

“DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO INICIAL DE LA ENFERMEDAD DE GORHAM-STOUT”

Gonzalez Cayón J ¹. San Basilio Berenguer MC ². Triana Junco P ². López Gutiérrez JC ².
HOSPITAL UNIVERSITARIO REINA SOFÍA (CÓRDOBA) ¹ HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ (MADRID) ²

INTRODUCCIÓN

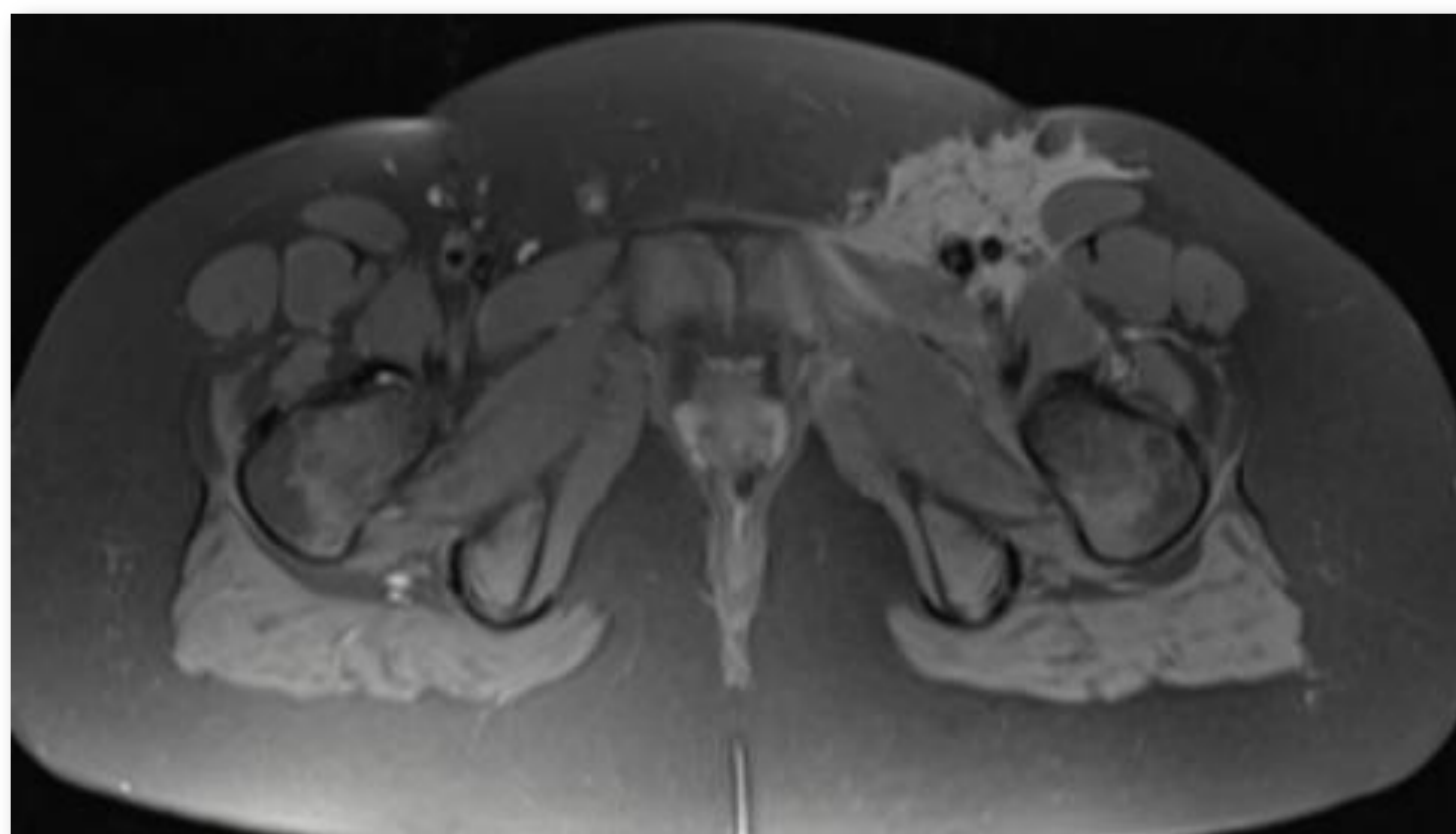
La ISSVA clasifica la enfermedad de Gorham-Stout (EGS) como una malformación linfática (ML) compleja, caracterizada por proliferación de canales linfáticos intraóseos y osteólisis masiva por activación de la cascada PIK3CA/AKT/mTOR. El tratamiento clásico se basaba en el uso de bifosfonatos, radioterapia y cirugía, pero el sirolimus se ha convertido en los últimos años en una opción eficaz.

MATERIAL Y MÉTODO

Revisamos los síntomas, técnicas diagnósticas y tratamientos empleados en un paciente con EGS durante un seguimiento de 3 meses

RESULTADOS

Varón 10 años, lesión no filiada en ingle izquierda. Dolor intenso e impotencia funcional, necesitando silla de ruedas para desplazarse. Poliartalgias.



Lesión mal definida, hiperintensa en T2, adyacente a vasos femorales izquierdos

OTROS ESTUDIOS

Biopsia abierta: ML y fibrosis intensa

Biopsia ósea guiada por TC:
Inmunofenotipo positivo frente a ERG,
CD31 y D2-40

Estudio genético pendiente

Iniciamos tratamiento con sirolimus y ácido zolendrónico



Rx al diagnóstico: Ostólisis rama pubiana superior izquierda



Mejoría clínica y radiológica a los 3 meses de tratamiento con sirolimus

CONCLUSIÓN

La EGS es una enfermedad rara de difícil diagnóstico y cuyo tratamiento es aún poco conocido. Es importante detectar el momento de la historia natural de la enfermedad (progresión o estabilidad) para administrar el tratamiento más adecuado. La identificación reciente de mutaciones somáticas en PIK3CA en pacientes con ML complejas abre la puerta a terapias moleculares dirigidas en el tratamiento de esta enfermedad