

M. Bravo Mata, S. Fernández Cebrián,
F. Martín Torres, M. Picón Cotos,
A. Alonso Martín*

An Esp Pediatr 1999; 50:187-188.

Caso clínico

Motivo de consulta. Niña de 3a 7m que presenta una tumefacción progresiva de los pómulos. En un accidente de coche sufrió hace un mes un traumatismo craneofacial con equimosis periorbitaria, sin epíxtasis, rinolicuorrea, ni telecanto traumático, que requirió su hospitalización en otro Centro y la aplicación de puntos de sutura en el polo frontal izquierdo.

Historia familiar. Tercer hijo de padres no consanguíneos.

Antecedentes personales. Nacida de parto eutócico con peso de 3,3 kg. Buen progreso estaturponderal y desarrollo psicomotor normal. Incisivos superiores al 10m e inferiores al 13m. Correctamente inmunizada. Básicamente sana.

Examen físico. Buen estado general. Datos somatométricos dentro de percentiles para su edad y constantes vitales normales. Inspección: perfil nasomaxilar convexo con prognatismo superior por tumefacción maxilar bilateral (Fig. 1), sin signos inflamatorios cutáneos, hematomas locales ni crepitaciones óseas. Anteversión del labio superior, mordida anterior abierta, maloclusión (II-A) de Angle, desplazamiento dental medial y oji-va palatina leve. Adenopatías submaxilares indoloras y rodaderas. El examen osteoarticular, neurológico, agudeza visual y audición, sin alteraciones. Resto de la exploración por aparatos y sistemas dentro de la normalidad.

Se realizaron, hemograma, VSG., bioquímica hemática con ionograma y fosfatasa alcalina, análisis de orina con estimación de calciuria, y exploración oftalmológica, sin alteraciones. El estudio radiográfico, RX de cráneo y senos paranasales (proyecciones de Waters, Towne), RX de huesos largos de las extremidades y TAC craneal axial y coronal, informa de rarefacción difusa multilocolada de los maxilares superiores, con obliteración sinusal parcial, y alteraciones quísticas más manifiestas en las ramas horizontales de las mandíbulas (Fig. 2).

Una fotografía de sus hermanos nos permitió confirmar el diagnóstico de presunción.

Pregunta

1. *¿Cuál es su diagnóstico?*

Departamento de Pediatría. Servicio de Radiología Pediátrica*.
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS).

Correspondencia: M. Bravo Mata. Servicio de Preescolares. Dpto. de Pediatría.
Hospital General de Galicia. c/ Galeras s/n. 15705 Santiago de Compostela.

Tumefacción maxilar bilateral



Figura 1. Paciente con facies orientaloides.



Figura 2. TAC: engrosamiento uniforme del maxilar superior y ocupación de senos por alteraciones quísticas en la región molar.

Querubismo

La anamnesis y exploración adecuadas, -a pesar del antecedente traumático reciente de nuestra paciente-, orientan fácilmente con el apoyo de la radiología hacia el diagnóstico de esta entidad, también denominada *enfermedad de Jones*⁽¹⁾, *displasia multiquistica de los maxilares o tumoración maxilar fibrosa familiar de células gigantes* (Mc Kusick 118400).

Se trata de un trastorno de la morfohistogénesis de los maxilares de causa desconocida, agrupado dentro de las osteocondrodisplasias no presentes al nacimiento por el Comité Internacional de expertos en Enfermedades Oseas Constitucionales (CIN/ECO, J. Spranger, 1992). De forma característica comienza a manifestarse a partir del segundo o tercer año de vida por una dismorfología simétrica de la cara, con ensanchamiento de la parte media con mejillas rechonchas, elevación del labio superior, y "ojos suplicantes" que proporcionan la expresión de *querubismo*. De evolución inicialmente rápida, se acompaña de serias alteraciones dentales (trastornos eruptivos, apiñamiento, exfoliación precoz), y evidencia radiográfica de quistes patognomónicos en "pompas de jabón"⁽²⁾. En general, regresa parcialmente en la pubertad y presenta cambios escleróticos en la etapa adulta.

Su incidencia es desconocida. En amplias casuísticas⁽³⁾ se reconoció que no existe influencia étnica y que el querubismo se transmite con carácter autosómico dominante, con expresividad variable y predilección por el sexo masculino por penetrancia incompleta. La falta de datos en la historia familiar e incluso de signos en los padres y hermanos no excluyen esta posibilidad si no se realiza una búsqueda deliberada. En nuestro caso dos hermanos de la paciente tienen el mismo perfil facial aunque en menor grado.

No requiere tratamiento quirúrgico, salvo en presencia de alteraciones respiratorias o severa repercusión en el lenguaje. El estudio microscópico demuestra numerosas células gigantes multinucleadas y sustitución por tejido fibroso.

Excluidas las alteraciones congénitas que originan deformidades precoces y discrepancias del complejo craneofacial de aparición neonatal, debe de establecerse el diagnóstico diferencial:

1)-Con alteraciones constitucionales del modelaje craneofacial⁽⁴⁾ debidas a hiperdensificación de la base craneal con síndrome secundario de pares craneales, alteraciones visuales, auditivas, y respiratorias. *Trabeculodisplasias* localizadas con predominio craneometafisario, osteopetrosis de Albers-Schömborg tarda, disostoesclerosis, hiperostosis de Hallyday, displasia craneometafisaria (leontiasis ósea), *periostio-endostio-displasias*, displasias periósticas craneodiafisarias, hiperfosfatasa, y fundamentalmente, con las *fibrodisplasias esqueléticas*, displasia fibrosa de la mandíbula de la osteodistrofia poliostótica (síndrome de McCune-Albright).

2)-Formas *sindrómicas*⁽⁵⁾ con disostosis y displasias maxilonasales, y neoformaciones maxilares osteoperiósticas, enfermedad de Caffey, hipervitaminosis A, escorbuto, síndrome hiperostosis-hiperfosfatemia, enfermedad de Paget juvenil, quistes maxilares del síndrome del carcinoma de células basales nevoides múltiples, -y- *secundarias* a hiperactividad osteolítica u osteoporótica, hiperparatiroidismo primario, "facies orientaloide" de la talasemia maior y esferocitosis hereditaria, traumatismos con hematomas subperiósticos y fracturas maxilares del complejo orbitomalar y nasoetmoidal, osteomielitis, histiocitosis X, neurofibromatosis, neoplasias odontógenas posteriores (ameloblastoma), metástasis de neuroblastoma, sarcoma y leucemia.

También se han descrito casos aislados de una asociación conocida como síndrome de Ramon (Mc Kusick 266270), en la que además del querubismo existen, hipertrofia gingival, hipertricosis, epilepsia, retraso mental y fracaso del crecimiento.

Bibliografía

1. Jones WA.: Familial multilocular cystic disease of jaws. *Am J Cancer* 1933; **17**:946.
2. Taybi H. Radiology of Syndromes. Year Book Med Publish. Chicago. 1975: 51-52.
3. Cornelius EA., and McClendom JL.: Cherubism-hereditary fibrous dysplasia of the jaws. *Am J Roentgenol* 1969; **106**:136.
4. F. Collado Otero. Patología Constitucional del Aparato Locomotor. (En) Patología Infantil Estructurada. Edic Norma, Madrid, 1984; Cap **13**:251-274.
5. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen Jr MM: Syndromes of the head and