de partes blandas; antecedentes de sangramiento digestivo bajo y poliposis, síntomas que comenzaron a manifestarse durante los dos primeros años de vida. Se subraya el carácter hereditario de la enfermedad y lo progresivo de la aparición y agravamiento de los síntomas y signos. Se insiste en la necesidad del diagnóstico precoz de la poliposis digestiva cuando la existencia de tumoraciones cutáneas haga sospechar el diagnóstico de este síndrome, para proceder a su exéresis inmediata dado su potencial de malignización.

INTRODUCCION

El objetivo de nuestro trabajo es presentar en edad pediátrica la asociación de: tumoraciones superficiales óseas y de partes blandas; antecedentes de sangramiento digestivo bajo y poliposis.

MATERIAL Y METODO

Caso: FPM de la raza blanca; edad: 13 años; HC: 1764, IGE.

MI: "defeca con sangre".

HEA: hace aproximadamente un año le comienzan los dolores abdominales de tipo cólico, que se localizan en la fosa ilíaca derecha y umbilical, en episodios, acompañados de un sangramiento digestivo bajo rojo, rutilante o en coágulos. El mismo enfermo señala que en

oportunidades ha sangrado sin presentar dolor, aunque precedido por lipotimias o trastornos digestivos dispépticos.

Ha sido ingresado en varias unidades asistenciales pero no han mejorado sus síntomas, por lo que acude a nuestro centro.

APF: Madre: viva, nerviosa, padece de trastornos digestivos imprecisos y ha sufrido sangramientos rectales, pero por hemorroides comprobadas.

Padre: vivo, con antecedentes de padecer desde la edad pediátrica cólicos abdominales con sangramiento rectal.

Abuela paterna: ingresada en 1963 por oclusión intestinal. Fallece en 1977 por enterorragia, dolor abdominal, astenia, anorexia, y pérdida de peso; se le diagnosticó un adenocarcinoma de recto, bien diferenciado, con metástasis hepática y ascitis.

APP: prenatales: la madre refiere que el embarazo transcurrió con abundante sangramiento genital el primer trimestre.

Natales: El parto se produjo a los 8 meses por rotura prematura de membranas. Pesó al nacer 8 libras. No tuvo llanto inmediato.

Posnatales: ictericia a los tres días del nacimiento.

* Profesor del Instituto Superior de Ciencias Médicas. Instituto de Gastroenterología, Vedado, Habana.

** Especialista de I grado en gastroenterología. Instituto de Gastroenterología, Vedado, Habana.

*** Residente de tercer año. Instituto de Gastroenterología, Vedado, Habana.

Presentó gastroenteritis antes del año, con cólicos, que duró una semana y desapareció lentamente. Tuvo convulsiones consecutivas a este episodio.

En los dos primeros años de la vida le aparecieron unos tumores subcutáneos localizados en la cabeza y en la cara anterior del tobillo izquierdo, que fue motivo de consulta. Le realizaron exéresis de estos tumores a los siete años. Sufre dermatitis en las manos. Hace dos meses defecó unas bolas de carne después de una crisis dolorosa abdominal y hemorrágica.

Examen físico

Paciente normolíneo que deambula sin dificultad. Mucosas hipocoloreadas. Piel: presenta una cicatriz redondeada en la cara anterior del tobillo izquierdo de seis centímetros de largo por tres de diámetro, producto de intervención quirúrgica.

Peso: 40,9 kg. Talla: 1,55 m.

Cráneo: se palpan cuatro tumores duros, localizados en las caras laterales y posterior, que varían entre medio y un centímetro de diámetro, fijos a los planos subyacentes, bien delimitados y no dolorosos.

Tacto rectal: se palpa tumor blando en la pared anterior del recto.

Exámenes complementarios

Estudio hemático: normal.

Fosfatasa alcalina: 21,6 U.B.

Rectosigmoidoscopia: Hasta 22 cm. La mucosa se presenta granulosa, hiperémica hasta unos 15 cm del ano, más arriba es normal. Se ven innumerables tumores polipoideos sésiles, que fluctúan entre $\frac{1}{2}$ y 1 cm de diámetro y que se encuentran diseminados en todas las paredes del órgano, hasta donde se alcanza con el instrumento. Se toma biopsia.

Biopsia de pólipo de recto, 18-5-77 (77 No. 627): dos fragmentos de pólipos del colon presentando uno de ellos moderada atipia celular y granular.

Survey óseo: no hay alteraciones óseas en el esqueleto.

Senos perinasales: normales.

Esófago, estómago y duodeno, tránsito intestinal: normales.

No se observan alteraciones.

Colon por enema: se practicó colon por enema por el método de doble contraste, demostrándose lesiones polipoideas.

Colonoscopia: se introduce el CF-LB2 hasta 60 cm del borde anal, observándose la mucosa de todo el trayecto explorado con múltiples formaciones polipoideas que van desde varios mm hasta 2 cm de diámetro aproximadamente; las más pequeñas son de un color rojizo, con su superficie ligeramente irregular, estas últimas formaciones son francamente pediculadas, con pedículo corto. No se pasa el ángulo esplénico por presentar sangramiento a ese nivel y dolor el paciente.

La mucosa del colon entre las formaciones polipoideas descritas es de caracteres normales.

Conclusiones: poliposis múltiple. Observaciones: se toma biopsia y exudado.

Exudado del raspado durante la colonoscopia: mucus - 4.

Biopsia de los pólipos (25-5-77 No. 77-656): fragmentos de pólipos adenomatosos con área de atipia granular y celular.

Comentarios y Revisión de la enfermedad

La asociación de tumores de partes blandas y óseas con poliposis colónica, fue descrita por primera vez en 1912 por *Devie* y *Bussy*. No es hasta más tarde que *Gardner* y *Richards* reconocen tal asociación y la informan en 1953 en una familia de 51 miembros, seis de los cuales presentaron lesiones cutáneas y subcutáneas múltiples, principalmente quistes y fibromas epidermoides y osteomas; otros 8 miembros de la familia habían muerto de cáncer del colon o del recto;¹⁻³ por lo que desde entonces se designa como síndrome de *Gardner*.

El hecho de manifestarse en varios miembros de algunas familias permite pensar en la existencia de algún factor genético,² y se señala como hereditaria, con carácter dominante,³ y según parece, este cuadro clínico obedece a las acciones displásicas múltiples debidas a la mutación de un solo gen.²

Los síntomas varían de acuerdo con la edad. La enfermedad ha ocurrido en lactantes, pero con más frecuencia se vuelve sintomática entre los 13 y los 19 años, preferentemente alrededor de los 17 a los 19 años.

Es la diarrea usualmente el primer síntoma, siguen la pérdida de sangre, anemia y dolores abdominales. Muchos pacientes con una poliposis grave permanecen asintomáticos. En oportunidades el mismo organismo realiza exéresis de las formaciones polipoideas, y las defeca el enfermo, en tanto es acompañado este fenómeno de sangramiento con síntomas de colapso o no y dolores abdominales; el paciente las identifica como masas de carne al explorar las heces fecales.

La tríada completa de tumores de partes blandas, tumores óseos y pólipos intestinales, raramente ocurre en los primeros 20 años de la vida,³ por lo que cobra valor nuestro caso en relación con la aparición precoz de las manifestaciones que permitió pensar en el diagnóstico de la enfermedad. Normalmente, los tumores de partes blandas son casi siempre las manifestaciones iniciales en los primeros diez años de la vida, y los tumores óseos se hacen aparentes en la segunda década.³ Una persona por debajo de los 40 años sin signos del síndrome Gardner puede considerarse libre del defecto genético.³

Desde un punto de vista anatomopatológico el pólipo puede definirse como cualquier crecimiento que sobresalga de una superficie mucosa.⁴ La localización en esta enfermedad está en el colon, aunque pueden verse en el intestino delgado y duodeno.

En el colon adquieren forma sésil o pediculada. Microscópicamente son adenomas, caracterizados por tener glándulas altas e hiperplásicas y en ocasiones se ramifican en criptas profundas. Las células epiteliales son altas, pierden la capacidad de secretar mucina y presentan núcleos algo hiper cromáticos de situación variable. En pólipos que crecen de manera florida las células pueden perder la disposición corriente en empalizada y en ocasiones se observa algo de desorganización y apilamiento epiteliales, con formación de cuadros granulares anormales.

En oportunidades las anomalías citológicas lindan con la anaplasia.

Las anomalías óseas del Gardner se localizan comúnmente en el maxilar inferior, cráneo, huesos largos, huesos de la cara y dedos. Existen estudios que indican que los osteomas, un adelgazamiento localizado en la cortical de los huesos largos o los dedos, o ambos, constituyen fenómenos frecuentes. De una de las familias estudiadas un miembro presentaba un sarcoma osteógeno de la pierna.

Los tumores mesenquimatosos designados por Gardner como de tejidos blandos, pueden ser: quistes de inclusión epidérmicos, fibromas y lipomas subcutáneos. *Smith* ha realizado la interesante observación de que de 150 pacientes con este tipo de padecimientos, 8 presentaron posteriormente nódulos o tumores subcutáneos en la cicatriz de la laparotomía.¹

Además de estos tumores que pueden designarse como parietales, en algunos pacientes se han descrito tumores intradominales constituidos por masa fibrosa o por leiomiomas del mesenterio; tanto la degeneración maligna (fibrosarcomas mesentéricos), como la fibromatosis mesentérica se asocian con los tumores descritos por Gardner.

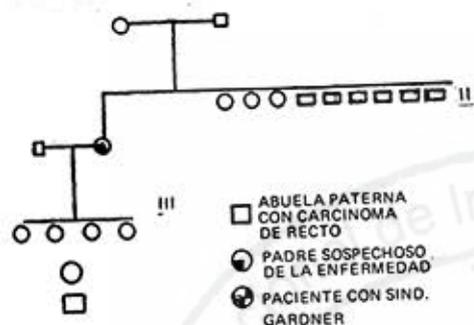
La hiperplasia linfoide del colon se asocia con este tipo de enfermedad.⁹

Todos los autores coinciden en la necesidad de una terapéutica "agresiva" dada la gran frecuencia de malignización de los pólipos. *Silverman* informa que de 83 casos estudiados, el 50% resultaron malignos.¹⁰

CONCLUSIONES

1. Esta enfermedad se trasmite con carácter hereditario dominante.
2. Durante el transcurso de la vida los síntomas dependientes de las distintas esferas afectadas se presentan escalonadamente, aparecen tumores de partes blandas en los primeros años, más tarde los pólipos, posteriormente los tumores óseos.
3. Como destaca *Bogdanowicz*, en ocasiones se ha observado la presencia de tumores cutáneos u óseos,

antes de que aparecieran las primeras manifestaciones clínicas de la poliposis rectocólica. Esto otorga mayor valor al conocimiento del síndrome de Gardner, pues la observación de manifestaciones osteocutáneas del tipo citado debe llevar al estudio radiológico y endoscópico del intestino grueso, procediendo a las medidas preventivas en caso de coexistir con una poliposis.



Esquema

Pedigree familiar del paciente.
Arbol familiar de tres generaciones
obtenido por historia clínica y/o examen



Figura 2. Cicatriz, exéresis tumor del tobillo izquierdo.



Figura 1. Tumor de partes blandas de la cabeza.



Figura 3. Examen anatomopatológico del tumor operado (tobillo).

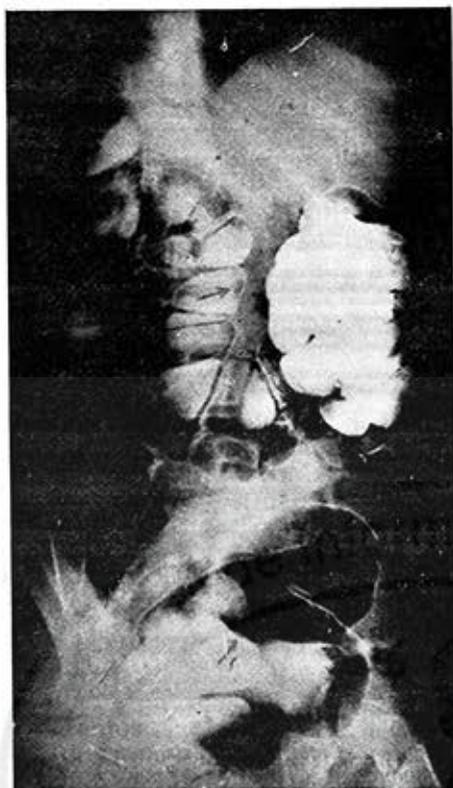


Figura 4. Neumocolon que demuestra lesiones polipoideas.



Figura 5. Examen anatomopatológico del pólipo.

SUMMARY

Blanco Rabasa, Eladio et al. *The Gardner's Syndrome: Report of a Case.* Rev Cub Ped 52: 6, 1980.

A thirteen-year-old patient is reported to have the Gardner's syndrome, which is characterized by the association of superficial bone tumor and soft parts, antecedents of low digestive bleeding and polyposis, symptoms that began to appear in the first two years of life. It is stressed the hereditary character of the disease and the progression in the emergence and aggravation of symptoms and signs. The authors insisted on the need of the precocious diagnosis of digestive polyposis when the existence of cutaneous tumors makes suspicious the diagnosis of this syndrome, to proceed to the immediate exeresis because of its potential malignancy.

RÉSUMÉ

Blanco Rabasa, E. et al. *Le syndrome de Gardner. A propos d'un cas.* Rev Cub Ped 52: 6, 1980.

Les auteurs rapportent le cas d'un patient âgé de 13 ans porteur du syndrome de Gardner, lequel est caractérisé par l'association de tumeurs superficielles osseuses et des tissus mous; antécédents de saignement digestif bas et polypose, symptômes qui ont commencé à se manifester au cours des deux premières années de vie. Il est à remarquer le caractère héréditaire de la maladie et la progression de l'apparition et de l'aggravation des symptômes et des signes. Les auteurs soulignent le besoin du diagnostic précoce de la polypose digestive (lorsque l'existence de tumeurs cutanées font suspecter le diagnostic de ce syndrome) pour pouvoir pratiquer une éxérèse immédiate, étant donné son potentiel de malignité.

РЕЗЮМЕ

Бланко Рабаса, Э. и др. Синдром Гарднера. Сообщение об одном случае. Rev Cub Ped 52: 6, 1980.

В настоящей работе делается сообщение об одном 13-тилетнем пациенте, страдающем синдромом Гарднера, который характеризуется по ассоциации поверхностных костных опухолей и опухолей мягких частей; предшествующими кровотечениями кишечника и полипсами, симптомы, которые начали проявляться в течении двух-первых лет жизни. Подчеркивается наследственный характер заболевания и прогрессивность её возникновения, а также ухудшение симптомов и признаков. Настаивается на необходимости ранней постановки диагноза кишечного полипса с целью проведения срочного резекции в следствие злокачественного потенциала этого заболевания; в случаях когда наличие кожных опухолей заставляет подозревать диагноз этого синдрома.

BIBLIOGRAFIA

1. Bockus, H.L. Gastroenterología. II; 2da. Ed. Salvat 1966. Pp 1013-1014.
2. Pedro Pons, A. Tratado de Patología y Clínicas Médicas. Vol. I, Ad. 560. 1962.
3. Silverman, A. et al. Pediatric Clinical Gastroenterology. Ed. Mosby. 1971. Pp 264-266.
4. Robbins, S.L. Tratado de Patología. Cap. 20 3ra. Ed. 1968. Pp 794.
5. Simpson, R.; Ch. Mayo. Mesenteric Fibromatosis, and Familial Poliposis, a variant of Gardner'S Syndrome. Cancer 17: 526-534. Ap. 64.

6. *Bocker, K.L.* Aspectos Genéticos de Enfermedades Gastrointestinales. Clin Med North 1274, 1968.
7. *Gadner E.J.; R.C. Richards.* Múltiple Cutaneous and Sub Cutaneous lesions occurring simultaneously with hereditary Poliposis and Osteomatosis. Am J Genot 5: 139, 1953.
8. *Shiffman, M.A.* Familial Multiple Poliposis associated with soft-tissue and hard tissue tumors. JAMA. 179: 51, 4, 1962.
9. *Duncan, B.R. et al.* The Gardner Syndrome: need for early diagnosis. J Pediat. 72: 497-505, 1968.
10. *Thomas, Konn.* Natural History of Gardner's Syndrome. Am J Surg 115: 218-228, feb, 1968.

Recibido: diciembre 12, 1979.
Aprobado: junio 7, 1980.

Dr. Eladio Blanco Rabasa
Instituto de Gastroenterología
Vedado, Habana.

