

Caso clínico

Enfermedad de Caffey. Reporte de un caso

Alvear-Pineda JA,* Cortés-Gómez J**

Instituto Nacional de Pediatría

RESUMEN. La hiperostosis cortical infantil o síndrome de Caffey-Silverman es un trastorno de causa desconocida que afecta el esqueleto y algunas de las fascias contiguas y músculos. Se presenta en todas las circunstancias, en ciudades, en comunidades rurales, en todo tipo de climas, en todas las estaciones, en todo tipo racial, en todos los estratos sociales y con igual incidencia para uno y otro sexo. Se reporta una enfermedad muy rara, poco conocida en la literatura mundial para hacer de su conocimiento en el ámbito ortopédico las alteraciones musculoesqueléticas que encontramos en la enfermedad de Caffey-Silverman. Presentamos a un paciente femenino de siete años de edad diagnosticada con enfermedad de Caffey-Silverman con presencia de sus diferentes manifestaciones entre las que se encuentran aumento de volumen de antebrazo de miembro torácico derecho (edema indurado sin flogosis), dolor, irritabilidad que presenta una cronicidad de años de evolución, se encuentra en tratamiento primario por medio de la observación y alivio sintomático. Sabemos que es un trastorno de etiología desconocida y que ocurre hipoxia, necrosis local, así como reacción perióstica pero los desencadenantes de estos cambios siguen siendo un misterio. A pesar de que se tienen varias hipótesis pero ninguna ha sido probada. Algunos reportes de ocurrencia familiar sugieren un posible factor hereditario. La autolimitación natu-

ABSTRACT. Infantile cortical hyperostosis or Caffey-Silverman syndrome is a disorder of unknown cause that affects the skeleton and some of the contiguous fascias and muscles. It occurs under all circumstances, in cities, rural communities, in all types of climates, seasons, races, social strata, and its incidence is the same among males and females. We report herein a very rare disease, little known in world literature, in order to disseminate within the orthopedic setting the musculoskeletal alterations we found in Caffey-Silverman disease. We report a seven year-old female patient diagnosed with Caffey-Silverman disease, with presence of its different manifestations that include swelling of the right forearm (indurated edema without phlogosis), pain, irritability with a chronicity involving a course of years. She is undergoing primary treatment consisting of observation and symptom relief. We know that it is a disorder with an unknown etiology. We also know there is hypoxia, local necrosis and periosteal reaction; however, the triggers of these changes are still a mystery. There are several hypotheses, but none of them has been proven. Some reports of familial occurrence suggest a possible hereditary factor. The natural self-limitation of this disease has made it difficult to establish the type of heredity; it is likely a trait with an autosomal dominant transmission with variable penetrance. A hereditary

www.medigraphic.org.mx

* Residente de 5to año de Ortopedia Pediátrica.

** Médico adscrito de Ortopedia Pediátrica.

Dirección para correspondencia:

Dr. José Armando Alvear Pineda

Cienfuegos Núm. 607 Col. Lindavista, Gustavo A. Madero, C. P. 07300, México D.F.

Tel: 53311563

E-mail: alvear78@hotmail.com

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/actaortopedica>

ral de esta enfermedad ha dificultado establecer el modo de herencia; lo más probable es que sea de una característica de transmisión autosómica dominante con penetrancia variable. Un defecto hereditario de las arteriolas del periostio ha sido propuesto, así como factores como dieta, una base alérgica y el origen inmunológico. Se ha intentado aislar virus y bacterias pero han fallado y los test serológicos de infección han sido negativos. El síndrome de Caffey es poco conocido en la Literatura Mundial, ya que existen pocos artículos en las Bases de Datos PUBMED, EMBASE, MEDIGRAPHIC, LILACS, ARTEMISA. Conocer esta rara enfermedad permite una sospecha temprana y un menor trabajo diagnóstico y se contribuye al conocimiento Ortopédico al reportar sus alteraciones musculoesqueléticas. Pese a su baja prevalencia debe formar parte de los diagnósticos diferenciales en aquellos niños que presentan tumefacción de partes blandas y anomalías óseas con datos de irritabilidad y fiebre.

Palabras clave: hiperostosis cortical, irritabilidad, fiebre, dolor.

defect of periosteal arterioles has been proposed, as well as factors such as diet, an allergic base and an immune origin. Attempts have been made to isolate viruses and bacteria, but they have failed. Serologic infection tests have been negative. Caffey syndrome is little known in world literature, as there are only a few articles on it in the PUBMED, EMBASE, MEDIGRAPHIC, LILACS and ARTEMISA data bases. Being aware of this rare disease allows for early suspicion and a better work-up and contributes to orthopedic knowledge as its musculoskeletal alterations are reported. Despite its low prevalence, it should be part of the differential diagnoses in children with soft tissue swelling and bone abnormalities with signs of irritability and fever.

Key words: cortical hyperostosis, irritability, fever, pain.

Introducción

También denominada hiperostosis cortical infantil, enfermedad de Caffey-Silverman, hiperostosis cortical infantil familiar o hiperostosis cortical infantil esporádica.¹ En 1930 esta enfermedad fue descrita por Roske, por Ellis en 1938 y finalmente por Caffey y Silverman en 1945.² Esta rara condición se presenta en infantes que usualmente se encuentran por debajo de los 6 meses de edad, los cuales presentan irritabilidad, dolor, tumefacción de tejidos blandos (fascia y músculos) sin presencia de flogosis ni fiebre.³ Es una enfermedad de etiología desconocida que no presenta predilección por sexos y puede afectara cualquier raza. Su incidencia es de 48/100,000.⁴ Es un desorden autolimitante; la presentación clásica de esta enfermedad incluye la tríada de irritabilidad, hinchazón y lesiones óseas.⁵ La localización más habitual (75-80%) es la mandíbula. Otras localizaciones frecuentes son la diáfisis de tibia y clavícula (40-50%), cúbito (30-35%), costillas, número y fémur (30%), radio (20%), escápula (10%) y rara vez en cráneo, cara, ilíacos, metacarpianos y metatarsianos (menos de 5%).⁶ Se considera que la enfermedad de Caffey, observándola desde el punto de vista anatomopatológico, es un proceso inflamatorio que al inicio produce inflamación del periostio y de los tejidos adyacentes, esto ha sido comprobado a través de estudios de material anatómico proveniente de casos de autopsia y de material de biopsias realizadas.² En etapas iniciales o tempranas pode-

mos encontrar infiltrados inflamatorios polimorfonucleares que involucran al periostio y a los tejidos blandos vecinos. Cuando la inflamación pasa, el periostio queda engrosado y se forma hueso inmaduro subperiosteal. Un tejido vascular fibroso ocupa los espacios medulares del hueso. La proliferación de la íntima de las arteriolas en los huesos afectados y en los tejidos blandos fue demostrada por Sherman y Hellyer, un hallazgo que sugiere fenómenos hipóxicos como agente causal de la hiperostosis reactiva. La afectación de los miembros puede simular pseudoparálisis. Esta fase aguda tiene una duración de 1-2 semanas y le sigue una fase subaguda asintomática de cambios radiológicos (reacción subperióstica e hiperostosis con o sin deformidades secundarias) que suelen persistir meses o años hasta la resolución completa sin secuelas; también es posible la recidiva a otros niveles (fase crónica), que rara vez deja secuelas definitivas (deformidad, acortamiento).⁷ No existen pruebas de laboratorio específicas para diagnosticar esta enfermedad. En algunos casos la velocidad de eritrosedimentación y los niveles de fosfatasa alcalina pueden estar elevados, también puede existir anemia y leucocitosis.¹ El estudio radiográfico es el método diagnóstico más importante. Las radiografías muestran un engrosamiento de la cortical debido al depósito lamelar de hueso sobre el periostio. El diagnóstico se establece después de haber realizado una historia clínica adecuada y los hallazgos radiográficos, tomando en cuenta que las formas oligosintomáticas plantean un diagnóstico diferencial más amplio

Tabla 1. Diagnóstico diferencial del despegamiento subperióstico.

- Escorbuto (hipovitaminosis C)
- Hipervitaminosis A
- Sífilis congénita
- Tuberculosis
- Traumatismos (niño maltratado)
- Infusión de prostaglandinas E1 o E2 (Caffey-like)
- Osteomielitis
- Neoplasia ósea (sarcoma de Ewing y metástasis de neuroblastoma)
- Enfermedades de depósito (mucopolidosis tipo II, gangliosidosis tipo I)
- Hiperfosfatemia
- Hipoparatiroidismo crónico severo
- Enfermedad de Caffey-Silverman o hiperostosis cortical infantil

(Tabla 1), dentro de las cuales la osteomielitis constituye la entidad más difícil a diferenciar en la fase aguda y la infusión de prostaglandinas en fase subaguda, ya que remeda las lesiones típicas de la enfermedad de Caffey.

Debido a que la enfermedad de Caffey es una etiología muy rara, se ha considerado importante presentar los siguientes casos con la finalidad de llamar la atención acerca de su diagnóstico y manejo.

Presentación del caso

Paciente femenino de 7 años 11 meses de edad, sin antecedentes de importancia para el padecimiento actual; originaria y residente del Estado de México. Cuenta con esquema de vacunación completo para su edad; desarrollo psicomotor normal. Acude por presentar aumento de volumen en región de antebrazo derecho, ocasionalmente doloroso, sin datos de tener hiperemia. En la exploración física se encuentra talla de 1.27 m, peso 30 kg; signos vitales, FC 80x', FR 18x', temp. 36.5°C, TA 90/60; se observa miembro torácico derecho con presencia de deformidad a nivel de tercio proximal y medio de antebrazo derecho, aumento de volumen no delimitado, no hay cambios de temperatura en la región afectada, se aprecia red venosa (diámetro de antebrazo derecho de 21.5 cm en comparación con 19 cm de antebrazo izquierdo). No hay presencia de alguna fístula (Figuras 1 y 2). Dolor a la palpación leve. No hay datos de compromiso neurovascular distal en miembro afectado, no hay datos de parestias o parestesias. Campos pulmonares normales, ruidos cardíacos normales.

Presenta estudios de laboratorio donde encontramos los siguientes valores: Hb 15.4, Hto 42.5%, leucocitos 10,000, N 52.9%, L 34%, M 7%, plaquetas 428,000, VSG 12, PCR 0.99, EGO normal. El electrocardiograma es normal. Las radiografías anteroposterior y lateral de antebrazo derecho con presencia de engrosamiento de periostio, datos de hiperostosis predominantemente en tercio proximal y medio del radio derecho (Figuras 3 y 4). Cabe mencionar que se le realizó centellografía ósea de 3 fases, la cual presentó aumento importante



Figura 1. Foto clínica de antebrazos.



Figura 2. Acercamiento de antebrazo derecho.

de radiofármaco en los dos tercios proximales de radio derecho.

Discusión

La hiperostosis cortical infantil fue descrita por Caffey en 1945. Es una enfermedad ósea rara que se caracteriza por hiperostosis de la corteza del hueso afectado. Es un desorden autolimitante que aparece generalmente en los primeros meses de vida.¹ La etiología es desconocida pero se conoce la existencia de dos formas: familiar de transmisión autosómica dominante con penetrancia variable (con afectación más frecuentemente en tibias) y esporádica (que normalmente siempre afecta a la mandíbula).^{8,9}

La enfermedad de Caffey se considera que es un proceso inflamatorio, que en los estadios tempranos produce inflamación del periostio y de los tejidos adyacentes. Cuando la inflamación pasa, el periostio queda engrosado y se forma hueso



Figura 3. Rx anteroposterior y lateral de antebrazo derecho.

inmaduro subperiosteal. La enfermedad se inicia con hinchazón repentina, firme y profunda alrededor del hueso afectado, que puede ser o no dolorosa.¹⁰ En algunos casos puede presentarse fiebre y cuando hay compromiso mandibular los pacientes se rehúsan a comer. No existen pruebas de laboratorio específicas para diagnosticar esta enfermedad, por lo que el diagnóstico está basado en las características clínicas y en el estudio radiográfico del hueso afectado.^{2,3,4,5,6,7,8,9,10,11}

En los dos casos que presentamos los padres comentan haber notado cierta hinchazón progresiva de las áreas afectadas y los pacientes no presentaban molestia alguna, por lo que no habían consultado a un médico hasta años después de iniciada la enfermedad. Cuando fueron valorados por nuestro servicio de Ortopedia confirmamos la presencia de hinchazón profunda no dolorosa (sin datos de flogosis) en tejidos blandos, la cual no limitaba ningún rango de movilidad de las articulaciones adyacentes a los huesos afectados. Los estudios radiológicos nos confirmaron el engrosamiento del periostio y la formación de hueso inmaduro subperiosteal. Se han realizado estudios gammagráficos óseos que nos demuestran hipercaptación del radiofármaco en la zona afectada y que se hace positivo antes de los signos radiográficos.⁷

A pesar de que los cuadros clínico y radiográfico son bastante característicos, debe de considerarse en el diagnóstico diferencial, cuadro de abuso infantil, antecedente de



Figura 4. Nótese el engrosamiento del periostio y la hiperostosis.

traumatismo, osteomielitis y también datos de neoplasia que afectan a infantes, como el sarcoma de Ewing y el neuroblastoma metastásico.

Establecido el diagnóstico de enfermedad de Caffey, en ningún caso se debe de tomar biopsia. Cuando existe sintomatología dolorosa se pueden indicar antiinflamatorios no esteroideos o corticoterapia, teniendo en cuenta que esta medicación no tendrá ningún efecto sobre la lesión ósea. La abstención quirúrgica es la regla generalmente, a excepción de encontrar casos crónicos donde pudiéramos encontrar deformidades angulares o acortamiento de los huesos afectados.

Se reporta la enfermedad de Caffey como una etiología muy rara, poco conocida en la literatura mundial, ya que existen pocos artículos en las bases de datos PubMed, Embase, Medigraphic, LILACS, Artemisa; en una búsqueda exhaustiva de esta enfermedad, se contribuye al conocimiento ortopédico al reportar sus alteraciones musculoesqueléticas, en la cual no existe tratamiento específico.⁷

Conocer esta rara enfermedad permite una sospecha temprana y un menor trabajo diagnóstico. Pese a su baja prevalencia debe de formar parte de los diagnósticos diferenciales en aquellos niños con tumefacción de partes blandas junto con anomalías óseas.²

Lo más importante es controlar periódicamente al infante y explicar a los padres o tutores la característica autolimitada de esta enfermedad así como que finaliza con la resolución total del cuadro clínico generalmente con pronóstico excelente y que rara vez deja secuelas.¹

Bibliografía

1. Delgado W, Arrascue M: Hiperostosis cortical infantil (enfermedad de Caffey). *Revista Estomatol Herediana* 2004; 14(1-2): 82-3.
2. De Lillo L, Puíggari J, Coléman A, Graco L: Hiperostosis cortical infantil, enfermedad de Caffey. *Area Med* 2002; 1: (on line).
3. Orphanet [base de datos en internet]. [acceso febrero 2005]. Hall C. Caffey disease. Disponible en: <http://www.orpha.net/>
4. Ludman A, Bravo M, Moguillansky S: Hiperostosis Cortical Infantil. Enfermedad de Caffey. *Arch Argent Pediatr* 2010; 108(4): 360-2.
5. Kamoun-Goldrat A, Martinovic J, Sonigo-Cohen P, Razavi F, Munnich A: Prenatal cortical hyperostosis with COL A1 gene mutation. *Am J Med Genet A* 2008; 15(14): 1820-4.
6. Web PEDIátrica [base de datos en internet]. [acceso febrero 2009]. Guerrero J. Enfermedad de Caffey-Silverman. Disponible en: <http://www.webpediátrica.com/>
7. Campaa N, Santana J, Duran S, Vazquez B, Moreno H: Hiperostosis Cortical Infantil. A proposito de tres casos. *Rev Cubana Pediatr* 2006; 78(2): 0-0 (on line).
8. Maffia S, Costa L, Silber R: Hiperostosis Cortical infantil, una enfermedad para tener en cuenta. *Arch Argen Pediatr* 2004; 102(2). 0-0 (on line).
9. Narayanan K, Doylene T, Lionel G, Thomas B: Caffey Disease or Infantile Cortical Hyperostosis: A Case Report. *OMJ* 2010; 25: 134-6.
10. Hasegawa S, Ichiyama T, Matsubara T, Tokuda O, Furukawa S: Caffey disease in a 6-month-old girl. *Eur J Pediatr* 2004; 163(3): 175-6.
11. Caffey W: Infantile cortical hyperostosis, preliminary report of a new syndrome. *Am J Roentgenol Rad Therapy* 1945; 54: 1-16.