



Enfermedad de Gorham-Stout. Presentación de un caso

Gorham-Stout disease. Case report

Jorge Ignacio Magaña Reyes,* Luis Gerardo Domínguez Carrillo,† Luis Gerardo Domínguez Gasca§

Citar como: Magaña RJ, Domínguez CLG, Domínguez GLG. Enfermedad de Gorham-Stout. Presentación de un caso. Acta Med GA. 2025; 23 (3): 275-277. <https://dx.doi.org/10.35366/119956>

Resumen

Introducción: la enfermedad de Gorham-Stout es infrecuente, se caracteriza por la proliferación de vasos revestidos de endotelio y la destrucción progresiva del hueso con resorción espontánea y progresiva. **Caso clínico:** masculino de 39 años con evolución de dolor en ambas articulaciones coxofemorales, que fue incrementando a lo largo de dos años, presentando acortamiento de extremidad pélvica derecha, imposibilitando la ambulación. La tomografía de cadera mostró desaparición de cabeza y cuello femoral derecho y elevación del trocánter mayor por luxación, en cadera izquierda se encontró coxartrosis severa. Se diagnosticó síndrome de Gorham-Stout confirmado por biopsia.

Palabras clave: enfermedad de Gorham-Stout, osteólisis, osteoclastos, resorción ósea.

Abstract

Introduction: Gorham-Stout disease is uncommon, characterized by the proliferation of endothelium-lined vessels and progressive bone destruction with spontaneous and progressive resorption. **Case report:** 39-year-old male with the evolution of pain in both coxofemoral joints, which increased over two years, presenting shortening of the right pelvic extremity, making ambulation impossible. The hip tomography showed disappearance of the right femoral head and neck and elevation of the greater trochanter due to dislocation, severe coxarthrosis was found in the left hip. Gorham-Stout syndrome was diagnosed and confirmed by biopsy.

Keywords: Gorham-Stout disease, osteolysis, osteoclasts, bone resorption.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Gorham-Stout descrito inicialmente por Jackson en 1938 es una enfermedad poco frecuente, caracterizada por la proliferación de vasos revestidos de endotelio en el hueso y la destrucción progresiva del hueso con resorción espontánea y progresiva de la que se desconoce su fisiopatogenia.¹ En la literatura existen aproximadamente 300 casos reportados hasta 2022. Al presentarse un paciente en el que se llegó a este diagnóstico, se decidió realizar esta comunicación.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un paciente masculino de 39 años, con antecedente de caída de seis metros de altura, presenta dolor inguinal bilateral, inicialmente insidioso, que fue incrementando con el tiempo, muestra acortamiento paulatino de extremidad pélvica derecha, lo que imposibilita la ambulación.

A la exploración física: postura con acortamiento de extremidad pélvica derecha, con escoliosis izquierda compensatoria. Masa ósea a la palpación correspondiendo al trocánter mayor 5 cm por arriba de la altura del

* Radiólogo. Radiología e Imagenología. Gestalt Imagen. León, Guanajuato. México.

† Especialista en Medicina de Rehabilitación. Catedrático de la Facultad de Medicina de León, Universidad de Guanajuato. México. ORCID: 0000-0002-1985-4837

§ Ortopedista. Cirugía articular. División de Cirugía del Hospital Angeles León, León, Guanajuato. México.

Correspondencia:

Dr. Luis Gerardo Domínguez Carrillo
Correo electrónico: lgdominguez@hotmail.com

Recibido: 29-02-2024. Aceptado: 23-04-2024.

www.medigraphic.com/actamedica



contralateral. Arcos de movimiento bloqueados en la derecha, la rotación interna es limitada por dolor en cadera izquierda, el resto de exploración normal. La tomografía de cadera (*Figuras 1 y 2*) mostró desaparición de cabeza y cuello femoral derecho y elevación del trocánter mayor por luxación, en cadera izquierda se encontró coxartrosis severa. Se diagnosticó síndrome de Gorham-Stout, con resultados normales de laboratorio; se procedió a biopsia,



Figura 1: Imagen de tomografía computarizada de pelvis, en la cual se muestra ausencia de cabeza y cuello femoral derecho, con desplazamiento superior por luxación del fémur 5 cm por arriba de la altura del trocánter contralateral. La cadera izquierda con disminución del espacio articular, presencia de esclerosis, quistes subcondrales y osteofitos por coxartrosis izquierda severa.



Figura 2: Imagen tomográfica con reconstrucción en 3D, se muestran los cambios antes citados en ambas articulaciones coxofemorales.

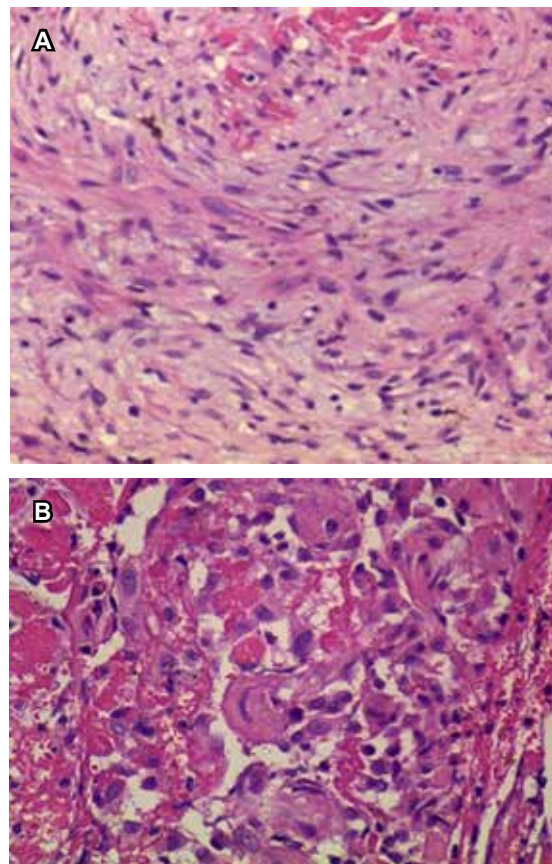


Figura 3: Microfotografías histopatológicas de osteólisis en cabeza femoral derecha, hueso invadido por vasos sanguíneos hiperplásicos, en (A) H&E $\times 100$; en (B) presencia de células osteoclasticas con trabéculas óseas destruidas llenas de abundantes vasos.

la cual confirmó diagnóstico (*Figura 3*). Se canalizó a traumatología para colocación de prótesis bilateral.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Gorham-Stout consiste en la presencia de osteólisis. Su etiopatogenia es desconocida, existiendo resorción ósea focal secundaria a incremento de la actividad osteoclastica. La serie más grande reportada por Dellinger y colaboradores² sobre 186 casos presenta las características clínicas: existe relación de género 1.6:1 a favor del masculino; los huesos afectados con mayor frecuencia son: maxilar, mandíbula, clavícula, costillas, vértebras cervicales, pelvis y fémur; la resorción progresiva del hueso origina deformidades físicas, discapacidad y complicaciones potencialmente mortales. El proceso patológico es la proliferación vascular benigna de canales endoteliales adyacentes o dentro del hueso, lo que lleva

a adelgazamiento extremo de la trabécula ósea, resorción mediada por osteoclastos y reemplazo del hueso con tejido fibroso.³ Los síntomas en el momento de la presentación dependen de la ubicación de la enfermedad; el síntoma más común es el dolor localizado. La enfermedad puede descubrirse después de una fractura patológica.

El diagnóstico se basa en hallazgos radiológicos que revelan osteólisis progresiva y destrucción cortical. La resonancia magnética muestra resorción completa del hueso y reemplazo con tejido blando con intensidad de señal baja en las imágenes ponderadas en T1 y alta en T2 y con contraste. Los marcadores inmunohistoquímicos de células endoteliales (LYVE-1, podoplanina/D2-40) son positivos en las regiones medulares y corticales de los huesos afectados. Se han ensayado diferentes tratamientos con escaso éxito, incluyendo testosterona, somatotropina y otras hormonas, calcio, extracto suprarrenal o de placenta, vitamina D, aminoácidos y radiaciones ultravioleta, injertos óseos, interferón alfa, sirolimus y betabloqueadores sin resultados,⁴ por lo que se le ha manejado con antirresortivos como los bisfosfonatos.⁵ En algunos casos, la resorción ósea se detiene por sí

sola después de un número variable de años. El pronóstico es difícil de determinar. El diagnóstico diferencial incluye en la infancia y juventud: anomalía linfática generalizada o multifocal; a cualquier edad: osteomielitis; en adulto y adulto mayor: enfermedad de Charcot, mieloma múltiple y metástasis. El pronóstico es difícil de determinar.

REFERENCIAS

1. Moreno RD, Borrego RA, Cabo RA. Síndrome de Gorham-Stout. *Rev Ortop Traumatol.* 2004; 48: 295-297.
2. Dellinger MT, Garg N, Olsen BR. Viewpoints on vessels and vanishing bones in Gorham-Stout disease. *Bone.* 2014; 63: 47-52. doi: 10.1016/j.bone.2014.02.011.
3. Campero UA, Córdova QP, Lecupona HN, Santillán AE. Síndrome de Gorham-Stout. *Rev Mex Angiol.* 2015; 43 (3): 116-120.
4. De Keyser CE, Saltzherr MS, Bos EM, Zillikens MC. A large skull defect due to Gorham-Stout disease: case report and literature review on pathogenesis, diagnosis, and treatment. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2020; 11: 37.
5. Schneider KN, Masthoff M, Gosheger G, Klingebiel S, Schorn D, Röder J et al. Gorham-Stout disease: good results of bisphosphonate treatment in 6 of 7 patients. *Acta Orthop.* 2020; 91 (2): 209-214. doi: 10.1080/17453674.2019.1709716.