

Síndrome de Gorham-Stout – um caso clínico pediátrico

Ana Faro¹, Paula Estanqueiro¹, Ângela Moreira¹, Manuel Salgado¹

ACTA REUMATOL PORT. 2012;37:195-197

A síndrome de Gorham-Stout (SGS) é uma doença rara, de etiologia desconhecida, caracterizada por lesões osteolíticas progressivas, associadas a proliferação hemangiomas e/ou linfangiomatosas e edema dos tecidos moles¹⁻³. Embora o seu início possa ser insidioso, a progressão para osteólise extensa monostótica ou poliostótica, pode condicionar o desaparecimento do osso na sua totalidade¹. Em geral atinge apenas um osso, mas mais tarde poderá haver atingimento dos ossos adjacentes, não respeitando limites articulares⁴.

Qualquer osso pode ser atingido, sendo os ossos do crânio, do ombro e da bacia as localizações mais descritas⁴⁻⁶. O atingimento cutâneo é raro e parece estar associado a doença mais grave^{1,5}. A SGS pode surgir em qualquer idade mas afecta sobretudo crianças e adultos jovens^{1,3,5,6}.

A compressão da medula espinhal e o quilotórax são as duas complicações mais graves desta patologia, condicionando esta última uma elevada taxa de mortalidade^{2,5,7}.

A terapêutica continua a ser bastante controversa^{3,5,6}. O pamidronato é utilizado pelo seu efeito inibidor da osteólise³⁻⁵ e o interferão $\alpha 2b$ pelo seu efeito anti-angiogénico^{3,6}, sendo este último a primeira escolha para doentes com lesões extensas³.

O prognóstico é muito variável, desde progressão lenta com lesões mínimas à evolução rápida e com deformidade e impotência funcional marcadas².

CASO CLÍNICO

D.G., sexo masculino, actualmente com nove anos de idade, aparentemente saudável até aos três anos, altura em que surgiu tumefacção nodular na face interna da coxa direita. Progressivamente verificou-se um aumento gradual do volume de todo membro inferior direito, poupando inicialmente o pé, com posterior extensão para o escroto e hipogastro. Aos sete anos iniciou

coxalgia à direita, sobretudo vespertina, associada a calor e eritema locais.

Em Abril de 2009 (sete anos de idade), na primeira observação no Hospital Pediátrico Professor Carmona da Mota, apresentava edema difuso dos genitais e do membro inferior direito (sem envolvimento do pé), com tom acastanhado no membro inferior e violáceo no escroto, hipogastro e discretamente no flanco direito (Figuras 1 e 2). Analiticamente apresentava anemia normocítica e normocrômica (Hb 10,0 g/dl, VGM 76 fl), VS 58 mm/1^a h, fosfatase alcalina normal (208 UI/L) com cálcio e fósforo séricos normais. Na tomografia



FIGURA 1. Face posterior dos membros inferiores em que se visualizam as alterações já descritas no membro inferior direito, sendo notória a assimetria em termos de coloração e dimensões (fotografia tirada em Abril 2009)



FIGURA 2. Hipogastro, escroto e face anterior dos membros inferiores em que se visualizam as alterações já descritas (fotografia tirada em Abril 2009)

1. Hospital Pediátrico Professor Carmona da Mota



FIGURA 3. Imagem radiológica dos membros inferiores em que são visíveis as múltiplas lesões osteolíticas na porção metadiafisária distal do fêmur direito (Outubro de 2009)

axial apresentava múltiplas lesões osteolíticas no fêmur (sobretudo territórios metadiafisários distal e proximal), acetábulo, asa do íliaco e hemi-sacro direitos e sinais micro-osteolíticos muito incipientes nos corpos vertebrais de D12-L5 (Figuras 3-5).

Assumido o diagnóstico de SGS, iniciou terapêutica com interferão $\alpha 2b$ (Julho de 2009) na dose de 3000000 U subcutâneas, três vezes por semana. Quatro meses depois associou pamidronato 0,9 mg/kg/dose em ciclos de três dias, cada três meses. Verificou-se uma resposta clínica em termos de coloração cutânea, ficando sem dor um mês após iniciar interferão. No entanto, o edema progrediu atingindo o pé, desde Outubro de 2009. A evolução clínica foi ainda complicada com linfangite no membro inferior direito, em Dezembro de 2010, com boa resposta à flucloxacilina.

Suspendeu terapêutica com interferão, ao fim de dois anos, mantendo-se a tumefacção homogênea dura de todo o membro e do escroto. Na última avaliação radiológica não havia agravamento das lesões ósseas.

DISCUSSÃO

O SGS tem geralmente mau prognóstico, não havendo consenso em relação à terapêutica mais adequada^{3,5,6}. Neste caso iniciou-se interferão $\alpha 2b$ e poste-

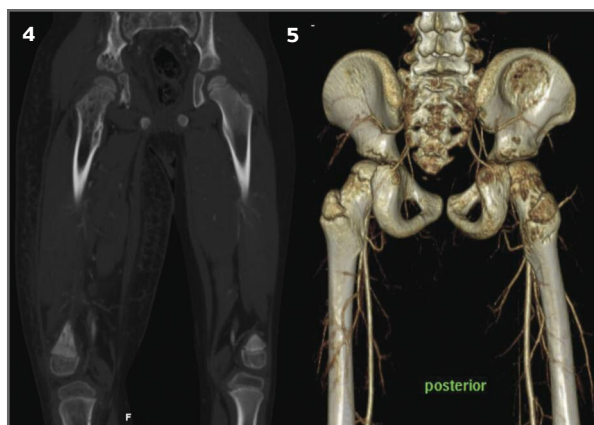


FIGURA 4 e 5. Imagens de Angio-TAC dos membros inferiores e bacia (face anterior e posterior, respectivamente) em que se visualizam as múltiplas lesões osteolíticas sobretudo na porção metadiafisária proximal do fêmur, acetábulo, asa do íliaco a direita (Junho de 2009)

riormente pamidronato pois as lesões ósseas extensas não dariam lugar a radioterapia ou cirurgia. Esta terapêutica trouxe alívio da dor e a estabilização das lesões ósseas, mas não impediu a progressão da tumefacção.

A utilização da radioterapia em lesões localizadas parece ser útil pelo seu efeito inibidor da osteólise e por vezes com algum nível de recalcificação, no entanto os resultados são muitas vezes imprevisíveis² e não parece ter interesse nas lesões extensas³. Também estão descritas algumas técnicas cirúrgicas, nomeadamente a aplicação de enxertos ósseos, no entanto com resultados variáveis^{2,3,6}.

A hiperplasia linfática condicionada pelo SGS e uma solução de continuidade cutânea terão sido factores determinantes para o quadro clínico de linfangite, que no entanto teve uma boa resposta à antibioterapia instituída.

CORRESPONDÊNCIA PARA

Ana Catarina Faro
Rua Primeiro de Maio, 19, 2º Direito,
3100-477 Pombal
Email: paulabes@yahoo.com

REFERÊNCIAS

1. Bruch-Gerharz D, Gerharz CD, Stege H, et al. Cutaneous lymphatic malformations in disappearing bone (Gorham-Stout) disease: A novel clue to the pathogenesis of a rare syndrome. *J Am Acad Dermatol* 2007;56:S21-25.
2. Kai B, Ryan A, Munk PL, Dunlop P. Gorham disease of bone: three cases and review of radiological features. *Clinical Radiology* 2006;61:1058-1064.
3. Takahashi A, Ogawa C, Kanazawa T, et al. Remission induced

by interferon alfa in a patient with massive osteolysis and extension of lymph-hemangiomas: a severe case of Gorham-Stout syndrome. *Journal of Pediatric Surgery* 2005; 40: E47–E50.

4. Gondivkar SM, Gadbail AR. Gorham-Stout syndrome: a rare clinical entity and review of literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2010;109:e41-48.
5. Johnstun J, Brady L, Simstein R, Duker N. Chronic recurrent Gorham-Stout syndrome with cutaneous involvement. *Rare*

Tumors 2010; 2:109-111. Published Online First: 2010. doi:10.4081/rt.2010.e40.

6. Venkatramani R, Ma SN, Pitukcheewanont P, Malogolowkin MH, Mascarenhas L. Gorham's Disease and Diffuse Lymphangiomas in Children and Adolescents. *Pediatr Blood Cancer* 2010. Published Online First: 2010. doi: 10.1002/pbc.22948.
7. Prasanna R, Sankar J, Ramachandran P. Gorham's Disease: Vanishing Bone Syndrome. *Indian Pediatrics* 2009; 46: 255-256.

SPARKLE – SPONDYLOARTHRITIS KNOWLEDGE AND LEARNING

**Óbidos, Portugal
19 a 10 Outubro 2012**

PARADIGM SHIFT III

**Óbidos, Portugal
20 Outubro 2012**

ACR/ARHP ANNUAL SCIENTIFIC MEETING 2012

**Washington DC, EUA
10 a 14 Novembro 2012**