

Querubismo, reporte de un caso con seguimiento de veinte años

Informe de un caso

Prof. Dr. Jaime Grunberg *, Dr. Silvio Scardovi **

Caso clínico: Los autores presentan un caso de una poco frecuente enfermedad hereditaria.

I) RESUMEN

El término «Querubismo» fue creado por W.A. Jones en 1933.

Es una afección con deformación facial que no determina cambios sistémicos ni compromiso alguno

de la salud general del paciente, siendo la química hemática completamente normal.

Se presenta un Caso Clínico de un paciente con «querubismo» y su seguimiento desde los 2 y medio a los 22 años de edad.

En el seguimiento clínico y radiográfico del enfermo se aprecia la evolución de la afección; primaria-



* Dr. en Odontología, Dr. en Medicina. Presidente de la Seccional de Estomatología de la A.O.U.

** Jefe del Servicio de Cirugía B.M.F. de la D.N.S.F.F.AA. Asistente de Clínica Quirúrgica 2ª Facultad de Odontología. Demostrador de la A.O.U. Montevideo - URUGUAY

Fig. 1: Secuencia fotográfica mostrando la repercusión y evolución facial de la enfermedad en el paciente reportado. a: 2 y medio años de edad (1ra. consulta); b: 4 años; c: 7 años; d: 12 años; e: 20 años de edad.



Fig. 2: Aspecto radiográfico del maxilar del enfermo en su primer consulta. Se observan áreas osteolíticas y agenesia de permanentes.

mente con un crecimiento bilateral del rostro; a los 18 años se observó una estabilización clínica o regresión de la lesión y por último una importante secuela estética localizada en el tercio inferior de la cara.

La secuela estética fue corregida mediante un tratamiento quirúrgico-protético.

II) INTRODUCCIÓN

El «Querubismo» es una enfermedad bien conocida, descrita y denominada así por primera vez por W.A. Jones (1) en el año 1933. El nombre fue propuesto para denominar una enfermedad quística, multilocular, familiar, de los maxilares y con una ostensible deformación facial bilateral que afectaba a 4 de 5 hermanos. La patología les confería un notorio aspecto similar a figuras del renacimiento denominadas «querubines o angelitos» (cara redonda, ojos saltones y mirando arriba).

En 1943 fueron operados por uno de los colaboradores de Jones; y más tarde en 1950 Jones, Guerrie y Pritchard (2) publicaron sus observaciones adicionales calificándolo como: «Querubismo: displasia fibrosa familiar de los maxilares».

La presente publicación se refiere a un sólo caso clínico dado lo poco frecuente de la patología pero su interés radica en mostrar la dificultad diagnóstica cuando no se conocen bien las características de la enfermedad.

III) CASO CLÍNICO

A) 2/9/1974. Los padres traen a la consulta a un niño

DICIEMBRE 1995

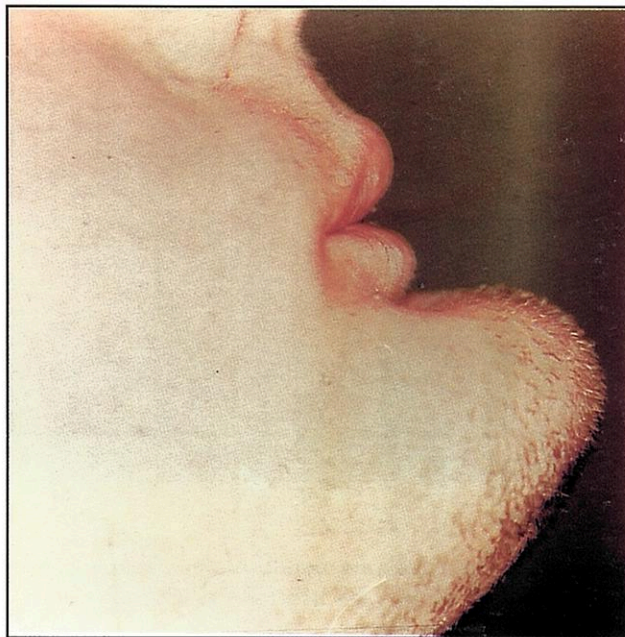


Fig. 3: Perfil facial del enfermo mostrando la importante retracción de tejidos blandos sobre el maxilar inferior en el período actual (edad: 22 años).

de 2 años y medio, por deformación de ambas zonas genianas que aumentaban progresivamente de tamaño. Ya habían consultado a diversos especialistas sin llegar a un diagnóstico positivo.

Se constata un buen estado general y desarrollo corporal normal del niño. El aspecto facial mostraba el rostro ensanchado, con tendencia redondeada (Fig. 1a) aparentemente provocada por una modificación de los

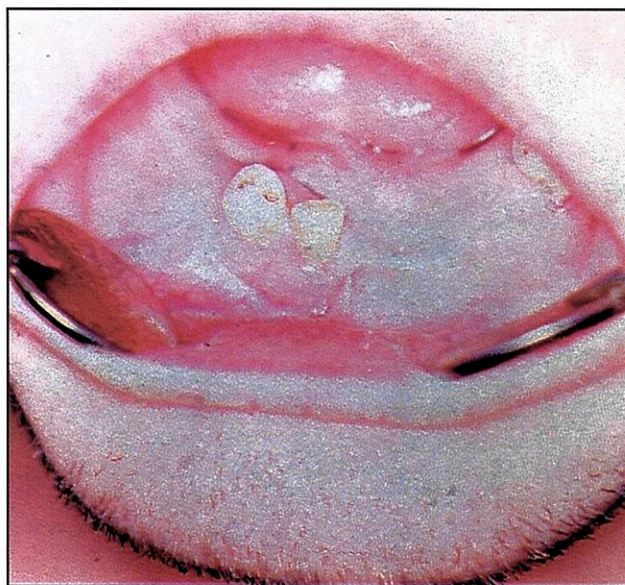


Fig. 4: Aspecto intrabucal del paciente. Se registran gran expansión ósea con recubrimiento mucoso normal y ausencia de múltiples piezas dentarias.

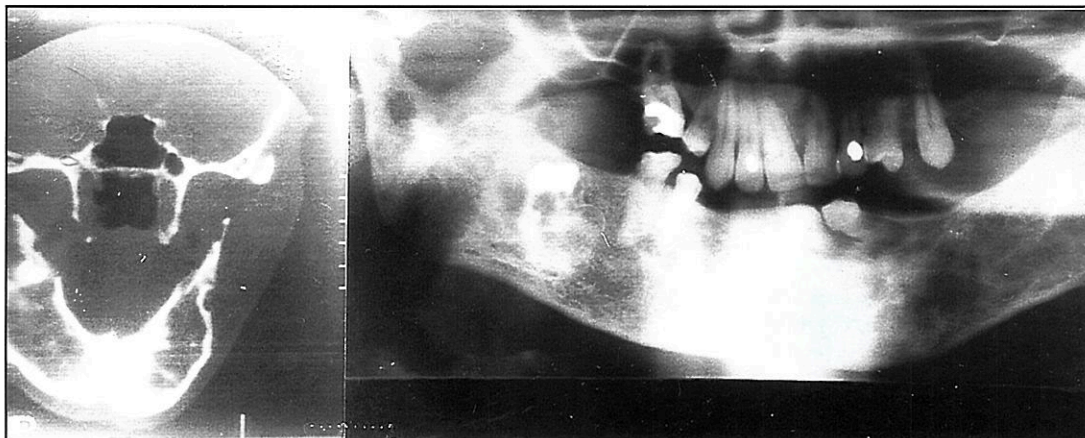


Fig. 5: Enfoque tomográfico actual mostrando el engrosamiento óseo del maxilar inferior y O.P.T. evidenciando zonas radiolúcidas, geodas, aspecto de "vidrio esmerilado", persistencia de 4 dientes y molar derecho retenido con raíces incompletas.

maxilares, que están aumentados de volumen, con aspecto abollonado y recubiertos por mucosa normal. Existe falta de piezas dentarias y otras en mal posición. Al examen radiográfico también se constataron las ausencias dentarias y áreas osteolíticas múltiples en ambos maxilares (Fig.2).

El examen general no muestra otras alteraciones y los antecedentes familiares son padres y un hermano sanos.

Se realizó una biopsia de una de las lesiones mandibulares y el informe fue «tumor a células gigantes».

Con el estudio clínico presentado y la histopatología se llega a un diagnóstico poco frecuente, «Querubismo».

Se informó a los padres la índole de la enfermedad y su evolución con estabilización y regresión paulatina después de la pubertad. El paciente se controla unos años y luego no regresa, perdiéndose contacto con él.

B) 20/12/1994. Un colega nos trae a consulta un paciente de 22 años que desea corregir una alteración estética facial de la zona labio-geniana (una retracción) y colocarse una prótesis para reponer las piezas dentarias ausentes.

Desde el punto de vista general no existían alteraciones. Localmente se observó una muy importante retracción a nivel labio-geniano (Fig.3) que alteraba groseramente la estética del paciente.

Intrabucalmente se constataba un maxilar inferior parcialmente dentado y un reborde alveolar residual muy engrosado en ancho (Fig.4).

La radiografía panorámica y la tomografía (Fig.5) eran llamativas por la modificación de la estructura ósea de la mandíbula, existencia de geodas, aspecto de vidrio esmerilado y un molar retenido con raíces atípicas.

El paciente portaba dos biopsias realizadas en los años 1991 y 1993 que informaban «lesiones a células gigantes».

Por la clínica, las radiografías y la histopatología se diagnosticó: «Querubismo».

Confrontando la historia de 1974 y la de 1994 se constató que era el mismo enfermo que había consultado en dos clínicas diferentes, a los 2 y medio y a los 22 años respectivamente.

La corrección de la deformación facial consistió en la realización de una profundización del surco vestibular inferior por la técnica de Kazangian (Fig.6) y una prótesis inmediata rellenando la zona deprimida fijada por alambrado circunmaxilar por 20 días. El resultado estético obtenido fue satisfactorio y se puede observar en la Fig. 7.

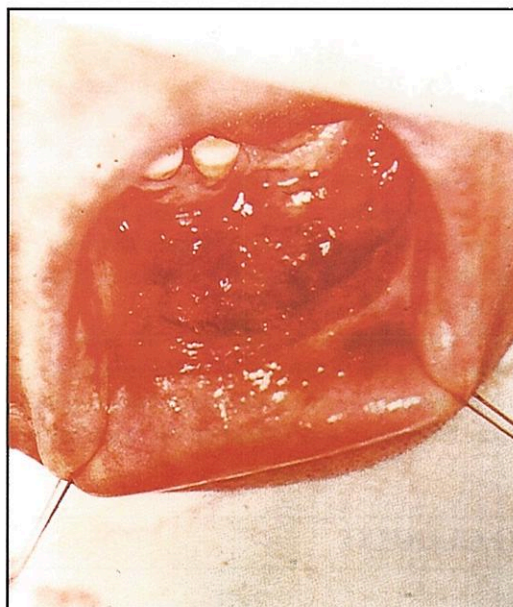


Fig. 6: Abordaje intrabucal (Téc. Kazangian) realizado en el enfermo.

IV) DISCUSIÓN

A) Características clínicas

El Querubismo es una enfermedad poco frecuente, que estadísticamente manifiesta los primeros signos de deformación entre los 14 meses (Jones, 1938) y los 4 años de edad, ya que al nacer los niños se ven normales. No existen dudas de que se trata de una enfermedad familiar y hereditaria. Anderson y Mc.Clendon (1962) (3,4) estudiaron 21 familias determinando la posibilidad de un gen dominante autosómico de expresividad variable de penetración, cercana al 100% en los hombres y que se reduce a cerca de la mitad en las mujeres (50 al 70%). Existen mutaciones espontáneas en el 20% de los casos (3,5).

Caffey y Williams (1951) (6) obtuvieron manifestaciones radiológicas de la enfermedad a los 4 días de nacer, pero la aparición clínica, ósea, del aumento mandibular, fue apreciable recién a los 26 meses de edad.

Cuanto antes aparece la enfermedad clínicamente, más rápido progresa (8). En general la progresión es lenta y el crecimiento sólo es rápido entre los 2 ó 3 primeros años de la historia de la enfermedad, enlenteciéndose pasados los 5 años de edad (1,7,8.), momento en que el estado puede llegar a su máxima expresión.

Las manifestaciones clínicas son el agrandamiento y alargamiento simétrico de los maxilares, indoloro y autolimitante entre los 12 y los 15 años (en la pubertad) (8,9). La deformación establecida es dura y en oportunidades se producen expansiones «abollonadas» (10), como en el enfermo presentado.

El crecimiento del maxilar superior y la parte posterior del maxilar inferior cesan primero, pudiendo continuar por algún tiempo el crecimiento de la parte anterior de la mandíbula (7,8,9).

Puede ocurrir que la lesión progrese con expansión y erosión del hueso cortical (11), tal cual se observa en el caso presentado y que determinó la secuela de una retracción labio-geniana de consecuencia antiestética, ya que el desborde de la cortical ósea afecta a los tejidos blandos circunvecinos (2,11).

En el maxilar superior la primer estructura afectada es la tuberosidad, le siguen la zona anterior y a veces la zona orbitaria (8).

El crecimiento del proceso alveolar provoca la aparición de una cresta ancha y un paladar estrecho con forma de «V» invertida (2,8).

Las fascias querúbicas clásicas se deben al crecimiento del piso de órbita y a áreas infraorbitarias que provocan el desplazamiento hacia arriba del globo ocular con evidencia de la esclerótica inferior (1,2,4).

Parietales y malaes pueden estar comprometidos (8,12,13); así como también se han descrito lesiones en los huesos largos (12,14,15). Concomitantemente con las citadas deformaciones, existen una hiperplasia retículo-endotelial con fibrosis, por lo que se describen agrandamientos de los nódulos linfáticos submaxilares y cervicales. La máxima expresión se observa antes de los 6 años de edad, disminuye hacia los 8 años y son raramente apreciables los ganglios al llegar a los 12 años (7,8). Esta hiperplasia linfática contribuye a la apariencia de «cara llena».

El conjunto de deformaciones óseo-linfáticas puede desplazar la lengua con importantes alteraciones funcionales en el habla, masticación, deglución y respiración (Hamner y Ketcham, 1969) (7,8,16).

La dentición temporaria y permanente están alteradas, más en la mandíbula que en el maxilar superior, como en el caso expuesto.

Puede existir agenesia del 2do. y 3er. molar (4,8,11,18). Se describen: exfoliación precoz, erupción retardada, agenesias, desplazamientos dentarios, rizálisis, etc. (5,8,19,20,21).

Seard y Hanckey en 1957 (9), luego Mc.Clendon, Anderson y Cornelius en 1962 (8) encontraron casos con manchas cutáneas color «café con leche».

Generalmente el proceso se detiene en la pubertad, dejando de crecer primero el maxilar superior y hacia al final de la adolescencia lo hace la mandíbula (Jones, 1965) (19). La actividad puede persistir con lentitud hasta la edad adulta, después de la cual se produce

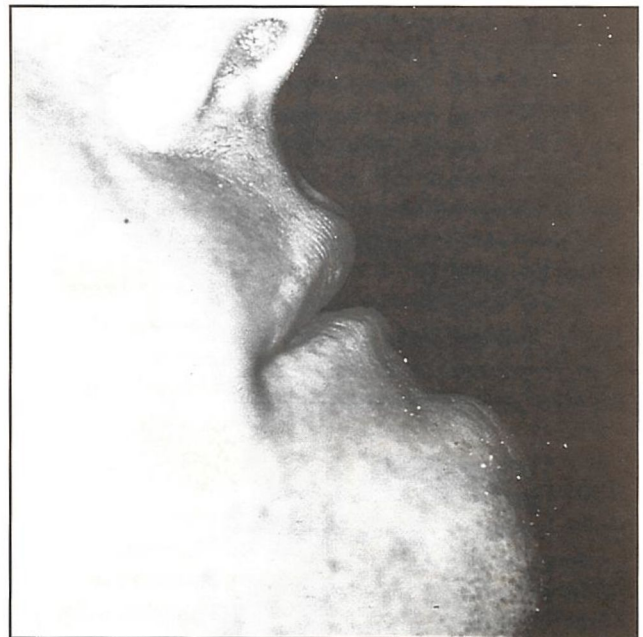


Fig. 7: Aspecto del perfil facial logrado post tratamiento quirúrgico-protético.

una mejoría gradual del aspecto facial (10,19,20).

La enfermedad, como ya fue citado, cura sin tratamiento y disminuye de tamaño en la edad adulta entre los 20 y los 30 años. A pesar de ello los maxilares quedan elongados (4,7). En el enfermo presentado se aprecia a los 22 años una mejoría de su aspecto «querúbico» pero persiste el elongamiento maxilar y los signos radiológicos. La secuencia fotográfica presentada avala la citada remisión de la enfermedad Figs. 1.a; 1.b; 1.c; 1.d; 1.e.

La química sérica suele estar dentro de valores normales (2,7,20).

B) Aspecto Radiográfico

La enfermedad se manifiesta por hallazgo radiográfico (6) en aquellos casos que no hay manifestaciones clínicas en edad muy temprana. Aparece como áreas radiolúcidas multiloculares de límites precisos (4,7,9,16).

Las características radiológicas cambian con la edad del paciente, observándose en los períodos de rápido crecimiento un trabeculado más delicado y difuso. Hacia los 12 años aumenta el número y grosor del trabeculado, evolucionando hacia una lesión más densa. Estos cambios confieren una imagen radiográfica con apariencia de «vidrio esmerilado» (6,7,16,19).

La cortical puede aparecer adelgazada y en oportunidades discontinua, debido al crecimiento expansivo intraóseo.

Las lesiones mandibulares suelen ser más llamativas que las maxilares. Aparecen primero en la región posterior del cuerpo y ángulo, propagándose luego a toda la rama con excepción del cóndilo.

Se observan desplazamientos del conducto dentario (7,8,) y reabsorción de raíces (4,8,).

La afectación del maxilar superior radiológicamente se ve como una rarefacción ósea de márgenes difusos y el seno aparece siempre obliterado parcial o totalmente (10).

A los 30 años las lesiones se han llenado con hueso, persistiendo a veces algunas zonas de apariencia quística (4,7), llegándose a describir algunas de ellas en pacientes de hasta 70 años (7).

C) Histopatología

El patrón histológico del querubismo es muy similar al del tumor a células gigantes. Prácticamente es imposible distinguir una lesión de otra sin tener presente los aspectos clínicos. Hay gran cantidad de células gigantes multinucleadas con zonas cercanas de hemorragias (2,7,8,14,21). El estroma está constituido por fibroblastos alargados, el mismo se con-

sidera único por su naturaleza lagunar y granular (2,7,8,22). También se observan numerosos vasos pequeños con capilares que presentan grandes células endoteliales (17).

El aspecto microscópico depende de la zona biopsiada y de la edad del paciente. Las zonas más activas poseen un estroma más vascular con mayor cantidad de células gigantes. En cambio, las zonas de poco crecimiento, muestran una menor cantidad de células gigantes, con mayor cantidad de colágeno y zonas fibrosas; hecho que coincide con estudios realizados en algunos pacientes de edad avanzada (4,8,18,23,24).

Luego de los 25 años, la lesión histológicamente se asemeja bastante al hueso normal (18).

Macroscópicamente el tejido afectado es una lesión no encapsulada, semi-dura y de consistencia gelatinosa (2,7,21).

D) Diagnóstico diferencial

Se plantean diagnósticos diferenciales con: el granuloma a células gigantes, el tumor a células gigantes u osteoclastoma, el quiste aneurismático y el quiste óseo solitario, que son las lesiones solitarias más frecuentes. Otras lesiones con las que debe realizarse el diagnóstico diferencial, pero que son más difusas, son el hiperparatiroidismo y algunas formas de enfermedad de Paget, presentando ambas alteraciones séricas.

E) Tratamiento:

Debido a la evolución natural de la lesión y a su tendencia a la remisión espontánea no está indicado ningún tratamiento específico.

El tratamiento quirúrgico fundamental está condicionado a la estética y a las alteraciones funcionales, siendo raramente practicado en el niño (4,10,19,20,21,22). La cirugía por las necesidades ya expresadas serán: el curetaje (8,9,24) y el remodelado cosmético del hueso (4,17,20), o sobre los tejidos blandos (al igual que en el caso presentado) como un tratamiento secuelar.

Luego de inadecuadas remociones quirúrgicas se han visto alargamientos óseos (25,26), así como rápidas recidivas si se actúa en la etapa de máximo crecimiento (13,16,27). Se citan casos en donde se realizó un tratamiento quirúrgico unilateral y posteriormente se produjo un alargamiento óseo bilateral (12,22,27).

Hay autores que han considerado la posibilidad de un tratamiento quirúrgico precoz como forma de prevenir el alargamiento anterior progresivo de los maxilares y la pérdida de dientes (28).

Cuando pacientes jóvenes, en la etapa activa de la enfermedad, han sido sometidos al tratamiento quirúrgico, por ser las lesiones muy vascularizadas, hay reportes de importantes pérdidas de sangre que obligaron a realizar transfusiones (7,8,11,16,17,21,23).

El tratamiento radiante está contraindicado por causar retardo en el crecimiento de los maxilares y posibles malignizaciones (8,17).

V) CONCLUSIONES

1.- El Querubismo es una enfermedad hereditaria, familiar, poco frecuente, que afecta los maxilares deformándolos y confiriéndole al paciente en la etapa de la niñez un aspecto característico.

2.- La enfermedad tiene una etapa activa que promedialmente va desde los 2 años a la pubertad. Luego de los 20 años el enfermo retorna a la normalidad de las fascies.

2.-El diagnóstico de la enfermedad se realiza inmediatamente si se tiene conocimiento de la existencia de la misma.

4.-El estudio histopatológico diagnóstica: «lesión a células gigantes» por lo que la clínica es relevante para establecer el diagnóstico positivo.

5.-La remisión espontánea de la lesión al llegar a la pubertad contraindica cualquier tipo de tratamiento.

6.-Excepcionalmente las groseras alteraciones estéticas y/o funcionales en la niñez pueden tratarse quirúrgicamente por curetaje o remodelado quirúrgico, teniendo en cuenta lo vascularizadas y sangrantes de las lesiones.

VI) BIBLIOGRAFÍA

1 - Jones WA.: Familial multilocular cystic disease of the jaws. *Am. J. Cancer* 1933; 17:946-50.

2 - Jones WA. Gerries J.: Cherubism, a familiar fibrous dysplasia of the jaws. *J. Bone Joint Surg (BR)*. 1950; 32:334-47.

3 - Anderson De, Mc Clendon JL.: Cherubism-hereditary fibrous dysplasia of the jaws. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1962; 15 Supp. 2:5-16.

4 - Burland JG. Cherubism: familiar bilateral osseous dysplasia of the jaws. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1962; 15 Supp. 2: 42-60.

5 - Grunebaum M.: Nonfamilial cherubism: report of two cases. *J. Oral Surg* 1973; 31:632.

6 - Caffey J. Williams. J. Familial fibrous Swe-

lling of the jaws. *Radiology* 1951; 56:1.

7 - Zachariades N., Papapicolaba S., Xypulyta A., Constantinidis I.: Cherubism. *Int. J. Oral Surg* 1985; 144:138-45.

8 - Mc Clendon JL, Anderson De, Cornelius EA. Cherubism - hereditary fibrous dysplasia of the jaws. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1962; 15 Supp 2: 17-42.

9 - Seward GP, Hankey CT.: Cherubism. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1957; 10:952-72.

10 - Laskin D.: Cirugía bucal y maxilo-facial. Ed. Med. Panamericana. Argentina, 1987; 573-579.

11 - Harris M.: Cherubism and osteoclastoma. *Oral Surg Oral Med Pathol* 1968; 25 613-9.

12 - Wqyman JB.: Cherubism; a report of three cases *Br. J. Oral Surg* 1978;16;47-56.

13 - Thompson JW.: Cherubism; familial fibrous dysplasia of the jaws. *Br. J. Plast Surg* 1959; 12;89-103.

14 - Thompson ER.: Multiple giant cell tumors. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1962; 15 Supp 2; 69-73.

15 - Cornelius EA, McClendon JL.: Cherubism; Hereditary fibrous dysplasia of the jaws. *Am J. Roentgenol* 1969; 106;136-43.

16 - Hamner JE, Ketcham AS.: Cherubism: un analysis of traimeant. *Cancer* 1969; 23;1133.-43.

17 - Tupazian RG, Cusuck Br.: Familial fibrous dysplasia of the jaws (cherubism) report of vase. *J. Oral Surg* 1965; 23;569-576.

18 - Wowern NV.: Cherubism. *Int. J. Oral Surg* 1972; 1,240-9.

19 - Jones Wa.: Cherubism. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1965; 20:648-53.

20 - Grinspan D.: Enfermedades de la boca. *Mundy Sayc y F. Argentina*. 1976. T.III; 2185-86.

21 - Bramnin De, Christensen R.: Bilateral giant cell tumors of the mandible in siblings: report of cases. *J. Oral surg* 1954; 12; 247-51.

22 - Hebert Jm, Fraire AE, Reid R.: Cherubism report of cases. *J. Oral Surg* 1972; 30:827-31.

23 - Hogan W Liebwer EJ.: Familial fibrous swelling of the jaws. *J. Pediatr* 1957; 51:554-63.

24 - Waldron CA.: Familial incidence of bilateral giant cell tumors of the jaws. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1951; 4:198-207.

25 - Witkop CJ.: Comments. *J. Oral Surg* 1967; 25:559-60.

26 - Bradley TJ, Blankenship BJ, Stout RA, Wiston DA, Lung Re.: Bilateral giant cell reparative granulomas with appearance of cherubism: report of case. *J. Oral Surg* 1967; 25;555-8.

27 - Khosla WM, Korobkin M.: Cherubism. *Am*

J.Dis Child 1970; 120: 458-61.

28 - Davis GD, Sinn DP, Watson SW.: Case 43, part II: Cherubism. J.Oral Maxillofac Surg 1983; 41:119-20.

SUMMARY

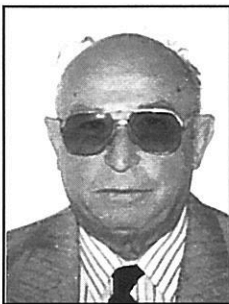
The term «Cherubism» was created by W.A.Jones in 1933.

This disease portrays a facial deformity which does not determine systemic changes or any compromise whatsoever in the general health status of the patient, the hematic chemistry being completely normal.

It is presented a Clinical Case of a patient with «cherubism» and his follow up from 2 1/2 to 22 years old.

In this patient's clinical and radiographic follow up it is appreciated the disorder's evolution; first, with a bilateral growth of his face; at 18 years old there appears a clinical stabilization or regression of the disease and, finally, there is a significant esthetic sequel, placed in the lower third of his face.

The esthetic sequel was corrected by means of a surgical-prosthetic treatment. ▼



**Prof. Dr. Jaime
Grunberg**



Dr. Silvio Scardovi

*Dirección del autor:
Prof. Dr. Jaime Grunberg
Río Negro 1337 Ap. 909
C.P. 11100 - Tel 98 57 18
Montevideo - Uruguay*