



RBO

REVISTA BRASILEIRA DE ORTOPEDIA

www.rbo.org.br



Relato de Caso

Doença de Gorham: caso clínico[☆]



Pedro Sá^{a,*}, Pedro Marques^a, Carolina Oliveira^a, André Sá Rodrigues^b,
Nelson Amorim^b e Rui Pinto^b

^a Unidade Local de Saúde Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal

^b Centro Hospitalar São João, Porto, Portugal

INFORMAÇÕES SOBRE O ARTIGO

Histórico do artigo:

Recebido em 25 de abril de 2014

Aceito em 28 de abril de 2014

On-line em 4 de março de 2015

Palavras-chave:

Osteólise essencial/pathologia

Osteólise essencial/diagnóstico

Doenças raras/etiologia

Keywords:

Essential osteolysis/pathology

Essential osteolysis/diagnosis

Rare diseases/etiology

R E S U M O

A doença de Gorham, também conhecida por osteólise maciça idiopática, é uma patologia rara, caracterizada por uma proliferação vascular que resulta na destruição e reabsorção da matriz óssea, de etiologia desconhecida. Foi descrita pela primeira vez em 1838 por Jackson, mas foram Gorham e Stout, em 1955, que definiram a doença como uma entidade específica. Com uma apresentação clínica variável, geralmente tem um comportamento progressivo. O tratamento permanece controverso, não há um tratamento padrão. Essa patologia apresenta geralmente um prognóstico favorável. É apresentado um caso de doença de Gorham com envolvimento do quadril esquerdo, num doente do sexo masculino, sem antecedentes de relevo.

© 2014 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Publicado por Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

Gorham's disease: clinical case

A B S T R A C T

Gorham's disease, also known as idiopathic massive osteolysis, is a rare pathological condition characterized by vascular proliferation that results in destruction and reabsorption of the bone matrix, of unknown etiology. It was first described by Jackson in 1838, but it was Gorham and Stout, in 1955, who defined this disease as a specific entity. It has variable clinical presentation and generally has progressive behavior. Controversy continues regarding the treatment and there is no standard treatment. This pathological condition generally presents a favorable prognosis. Here, a case of Gorham's disease with involvement of the left hip is presented, in a male patient without relevant antecedents.

© 2014 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Published by Elsevier Editora Ltda. All rights reserved.

[☆] Trabalho desenvolvido no Centro Hospitalar São João, Porto, Portugal.

* Autor para correspondência.

E-mail: pmgs4@iol.pt (P. Sá).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rbo.2014.04.007>

0102-3616/© 2014 Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. Publicado por Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

Introdução

A doença de Gorham apresenta-se como uma osteólise idiopática progressiva de um osso ou ossos adjacentes à volta de um foco, sem respeitar as fronteiras articulares.

Pode afetar qualquer parte do esqueleto. Os locais mais acometidos são o crânio, o ombro e a pélvis.¹

A apresentação clínica depende do local envolvido e decorrem por vezes vários meses/anos até o diagnóstico. Em determinados casos, a doença manifesta-se de forma aguda, com dor incapacitante. A primeira manifestação são as fraturas espontâneas comuns. Noutros pacientes, a doença de Gorham apresenta um curso insidioso, com fraqueza muscular progressiva.

Essa doença tem um caráter progressivo na maioria dos pacientes e pode, em determinados casos, ser um processo autolimitado. O curso natural dessa patologia geralmente é benigno e apresenta como complicações eventualmente fatais os derrames pericárdicos e pleurais, quando o mediastino é atingido.

Os exames radiológicos, notadamente raio X (RX), tomografia computadorizada (TC) e ressonância magnética (RM), associados a biópsia óssea, são essenciais no diagnóstico diferencial dessa patologia rara.

O tratamento médico da doença de Gorham inclui radioterapia, fármacos antiosteoclásticos (bifosfanatos) e a interferona α -2b. As opções cirúrgicas incluem a ressecção da lesão e o preenchimento com enxerto autólogo/heterólogo ou reconstrução da articulação com recurso a artroplastias.

Relato do caso

Doente com 48 anos, sexo masculino, etnia branca, antecedentes de consumo de drogas endovenosas, observado em consulta externa de ortopedia por coxalgia esquerda, com cinco anos de evolução, com perda progressiva do arco de movimento e capacidade de marcha e necessidade de apoio externo para deambular. Sem história prévia de traumatismo.

Ao exame objetivo apresentou dor à palpação da região trocântica esquerda, bem como durante a rotação interna/externa passiva. Verificou-se, durante os movimentos ativos, limitação da flexão (30°) da anca esquerda, bem como rotação interna (10°-15°) e rotação externa (15°-20°). Apresentou um Harris Hip Score de 36,65.

Fez RX em carga da bacia (fig. 1), no qual se verificou aparente necrose óssea da cabeça e do colo femoral à esquerda. O TC da anca esquerda (figs. 2 A e B) revelou reabsorção óssea completa da cabeça e do colo femoral à esquerda. A RMN da anca esquerda (fig. 3) revelou, também, reabsorção óssea completa do fêmur proximal, bem como a presença de uma «massa» vascular no espaço articular, com invasão da fossa e da parede superior do acetábulo esquerdo e da asa do íliaco ipsilateral. Ainda fez cintilografia óssea que revelou destruição da articulação coxo-femoral esquerda, com fixação tardia do radiofármaco.

Foi feita uma biópsia dirigida por TC na anca esquerda. O resultado anatomopatológico foi compatível com doença



Figura 1 – RX da bacia em carga (incidência AP).

de Gorham e revelou a presença de vasos de pequeno calibre dispersos.

O paciente encontra-se em vigilância na consulta externa de ortopedia e foi proposta artroplastia total da anca esquerda.

Discussão

A doença de Gorham, também conhecida como síndrome de Gorham-Stout, é uma doença idiopática rara, que se caracteriza por uma extensa perda de matriz óssea, que é substituída por tecido fibrótico e canais vasculares/linfáticos proliferativos. Existem aproximadamente 200 casos reportados na literatura.² Foi descrito pela primeira vez em 1838 por Jackson^{3,4} um caso de um adulto, sexo masculino, em que se verificou reabsorção óssea completa do úmero ao longo de 11 anos. Em 1955, Gorham e Stout⁵ definiram essa patologia como uma entidade específica, após publicação de revisão de 24 casos da doença, e descreveram que «a doença de Gorham geralmente está associada a uma angiomatose de vasos sanguíneos e linfáticos».

A maioria dos casos ocorre em crianças ou em adultos com menos de 40 anos. Aproximadamente 60% dos casos ocorrem em doentes do sexo masculino e não há predisposição genética aparente.⁶ O ombro^{7,8} e a pélvis⁹ são os locais mais afetados por essa síndrome, embora possa afetar qualquer osso.¹⁰ Quando atinge as costelas, a escápula ou a coluna torácica, pode levar ao aparecimento do quilotórax por invasão direta de linfangiectasias na cavidade pleural ou via ducto torácico.¹¹ Nesses casos, é necessário fazer drenagem cirúrgica. Caso contrário, apresenta uma taxa de morbidade/mortalidade elevada.¹¹ Contudo, geralmente apresenta uma evolução benigna.

De caráter progressivo, embora em determinados casos apresente-se como uma patologia autolimitada, a sua etiologia/patofisiologia permanece desconhecida. O processo patológico caracteriza-se pela substituição de osso normal por tecido vascular não neoplásico, de comportamento agressivo,^{10,12} semelhante a um hemangioma/linfangioma. No estágio precoce da lesão, o osso é reabsorvido e substituído por tecido conjuntivo fibroso hipervascular e/ou angiomaso.

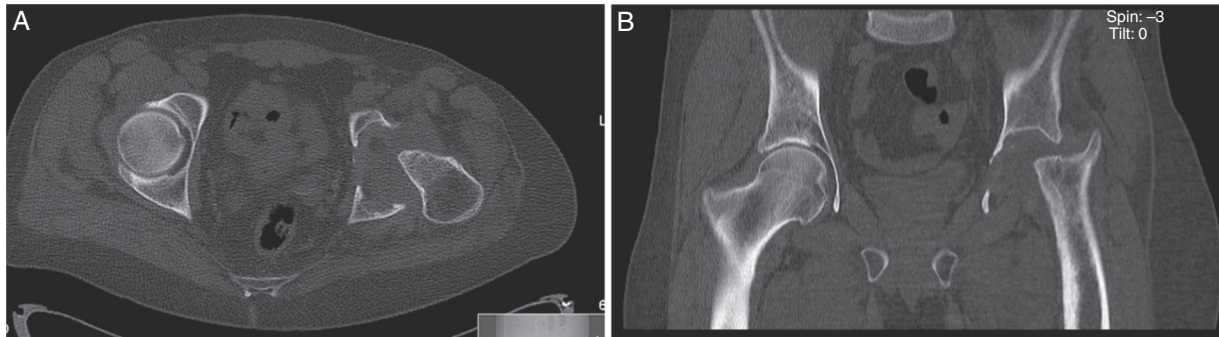


Figura 2 – A, TC da bacia (corte axial); B, TC da bacia (corte coronal).

Histologicamente verifica-se a presença de vasos com parede fina, que podem ser capilares, sinusoidais ou cavernosos. Em estágios tardios, existe uma destruição progressiva do osso, com aparecimento de tecido fibrótico e osteólise maciça.¹³

A natureza exata do processo patológico não é conhecida. Gorham e Stout⁵ preconizavam que a hiperemia, as alterações locais de pH e as forças mecânicas eram responsáveis pela absorção óssea e excluía o papel dos osteoclastos. Devlin et al.¹³ sugeriram que a osteólise presente na doença de Gorham deve-se a uma atividade aumentada dos osteoclastos, mediada por níveis aumentados de interleucina-6 (IL-6). Moller et al.¹⁴ publicaram seis casos de doença de Gorham, em que os resultados histopatológicos evidenciam um aumento do número de osteoclastos. Hirayama et al.¹⁵ sugeriram que o aumento de osteoclastos se deve a uma maior sensibilidade dos precursores a fatores humorais, o que promove a formação de osteoclastos e a reabsorção óssea.

As manifestações clínicas são variáveis e dependem do local atingido. Alguns pacientes apresentam um início súbito de dor e edema da extremidade afetada, enquanto outros apresentam um início insidioso de dor, limitação dos movimentos e perda progressiva de força muscular. Apesar das deformidades ósseas severas, complicações graves são raras. Pode ocorrer paraplegia quando há envolvimento de vértebras.¹⁶ Quando há acometimento do tórax/mediastino, pode-se desenvolver um derrame pleural, com consequente insuficiência respiratória, cujo desfecho pode ser fatal.¹⁷

As análises laboratoriais de rotina não são úteis no diagnóstico da doença de Gorham. Pode apenas estar elevada a

fosfatase alcalina sérica. Os exames radiológicos, como o RX, o TC e a RMN, são úteis no diagnóstico. A aparência mais dramática da osteólise maciça verifica-se no RX. Resnick¹⁸ descreveu os achados radiológicos da doença de Gorham. No estágio inicial da lesão, aparecem focos radioluscentes na região subcortical/intermedular, semelhantemente à osteoporose. Progressivamente verifica-se dissolução/fragmentação e desaparecimento da porção óssea afetada. O restante do tecido ósseo fica «pontagudo» e é acompanhado de atrofia dos tecidos moles. A doença pode-se estender a ossos contíguos e não respeitar a superfície articular como «barreira». A cintilografia demonstra um aumento da vascularidade nos estágios precoces e uma área de hipocaptação correspondente ao local de ausência de tecido ósseo em estágios mais tardios.¹⁹

O diagnóstico da doença de Gorham só pode ser estabelecido após a exclusão de outras causas mais comuns de osteólise, como infecção, câncer (primário ou metastático) e doenças endocrinológicas e inflamatórias. Contribui para isso a biópsia (aberta, ecoguiada, guiada por TC), que estabelece o diagnóstico definitivo.

Por causa da sua raridade, não existe um tratamento padrão para essa patologia. O tratamento médico inclui a radioterapia,²⁰ bifosfanatos²¹ e interferona α -2b.²² A radioterapia em doses moderadas (40-45 Gy em duas frações) apresenta bons resultados clínicos, com uma baixa taxa de complicações.²¹ O tratamento cirúrgico, talvez a modalidade principal, inclui a ressecção da lesão e reconstrução óssea com enxerto ósseo ou artroplastia. O quilotórax é a complicação mais grave, quando a doença de Gorham atinge o tórax e é potencialmente ameaçadora da vida. Para essas situações estão reservados procedimentos cirúrgicos como pleurectomia, pleurodese e derivação para o ducto torácico.^{23,24} Nesses casos, a radioterapia fica reservada para pacientes que não tolerem procedimentos invasivos.

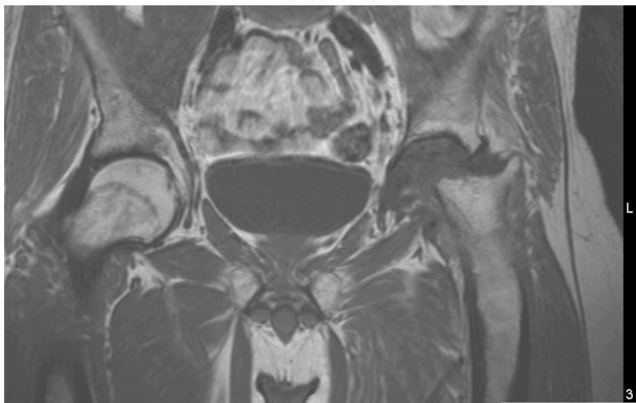


Figura 3 – RMN da bacia (corte coronal).

Conclusão

A doença de Gorham é uma patologia musculoesquelética rara, peculiar, em que o osso afetado virtualmente se desintegra e é substituído por tecido conjuntivo fibroso vascular. A etiologia é especulativa. A apresentação clínica é muito variável e a sua história natural é de prognóstico imprevisível. Não existe terapêutica eficaz estabelecida. A maioria dos pacientes é tratada com radioterapia e procedimentos cirúrgicos.

Conflitos de interesse

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

REFERÊNCIAS

1. Flörchinger A, Böttger E, Claass-Böttger F, Georgi M, Harms J. Gorham-Stout syndrome of the spine Case report and review of the literature. *Rofo*. 1998;168(1):68-76.
2. Papadakis SA, Khaldi L, Babourda EC, Papadakis S, Mitsitsikas T, Sapkas G. Vanishing bone disease: review and case reports. *Orthopedics*. 2008;31(3):278.
3. Jackson JB. A boneless arm. *Boston Med Surg J*. 1838;18:368-9.
4. Jackson JB. Absorption of the humerus after fracture. *Boston Med Surg J*. 1872;10:245-7.
5. Gorham LW, Stout AP. Massive osteolysis (acute spontaneous absorption of bone, phantom bone, disappearing bone); its relation to hemangiomas. *J Bone Joint Surg Am*. 1955;37(5):985-1004.
6. Hardegger F, Simpson LA, Segmueller G. The syndrome of idiopathic osteolysis Classification, review, and case report. *J Bone Joint Surg Br*. 1985;67(1):88-93.
7. Remia LF, Richolt J, Buckley KM, Donovan MJ, Gebhardt MC. Pain and weakness of the shoulder in a 16-year-old boy. *Clin Orthop Relat Res*. 1998;(347):268-71.
8. Bode-Lesniewska B, von Hochstetter A, Exner GU, Hodler J. Gorham-Stout disease of the shoulder girdle and cervico-thoracic spine: fatal course in a 65-year-old woman. *Skeletal Radiol*. 2002;31(12):724-9.
9. Kulenkampff HA, Richter GM, Hasse WE, Adler CP. Massive pelvic osteolysis in the Gorham-Stout syndrome. *Int Orthop*. 1990;14(4):361-6.
10. Dickson GR, Hamilton A, Hayes D, Carr KE, Davis R, Mollan RA. An investigation of vanishing bone disease. *Bone*. 1990;11(3):205-10.
11. Tie ML, Poland GA, Rosenow EC 3rd. Chylothorax in Gorham's syndrome. A common complication of a rare disease. *Chest*. 1994;105(1):208-13.
12. Pazzaglia UE, Andrini L, Bonato M, Leutner M. Pathology of disappearing bone disease: a case report with immunohistochemical study. *Int Orthop*. 1997;21(5):303-7.
13. Devlin RD, Bone HG 3rd, Roodman GD. Interleukin-6: a potential mediator of the massive osteolysis in patients with Gorham-Stout disease. *J Clin Endocrinol Metab*. 1996;81(5):1893-7.
14. Möller G, Priemel M, Amling M, Werner M, Kuhlmeier AS, Delling G. The Gorham-Stout syndrome (Gorham's massive osteolysis). A report of six cases with histopathological findings. *J Bone Joint Surg Br*. 1999;81(3):501-6.
15. Hirayama T, Sabokbar A, Itonaga I, Watt-Smith S, Athanasou NA. Cellular and humoral mechanisms of osteoclast formation and bone resorption in Gorham-Stout disease. *J Pathol*. 2001;195(5):624-30.
16. Halliday DR, Dahlin DC, Pugh DG, Young HH. Massive osteolysis and angiomatosis. *Radiology*. 1964;82:637-44.
17. Kery L, Wouters HW. Massive osteolysis Report of two cases. *J Bone Joint Surg Br*. 1970;52(3):452-9.
18. Resnick D. Osteolysis and chondrolysis. In: Resnick D, editor. *Diagnosis of bone and joint disorders*. 4th ed. Saunders: Philadelphia; 2002. p. 4920-44.
19. Spieth ME, Greenspan A, Forrester DM, Ansari AN, Kimura RL, Gleason-Jordan I. Gorham's disease of the radius: radiographic, scintigraphic, and MRI findings with pathologic correlation. A case report and review of the literature. *Skeletal Radiol*. 1997;26(11):659-63.
20. Dunbar SF, Rosenberg A, Mankin H, Rosenthal D, Suit HD. Gorham's massive osteolysis: the role of radiation therapy and a review of the literature. *Int J Radiat Oncol Biol Phys*. 1993;26(3):491-7.
21. Hammer F, Kenn W, Wesselmann U, Hofbauer LC, Delling G, Allolio B, et al. Gorham-Stout disease - Stabilization during bisphosphonate treatment. *J Bone Miner Res*. 2005;20(2):350-3.
22. Hagberg H, Lamberg K, Aström G. Alpha-2b interferon and oral clodronate for Gorham's disease. *Lancet*. 1997;350(9094):1822-3.
23. Pedicelli G, Mattia P, Zorzoli AA, Sorrone A, De Martino F, Sciotto V. Gorham syndrome. *JAMA*. 1984;252(11):1449-51.
24. Feigl D, Seidel L, Marmor A. Gorham's disease of the clavicle with bilateral pleural effusions. *Chest*. 1981;79(2):242-4.