

Medicent Electrón. 2017 ene.-mar.;21(1)

UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS
«DR. SERAFÍN RUIZ DE ZÁRATE RUIZ»
SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

Enfermedad de Caffey-Silverman con hemangioma hepático: presentación de un paciente

Caffey-Silverman disease with hepatic hemangioma. A case report

Yagima Fleites García¹ Yurisandra Jiménez González¹, Eniesen Rodríguez Lugones²

1. Hospital Pediátrico Universitario José Luis Miranda. Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: yagimafg@infomed.sld.cu
2. Centro Provincial de Genética. Santa Clara, Villa Clara. Cuba.

RESUMEN

Se presenta un caso de hiperostosis cortical infantil o enfermedad de Caffey-Silverman, diagnosticado en un lactante masculino de 4 meses de edad. El cuadro clínico se caracterizó por aumento de volumen de la región mandibular derecha y disminución del apetito. En los exámenes imagenológicos realizados, se demostró un engrosamiento de los planos musculares y de la cortical ósea a nivel de la región afectada, y en el ultrasonido abdominal se detectó un nódulo hipoecogénico hepático; en la tomografía abdominal con contraste endovenoso, el nódulo hipodenso presentaba realce periférico en anillo sugestivo de hemangioma hepático. Se indicó tratamiento esteroideo, y a los 12 días del diagnóstico se obtuvo una notable mejoría clínica y radiológica; la lesión focal hepática desapareció a los cuatro meses.

DeCS: hiperostosis cortical congénita/ultrasonografía, hemangioma/ultrasonografía, neoplasias hepáticas/ultrasonografía.

ABSTRACT

A case of a 4-month-old breastfed male baby diagnosed with infantile cortical hyperostosis or Caffey-Silverman disease is presented. Clinical manifestations were characterized by an increase in volume of right mandibular region and a decrease in appetite. Imaging tests showed a thickening of the muscle walls and the cortical bone in the affected area, and a hypoechogenic liver nodule was

detected on abdominal ultrasound; as well as, a hypodense nodule with peripheral enhancement in suggestive ring of hepatic hemangioma on abdominal computed tomography scan. Treatment with steroids was indicated and a significant clinical and radiological recovery was obtained 12 days after the diagnosis, while focal liver lesion disappeared after 4 months.

DeCS: hyperostosis cortical congenital/ultrasonography , hemangiona/ultrasonography, liver neoplasms/ultrasonography.

La hiperostosis cortical infantil, o enfermedad de Caffey-Silverman, fue descrita por Roske en 1930 y bien caracterizada por Caffey y Silverman en 1945.¹ Su incidencia es de 48/100 000,² aunque otros plantean que no se ha determinado la incidencia; en la literatura científica se describen menos de 150 casos.³

Se caracteriza por neoformación ósea perióstica, consecutiva a un proceso inflamatorio que involucra el esqueleto, fascias contiguas y músculos adyacentes.⁴ La localización más habitual es la mandíbula.

Se manifiesta con dolor e irritabilidad, como consecuencia del aumento de volumen y engrosamiento del periostio, tejidos blandos y conectivo circundante, en un área localizada. El episodio agudo generalmente se acompaña de fiebre y elevación sérica de marcadores proinflamatorios.³

Los síntomas se manifiestan, como promedio, entre uno y dos meses de edad.¹⁻⁴ La fiebre y la irritabilidad representan los principales motivos de consulta en los servicios de urgencia pediátrica, y deben considerarse causas infecciosas y no infecciosas.³

La mayoría de los casos son hereditarios, y el patrón de herencia para la mutación más estudiada (gen *COL1A1*, 17q21) es autosómico dominante con penetrancia incompleta.⁵ Recientemente se describe una forma prenatal (muy grave/letal), con patrón de herencia probablemente autonómico recesivo.⁴

La historia natural de la enfermedad ha demostrado que los casos son autolimitados, con pronóstico excelente, y usualmente no deja secuelas.⁶

Presentación del paciente

Paciente masculino, de cuatro meses de edad, producto de embarazo de riesgo por madre añosa, con siete gestaciones, de ellas cinco abortos y dos partos. Nació de parto eutócico a las 38,3 semanas, con un peso de 4 Kg (8,9 libras). Quince días antes de su ingreso comienza con aumento de volumen de la región mandibular derecha, irritabilidad y disminución del apetito, que es interpretado como una parotiditis derecha.

Al continuar con los síntomas es traído al cuerpo de guardia del Hospital Pediátrico Universitario «José Luis Miranda» de la ciudad de Santa Clara, donde se le diagnostica una otitis media aguda y se le indica tratamiento con cefaclor, en dosis de 20mg/kg/d. El aumento de volumen de la mencionada zona mandibular continúa de manera progresiva, de consistencia dura, no móvil, sin cambios de coloración ni temperatura, por lo que se decide su ingreso.

Se le realiza ultrasonido de partes blandas, en el que se informa que hacia la región mandibular derecha, los planos musculares se encuentran engrosados con respecto a sus homólogos, alcanzan los 12 mm de espesor, y son de ecogenicidad ligeramente heterogénea. La cortical ósea se encuentra discretamente engrosada e intacta. No se observa afectación del tejido celular subcutáneo (Figura 1).

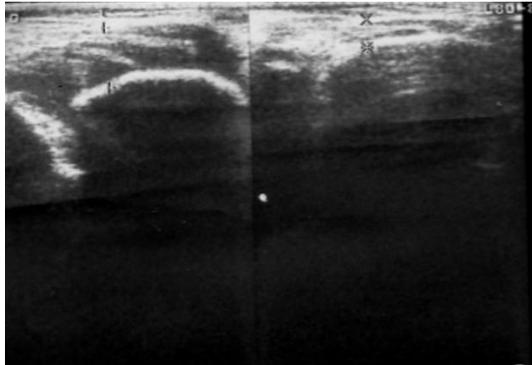


Figura 1. Ultrasonido de partes blandas comparativo de la región mandibular; se observa aumento de los planos musculares superficiales y engrosamiento de la cortical ósea.

Se realizan cortes tomográficos a 3 milímetros desde la base del cráneo hasta la región mandibular, tras la administración de contraste por vía endovenosa, y se observa aumento del diámetro del plano óseo hacia la rama derecha de la mandíbula, que se extiende hasta la articulación temporomandibular, el cual alcanza los 15 mm de espesor. Se acompaña de aumento de la densidad ósea y engrosamiento de la cortical. Los músculos temporal, pterigoideo internos y temporal derechos se encuentran engrosados y de densidad ligeramente heterogénea. Las glándulas parótidas y el tejido celular subcutáneo no presentan alteraciones (Figura 2).

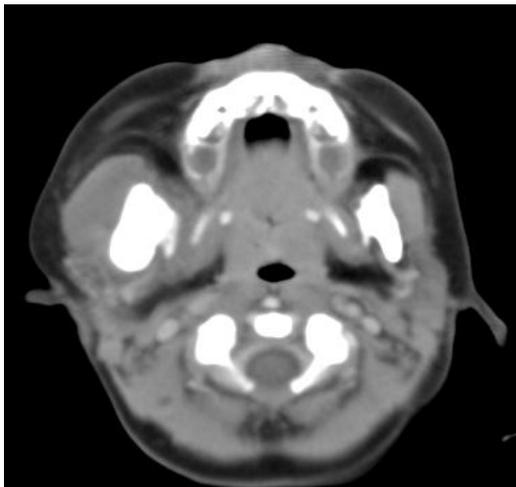


Figura 2. Tomografía axial computarizada donde se observa engrosamiento óseo de la rama de la mandíbula derecha, con aumento del plano muscular adyacente.

Los hallazgos son interpretados como hiperostosis cortical infantil; se comienza tratamiento con prednisona, en dosis de 2 mg/Kg/día.

Se le indican los siguientes exámenes de laboratorio, cuyos resultados fueron:

Hemoglobina: 10 g/L; leucograma: leucocitos: 10×10^9 /L; segmentados: 0.38; eosinófilos: 0.02×10^9 /L; monocitos: 0.07; linfocitos: 0,53; tiempo de sangrado: $1^{1/2}$ minutos; tiempo coagulación: 7 minutos; conteo de plaquetas: 200×10^9 /L; tiempo parcial de tromboplastina: Kaolín control 32 segundos, y paciente 35 segundos; tempo de protrombina: control 14 segundos, y paciente 19 segundos; GGT: 29 U/L; TGO-16,8 U/l; LDH:208 U/L; fosfatasa alcalina: 344 U/L aumentado; globulina: 38 g/L aumentado; albumina: 36,9 g/L baja; proteínas totales: 75 g/L; ULDL: 0,38 mmol/l; triglicéridos: 0.84 mmol/l; colesterol: 5,27 mmol/l; glucemia: 6,15 mmol/l.

Se realiza ultrasonido abdominal, en el que se informa la presencia de una imagen nodular hipoecogénica hacia el lóbulo hepático izquierdo, ovalada, de contornos regulares y bien definidos, que mide 23 x 20 mm, sin áreas degenerativas ni calcificaciones en su interior. No se visualiza otra lesión focal hepática (Figura 3).



Figura 3. Ultrasonido abdominal que demuestra, en el lóbulo hepático izquierdo, una imagen nodular hipoecogénica, ovalada, de contornos regulares y bien definidos.

En la tomografía de hemiabdomen superior –a 3 mm de espesor de corte, con administración de contraste por vía endovenosa, en fase venosa– se observa imagen hipodensa entre 19 y 27 UH hacia el lóbulo izquierdo hepático, redondeada, de contornos regulares bien definidos, que mide 22x18 mm, sin calcificaciones, que presenta ganancia de contraste periférica en forma de anillo en fase eliminatoria, sugestiva de hemangioma hepático (Figura 4).

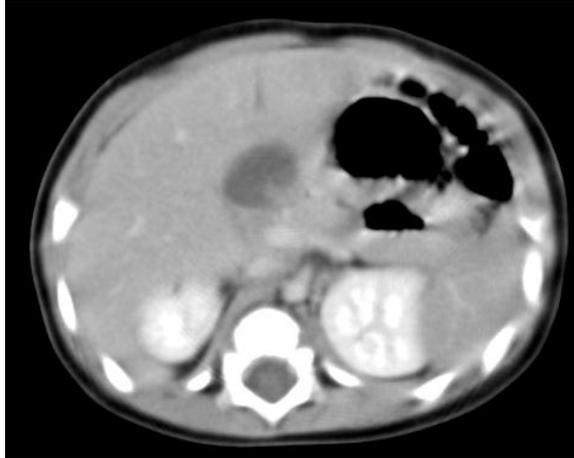


Figura 4. Tomografía abdominal que demuestra imagen hipodensa hacia el lóbulo izquierdo hepático, ovalada, de contornos regulares bien definidos.

Doce días después de iniciado el tratamiento existe marcada mejoría clínica, dada por disminución del volumen de la hemicara derecha. Se realiza ultrasonido abdominal evolutivo, en el que se informa la disminución de tamaño del nódulo hepático del lóbulo izquierdo (17 x 10 mm), con las mismas características tomográficas informadas en el estudio anterior.

En ultrasonido abdominal realizado cuatro meses después, de manera ambulatoria, el nódulo descrito en exámenes anteriores no se visualiza. Asimismo, en el ultrasonido de partes blandas no existe diferencia significativa en el grosor de los planos musculares en ambas ramas mandibulares. Se decide su egreso y se mantiene en consulta durante un año para seguir su evolución, sin que se produjeran recurrencias. Se concluye el diagnóstico como una hiperostosis cortical infantil.

Comentario

La hiperostosis cortical Infantil se presenta en todas las circunstancias, climas, estaciones, razas, estratos sociales y sin diferenciación de sexo. Ocurre generalmente antes de los cinco o seis meses de edad, aunque se han descrito en neonatos e intraútero, y en estos casos se denomina displasia de Caffey; en tal circunstancia se interpreta como una entidad distinta.³

El curso clínico larvado y prolongado, con recidivas y remisiones, son aspectos característicos. La localización más habitual (75 - 80 %) es la mandíbula; le siguen, en frecuencia: tibia, clavícula, cúbito, costillas, húmero, fémur, radio y escápula. Afecta las diáfisis, sin incluir la región epifisiometafisiaria.³

No son infrecuentes las formas familiares, que en muchos casos siguen una herencia autosómica dominante, y la afectación más frecuente aparece a nivel de la tibia.⁷ Se han considerado factores genéticos, como una nueva mutación en el gen COL1A1, una transición resultante en la sustitución de una arginina por cisteína en la posición 836 (R 836 C). Esta sustitución ocurre dentro del dominio helicoidal de la cadena Alfa 1 del colágeno tipo 1.⁷ Además de los factores genéticos, se describen los infecciosos, inmunológicos, traumáticos, vasculares y nutricionales.⁶

Entre las manifestaciones clínicas principales se encuentran: llanto, irritabilidad, fiebre, inapetencia y cambio del carácter.¹ Son menos comunes la palidez, la seudoparálisis dolorosa y la pleuresía.

Las tumefacciones de partes blandas, en la fase activa, son profundas, sin calor ni alteraciones de la coloración o adenopatías satélites.^{5,6}

Los cambios radiográficos son característicos: despegamiento subperióstico, engrosamiento de la cortical (hiperostosis) y aumento del diámetro de los huesos afectados.⁵ Los datos de laboratorio muestran un síndrome inflamatorio inespecífico. Las pruebas serológicas para infecciones virales y bacterianas siempre son negativas.⁶

El diagnóstico puede realizarse fácilmente por los médicos de primer contacto (correlación clínico-radiológica), evitando métodos diagnósticos excesivos e invasivos.

El tratamiento consiste en revertir los síntomas con antiinflamatorios esteroideos como línea terapéutica, ya que se propone que aceleran la remodelación ósea.

La biopsia de la lesión no está usualmente indicada; es muy raro que la duda de la malignidad deba descartarse por biopsia.⁵ Debe hacerse el diagnóstico diferencial con el escorbuto, el raquitismo, la intoxicación con vitamina A, los traumatismos, la osteomielitis, los tumores malignos, la sífilis congénita, la parotiditis y la mucopolisacaridosis.⁶

Los hemangiomas infantiles son los tumores vasculares más frecuentes de la infancia, y llegan a afectar al 10 % de los recién nacidos, especialmente a las niñas. Su biología es única pues, a diferencia de otras lesiones proliferativas, tienden a regresar e involucionar espontáneamente por mecanismos o señales intercelulares aún no bien conocidos. Por ello, en la mayoría de los casos, la observación y actitud expectante es la conducta ineludible.⁸

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alvear Pineda JA, Cortés Gómez J. Enfermedad de Caffey. Reporte de un caso. Acta Ortop Mexicana. 2013;27(1):114-8.
2. Ludman A, Bravo M, Moguillansky S. Descripción del caso presentado en el número anterior: Hiperostosis cortical infantil. Enfermedad de Caffey. Arch Argent Pediatr. 2010;108(4):360-2.
3. Rodríguez M, Martínez LE, Cortés J, de Uña A, Vega V, Acosta M. Hiperostosis cortical infantil: reporte de caso. Rev Chil Pediatr. 2016;87(5):401-5.
4. Nemeč SF, Rimoin DL, Lachman RS. Radiological aspects of prenatal onset cortical hyperostosis. Eur J Radiol. 2012;81:565-657.
5. Nistala H, Mäkitie O, Jüppner H. Caffey disease: New perspectives on old questions. Bone. 2014;60:246-51.
6. Navarre P, Pehlivanov I, Morin B. Recurrence of infantile cortical hyperostosis: a case report and review of the literature. J Pediatr Orthop. 2013 Mar.;33(2):e10-7.
7. Ramanojam S. Infantile cortical hyperostosis. J Oral Maxillo-Fac Surg. 2013;128:372-8.
8. Baselga E. Hemangiomas de la infancia: pasado, presente y futuro del tratamiento con propranolol. Actas Dermosifiliogr [internet]. 2011;102(7):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://www.actasdermo.org/es/hemangiomas-infancia-pasado-presente-futuro/articulo/S000173101100192X/>

Recibido: 25 de marzo de 2016

Aprobado: 19 de junio de 2016

Yagima Fleites García. Hospital Pediátrico Universitario José Luis Miranda. Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: yagimafg@infomed.sld.cu