



CASO CLÍNICO

Enfermedad de Gorham como causa de lesión medular en la infancia: a propósito de un caso

S. Espinosa-García^a, M. Martínez-Moreno^{a,*}, S.I. Pascual-Pascual^b y M. García-Fernández de Villalta^c

^a Servicio de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^b Servicio de Neuropediatría, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^c Servicio de Pediatría, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Gorham-Stout;
Deformidad vertebral;
Mielopatía;
Tratamiento rehabilitador

KEYWORDS

Gorham-Stout syndrome;
Vertebral deformity;
Myelopathy;
Rehabilitation treatment

Resumen El síndrome de Gorham-Stout es un trastorno esquelético raro de etiología y patogénesis desconocidas. Puede afectar a cualquier hueso del esqueleto, siendo la afectación de la columna vertebral un hallazgo raro. Cuando aparece como complicación una mielopatía, esta se considera una complicación grave.

Se presenta el caso de un niño de 11 años de edad, diagnosticado un año antes de enfermedad de Gorham con afectación ósea múltiple a nivel de tórax y columna dorsal. En el curso de la enfermedad apareció daño medular secundario. Fue intervenido quirúrgicamente realizándose una fusión vertebral para detener la progresión del cuadro clínico y la deformidad de columna. En el postoperatorio inmediato se evidenció cuadro de lesión medular completa motora e incompleta sensitiva precisando tratamiento rehabilitador precoz.

En el síndrome de Gorham-Stout la afectación vertebral es infrecuente, siendo la mielopatía una grave complicación. La recuperación de las secuelas neurológicas precisa un programa de rehabilitación adecuado a la gravedad de las mismas.

© 2011 Elsevier España, S.L. y SERMEF. Todos los derechos reservados.

Gorham's disease as a cause of spinal cord injury in childhood: a case report

Abstract Gorham-Stout syndrome is a rare skeletal disorder of unknown etiology and pathogenesis. It can affect any bone of the skeleton, involvement of the spine being a rare finding. Myelopathy, when it appears, is considered a serious complication.

The case is presented of an 11-year old boy who had been diagnosed 1 year earlier of Gorham disease with multiple bone involvement on the chest and spine level. Secondary bone marrow damage appeared during the course of the disease. He was referred to our hospital where was underwent surgery, performing spinal fusion to halt the spinal deformity progression and the clinical course. In the immediate postoperative period, a complete motor and incomplete sensory spinal cord injury was observed, which required early rehabilitation treatment.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mmartinezm.hulp@salud.madrid.org (M. Martínez-Moreno).

In Gorham-Stout syndrome, vertebral involvement is uncommon, myelopathy being a serious complication. Neurologic recovery requires a comprehensive rehabilitation program adapted to its severity.

© 2011 Elsevier España, S.L. and SERMEF. All rights reserved.

Introducción

El grupo de enfermedades que producen osteólisis focal o multifocal lo conforman tanto enfermedades no hereditarias, como otras hereditarias con transmisión dominante o recesiva, y en ocasiones asociadas a nefropatías¹. Dentro del grupo de las osteólisis de causa no hereditaria, se encuentra el síndrome de Gorham-Stout. Esta es una enfermedad rara, de etiología y patogenia todavía desconocidas, que se caracteriza por una osteólisis masiva localizada, rápidamente progresiva, asociada con una proliferación de vasos generalmente sanguíneos, de paredes finas y etiología benigna, que sustituye la médula ósea y se acompaña de ausencia de nueva formación ósea.

Fue descrita por primera vez en 1838 por Jackson, y el síndrome fue conocido por variadas denominaciones. Gorham y Stout publicaron en 1955 una serie de 24 pacientes y tomó desde entonces su nombre². En 1983 Heffez propuso los siguientes criterios diagnósticos: Hallazgos anatomopatológicos típicos: tejido angiomaso, ausencia de atipia celular, respuesta osteoblástica ausente o mínima y ausencia de calcificación distrófica. Radiológicamente: evidencia de reabsorción ósea progresiva, lesiones no expansivas ni ulcerativas, patrón radiográfico osteolítico. Además, no debe existir afectación visceral y se deben excluir afecciones hereditarias, metabólicas, neoplásicas, inmunológicas e infecciosas³.

La enfermedad puede afectar a cualquier hueso, tanto en mujeres como en varones y en la mayoría de los casos se describe antes de los 40 años. Los huesos más afectados son el hombro y la pelvis, sin embargo se han descrito casos con afectación de costillas, escápula y columna vertebral. Estas últimas se asocian con la presencia de quilotórax por linfangiectasias en la cavidad pleural o conducto torácico y con elevada morbi-mortalidad⁴.

Las manifestaciones clínicas dependen del lugar afectado, pudiendo provocar dolor, inflamación de la extremidad, limitación de la movilidad y debilidad progresiva. Cuando involucra al tórax puede ocasionar problemas respiratorios afectando a la función pulmonar⁵.

La afectación de la columna vertebral es rara, en la literatura se han descrito alrededor de 28 casos. Cuando está afectada, en la columna pueden aparecer deformidades como cifosis o cifoescoliosis, subluxación o luxación que pueden conllevar a daño medular secundario⁶.

Caso clínico

Paciente varón de 11 años de edad, originario de Argelia, que presentaba desde los 9 años, raquialgia y deformidad

progresiva de la caja torácica con imágenes osteolíticas múltiples dorsales e infecciones respiratorias de repetición. A los 10 años de edad fue diagnosticado de enfermedad de Gorham en su lugar de origen, basado en la clínica, imágenes radiológicas y exclusión de otras posibles afecciones que cursan con osteólisis. Progresivamente se fue instaurando un cuadro de debilidad de miembros inferiores con alteraciones de la marcha acompañando a la deformidad progresiva de columna dorsal.

Fue derivado a nuestro hospital para valoración de tratamiento de su cuadro clínico. A su ingreso en nuestro centro el paciente presentaba paraplejía incompleta de miembros inferiores con sensibilidad parcheada y control de esfínteres conservado, manteniendo la capacidad de marcha en espacios limitados. El cuadro neurológico se acompañaba de una insuficiencia respiratoria con espirometría que demostraba un patrón restrictivo y pulsioximetría sugestiva de hipoventilación, que precisó de oxígeno continuo. Además, inicialmente se evidenció una malnutrición que precisó tratamiento con alimentación enteral mediante sonda nasogástrica.

En los estudios radiológicos se confirmó gran deformidad torácica con desaparición de las últimas 6 costillas derechas y de parte de cuerpos vertebrales dorsales medios (fig. 1), cifoescoliosis dorsal derecha con osteopenia radiológica y fractura aplastamiento a nivel D7-D8. En el TAC se evidenció fractura de D7-D8 con afectación de muro posterior y disminución significativa mayor del 50% del canal vertebral a ese nivel (fig. 2). En el estudio neurológico y electrofisiológico (electromiograma y potenciales evocados



Figura 1 Deformidad torácica y osteopenia de parrilla costal derecha.



Figura 2 Compresión medular a nivel dorsal media.

somatosensoriales) se confirma una lesión severa de la vía piramidal bilateral a nivel dorsolumbar y lesión severa de cordones posteriores bilateral a nivel dorsal.

Ante la evidencia de un síndrome medular, se realizó instrumentación vertebral (fijación D3-L1) para detener la progresión del cuadro clínico y la deformidad de columna (fig. 3).

Durante el postoperatorio inmediato se objetivó lesión medular completa motora con nivel de afectación D9 y

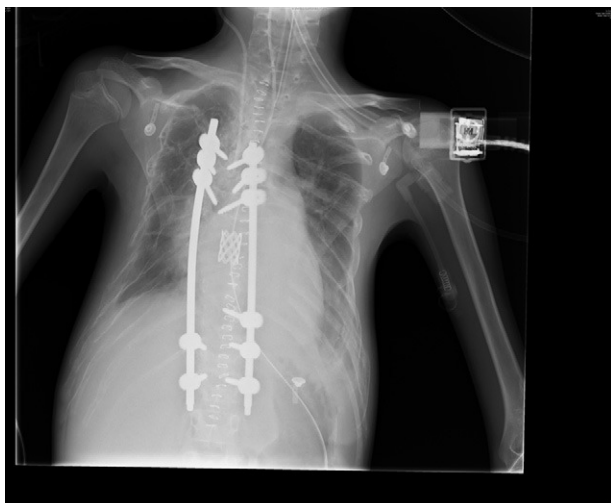


Figura 3 Fijación vertebral D3-L1.

preservación parcial de la sensibilidad por debajo del nivel de la lesión con preservación sacra (grado B de ASIA).

Se inició programa rehabilitador inmediato mediante fisioterapia respiratoria, encaminado a mejorar el manejo de secreciones y la capacidad respiratoria, cinesiterapia para mantenimiento de los recorridos articulares y fortalecimiento de la musculatura supradesional. Se prescribió silla de ruedas adaptada con respaldo rígido y cojín de base firme y gel de distribución de presiones, para mejorar el posicionamiento en sedestación y evitar la aparición de úlceras por presión. En la unidad de terapia ocupacional se realizó adiestramiento del manejo de la misma y progresivamente entrenamiento en las actividades de la vida diaria.

Ocho semanas después de la intervención y de forma progresiva el cuadro clínico evolucionó a un síndrome medular incompleto sensitivo-motor nivel D9 (ASIA grado C) apareciendo movilidad en psoas de ambos miembros inferiores. En las primeras semanas tras la cirugía apareció un cuadro de dolor neuropático y espasticidad (Ashworth 2-3/4) en miembros inferiores que precisaron tratamiento farmacológico con baclofeno 25 mg cada 8 h y gabapentina 300 mg cada 8 h. Con el objetivo de evitar la actitud en equino de ambos pies se infiltró toxina botulínica (onabotulinumtoxinA) a nivel de gastrosóleo, 50 unidades en cada miembro inferior, con mejoría progresiva de la sintomatología. Al alta hospitalaria presentaba lesión medular incompleta sensitivo-motora nivel D9 (ASIA grado C), que le impedía la deambulación, existía control de esfínteres con estreñimiento y mejoría en la función pulmonar sin necesidad de oxigenoterapia, consiguiendo un adecuado manejo de las secreciones.

Siete meses después del alta, reingresa para ser reevaluado y ajuste de tratamiento. El cuadro neurológico se ha mantenido estable con paraparesia de miembros inferiores con sensibilidad parcheada, persistía la espasticidad en miembros inferiores (Ashworth 3-4/4) y refería dolor de características neuropáticas en glúteos. Se reinició de forma progresiva el tratamiento con baclofeno que previamente habían suspendido en su país de residencia por efectos adversos. Se asoció tizanidina 1 mg cada 8 h para conseguir controlar la clínica espástica intentando minimizar los efectos secundarios. Desde el punto de vista funcional se había conseguido una independencia en el manejo de la silla de ruedas precisando ayuda en todas las transferencias, lavado y vestido tanto de parte superior como inferior.

El paciente regresó a su país de origen y 6 meses después, presentó un cuadro de infección de vías respiratorias bajas complicado con un shock séptico resultando en éxitus.

Discusión

El síndrome de Gorham-Stout es una enfermedad poco frecuente, que puede afectar a cualquier hueso del esqueleto, la afectación vertebral es extremadamente rara. Cuando existe esta afectación, como en el caso presentado, el nivel dorsal es el más frecuente. De los 28 casos descritos en la recopilación de Aizawa⁶, 13 tenían esa localización. Son casos muy esporádicos los que describen la afectación medular secundaria a la lesión vertebral. De los 28 casos descritos con afectación vertebral, en 10 de ellos existía algún tipo de afectación neurológica secundaria, de ellos 8 tenían mielopatía.

La enfermedad puede extenderse a huesos contiguos, este patrón de destrucción ósea regional debe alertarnos para hacer un diagnóstico oportuno. El patrón radiológico característico en estadios iniciales es un foco de radiolucencia intramedular o subcortical similar a la osteoporosis parcheada, posteriormente existe atrofia lentamente progresiva, fracturas o fragmentación ósea, y finalmente desaparición del fragmento óseo sustituido por una zona «punteada» acompañado de atrofia de tejidos blandos⁷. Los hallazgos radiológicos y la histopatología son de utilidad para un diagnóstico temprano.

No existe un tratamiento definido para esta enfermedad, se ha utilizado la radioterapia, los medicamentos antirreabsortivos (bifosfonatos) y el alfa-2b interferón⁴. En la actualidad los tratamientos más utilizados son el quirúrgico y la radioterapia. La elección del tratamiento más oportuno en cada paciente es difícil debido a que la evolución de la enfermedad es lenta, en ocasiones de años, y puede estabilizarse espontáneamente, incluso existen casos publicados de recuperación ósea⁸.

Se aconseja realizar la exéresis quirúrgica de las lesiones con márgenes de seguridad. En los casos de afectación vertebral el tratamiento inicial se recomienda que sea radioterapia y medicación, siempre que no existan cifosis o luxaciones. La cirugía está indicada para detener la progresión de las deformidades vertebrales y evitar el desarrollo de mielopatía secundaria. En el caso de nuestro paciente, a pesar de que la clínica neurológica ya se había instaurado cuando acudió a nuestro hospital, se optó por una fijación vertebral amplia para tratar de estabilizar la columna y evitar la progresión de la mielopatía. Los resultados de la cirugía de columna a largo plazo según algunos autores⁶, son desesperanzadores ya que se producen fallos en la fijación en un porcentaje elevado. En el caso de nuestro paciente su corta supervivencia no nos ha permitido poder valorar los resultados de la fijación a largo plazo.

El pronóstico de la enfermedad es, en general bueno, excepto en los casos en que se afectan estructuras vitales como el tórax y la columna vertebral, que conllevan gran morbimortalidad.

Las complicaciones respiratorias aparecen con más frecuencia en los pacientes en los que existe un quilotórax o bien en aquellos que han desarrollado una deformidad vertebral importante que produce una insuficiencia respiratoria secundaria. En el caso presentado, la situación respiratoria previa a la cirugía de fijación vertebral obligó a utilizar oxígeno continuo que se mantuvo en los primeros días tras la cirugía. Las técnicas de fisioterapia respiratoria realizadas consiguieron la mejora de su situación pulmonar aunque debido al nivel de la lesión medular junto con la patología respiratoria previa era previsible que pudieran aparecer complicaciones respiratorias que, probablemente debido a la calidad de los cuidados en su país de origen, desencadenó el éxitus en un corto período de tiempo.

Conclusión

El síndrome de Gorham-Stout es una enfermedad rara, generalmente con diagnóstico tardío. La historia natural y el pronóstico son variables dependiendo en gran medida de la región afectada. No existe un tratamiento definitivo de la enfermedad, depende de la extensión y localización de las lesiones. Puede provocar deformidades óseas que conlleven secuelas neurológicas, en estos casos los pacientes requieren tratamiento rehabilitador temprano y en muchas ocasiones prolongado para mejorar su funcionalidad y calidad de vida.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Al Kaissi A, Scholl-Buergi S, Biedermann R, Maurer K, Hofstaetter J, Klaushofer K, et al. The diagnosis and management of patients with idiopathic osteolysis. *Pediatr Rheumatol Online J*. 2011;9:31.
2. Möller G, Priemel M, Amling M, Werner M, Kuhlmeier AS, Delling G. The Gorham-Stout syndrome (Gorham's massive osteolysis). A report of six cases with histopathological findings. *J Bone Joint Surg Br*. 1999;81:501-6.
3. Martínez-León MI, Weil-Lara B, Herrero-Hernández A, Ceres-Ruiz L. El síndrome del hueso evanescente. *Radiología*. 2001;43:439-44.
4. Patel DV. Gorham's disease or massive osteolysis. *Clin Med Res*. 2005;3:65-74.
5. Halliday DR, Dahlin DC, Pugh DG, Young HH. Massive osteolysis and angiomatosis. *Radiology*. 1964;82:637-44.
6. Aizawa T, Sato T, Kokubun S. Gorham disease of the spine: a case report and treatment strategies for this enigmatic bone disease. *Tohoku J Exp Med*. 2005;205:187-96.
7. Resnick D. Chapter 89. Osteolysis and chondrolysis. En: Resnick D, editor. *Diagnosis of Bone and Joint Disorders*, 5, Fourth edition Philadelphia: Saunders; 2002. p. 4920-44.
8. Campbell J, Almond HG, Johnson R. Massive osteolysis of the humerus with spontaneous recovery. *J Bone Joint Surg Br*. 1975;57:238-40.