



Crecimiento mandibular bilateral: un caso de querubismo

Paula García Sánchez^a, Blanca Sáez Gallego^b, María de Ceano-Vivas La Calle^a

^aServicio de Urgencias. Hospital Universitario Infantil La Paz. Madrid. España • ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria. Tenerife. España.

Publicado en Internet:
17-septiembre-2021

Paula García Sánchez:
paula.garsa@gmail.com

Palabras clave:

- Crecimiento mandibular
- Displasia ósea
- Querubismo
- Tumor de células gigantes

Resumen

El querubismo es una displasia ósea benigna de la infancia caracterizada por un crecimiento mandibular bilateral progresivo. Presenta herencia autosómica dominante y es más frecuente en varones. Las primeras manifestaciones aparecen en torno a los dos años de edad, con un crecimiento óseo acelerado a los 8-9 años e interrupción espontánea tras la pubertad. El diagnóstico se basa en la clínica, radiología y anatomía patológica. El tratamiento es controvertido, incluyendo tratamiento médico o quirúrgico. Presentamos el caso de un varón de nueve años que consultó por crecimiento mandibular bilateral, requiriendo finalmente extirpación quirúrgica de las lesiones.

Bilateral swelling of the jaws: a case of cherubism

Key words:

- Bone dysplasia
- Cherubism
- Giant cell tumor
- Mandibular swelling

Abstract

Cherubism is a benign bone dysplasia characterized by bilateral progressive enlargement of the jaws. It is an autosomal dominant disease and boys are more affected than girls. The first signs of manifestation of the disease are generally observed at about two years of age, followed by accelerated growth from 8-9 years of age and spontaneous interruption after puberty. The diagnosis is based on clinical, radiographic and histopathologic findings. Treatment is a controversial issue and therapy strategies include surgical treatment and medical treatment. We describe the case of a nine-year-old boy with bilateral swelling of the jaws who required surgical treatment.

CASO CLÍNICO

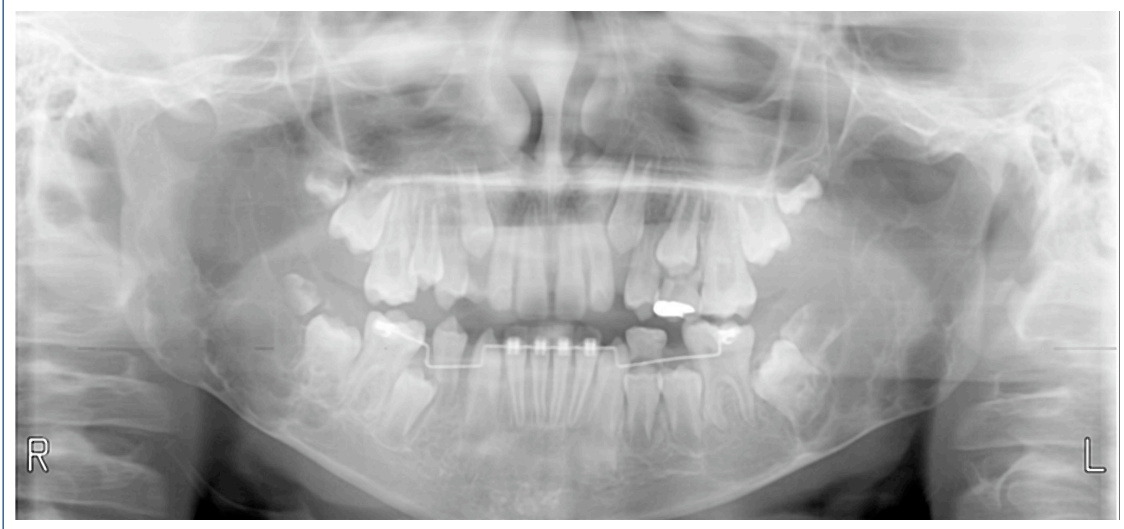
Niño de nueve años remitido a Urgencias por su pediatra de Atención Primaria por aumento del volumen mandibular bilateral en el último año, levemente doloroso. Portador de aparato de ortodoncia desde hacía dos años. En la exploración física presentaba ensanchamiento de ambas ramas mandibulares con extensión hasta ángulos mandibulares, de consistencia dura, sin fluctuación,

calor o eritema. No existían otras alteraciones faciales o lesiones intraorales asociadas. Resto de examen físico sin alteraciones. No antecedente traumático, historia de fiebre, anorexia o pérdida de peso.

Se realizó ortopantomografía en la que se observaron lesiones multiquísticas bilaterales generalizadas en mandíbula (**Fig. 1**). Ante estos hallazgos, el paciente fue derivado al Servicio de Cirugía Maxilofacial, donde se completó el estudio con tomo-

Cómo citar este artículo: García Sánchez P, Sáez Gallego B, de Ceano-Vivas La Calle M. Crecimiento mandibular bilateral: un caso de querubismo. Rev Pediatr Aten Primaria. 2021;23:301-3.

Figura 1. Ortopantomografía: lesiones multiloculares bien definidas en ambas ramas mandibulares



grafía computarizada (TC) mandibular con reconstrucción tridimensional, apoyando el diagnóstico de querubismo (Fig. 2). Inicialmente se decidió manejo conservador con seguimiento ambulatorio periódico. Tras un año de seguimiento persistía el crecimiento óseo y el dolor, por lo que se programó intervención quirúrgica, con extirpación de las lesiones de la forma más conservadora posible. El análisis histopatológico confirmó el diagnóstico de querubismo. No se produjeron complicaciones.

Figura 2. TC con reconstrucción 3D: afectación de ambas ramas mandibulares por un proceso multilocular con significativo ensanchamiento óseo y remodelación, compatible con proceso displásico mandibular (querubismo)



DISCUSIÓN

El querubismo es una enfermedad rara de la infancia, con herencia autosómica dominante, que provoca un crecimiento mandibular progresivo. Pertenecce al grupo de las displasias óseas benignas de la infancia, con afectación únicamente de la mandíbula. El hueso normal es sustituido por hueso fibroso e inmaduro, dando lugar a la característica expansión mandibular. En su etiología están implicadas mutaciones en el gen *SH3BP2*, en el cromosoma 4. Su incidencia es baja, con aproximadamente 300 casos descritos en la literatura. Los varones se afectan más que las mujeres¹⁻⁴.

Las primeras manifestaciones clínicas generalmente aparecen a los 2 años de edad, seguidas de un crecimiento óseo acelerado desde los 8-9 años con interrupción espontánea tras la pubertad⁴. Las principales complicaciones incluyen deformidad facial, alteraciones dentarias, trastornos del sueño y del lenguaje, complicaciones oculares, obstrucción nasal y problemas respiratorios^{5,6}.

El diagnóstico se basa en la clínica, radiología y anatomía patológica^{3,7}. La TC se utiliza frecuentemente en el diagnóstico de lesiones óseas ya que se obtienen mejores imágenes que con la ortopantomografía. Igualmente, la resonancia magné-

tica permite evaluar adecuadamente las lesiones musculoesqueléticas y cuenta con la ventaja de carecer de radiación². En nuestro caso, las características lesiones observadas en la exploración física y los hallazgos en las pruebas radiológicas fueron clave para establecer el diagnóstico.

El diagnóstico diferencial del querubismo incluye: displasia fibrosa, quiste óseo aneurismático, tumor de células gigantes, granuloma central de célula gigante, tumor pardo maxilar (típico del hiperparatiroidismo)^{6,8}.

El tratamiento es controvertido, incluyendo tratamiento médico o cirugía⁷⁻⁹. Si el crecimiento óseo se mantiene estable se tiende a un manejo conservador, y la cirugía antes de la pubertad se reserva para casos con importante deformidad, dolor o impacto psicológico. En cuanto al tratamiento médico, no existe evidencia de ninguna terapia efectiva. La calcitonina y el tacrolimus han sido propuestos en algunos estudios, aunque la evidencia clínica es débil y son necesarios más estudios⁷⁻¹⁰.

Nuestro paciente continuó con dolor y crecimiento mandibular durante el seguimiento por lo que finalmente se decidió un abordaje quirúrgico.

En conclusión, el querubismo es una displasia ósea que debe sospecharse ante la presencia de crecimiento mandibular bilateral. A pesar de ser una entidad benigna requiere un seguimiento estrecho a largo plazo por su capacidad de progresión y el compromiso estético y funcional que puede conllevar.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

TC: tomografía computarizada.

BIBLIOGRAFÍA

1. Karbasi Kheir M. Case report of nonfamiliar cherubism in a toddler: description of clinic-radiographic features and osseous-dental treatments. *Case Med Rep.* 2016;8795765.
2. Yu Z, Zhai M, Gan W, Zhang H, Zhou Y, Wen H. Cherubism with bilateral mandible and maxilla involvement: a case report. *Medicine (Balt).* 2015;94:e2120.
3. Deshmukh R, Joshi S, Deo PN. Nonfamiliar cherubism: a case report and review of the literature. *J Oral Maxillofac Pathol* 2017;21:181.
4. Stoor P, Suomalainen A, Kemola W, Arte S. Craniofacial and dental features in six children with cherubism. *J Craniofac Surg.* 2017;28:1806-11.
5. Kochar I, Ahmad A. Early Presentation of Cherubism. *Indian Pediatr.* 2016;53:751.
6. Suárez-Obando F, Viasus ML. Querubismo, un caso clínico. *Rev Chil Pediatr.* 2009;80:65-9.
7. Sánchez R, Martín M, Ramírez M, Gómez E, Burgueño M. Querubismo: diagnóstico y tratamiento en la edad pediátrica. *Cir Pediatr.* 2012;25:56-9.
8. Cariati P, Monsalve F, Fernández J, Valencia A, Martínez I. Cherubism. A case report. *Reumatol Clin.* 2017;13:352-53.
9. Degala S, Mahesh KP, Monalisha. Cherubism: a case report. *J Maxillofac Oral Surg.* 2015;14:258-62.
10. Friedrich RE, Scheuer HA, Zustin J, Grob T. Cherubism: a case report with surgical intervention. *Anticancer Res.* 2016;36:3109-15.