

A-C  
11

DRES. JUAN BOSCH MILLARES y JUAN BOSCH HERNÁNDEZ

EL SÍNDROME  
DE  
GARDNER-BOSCH

*EDICIONES DEL EXCMO. CA-  
BILDO INSULAR DE  
GRAN CANA-  
RIA*

Entre los primordiales propósitos del Excmo. Cabildo Insular de Gran Canaria se ha contado siempre el estímulo y exaltación de todas las actividades del espíritu en la Isla. Para hacer más eficiente ese propósito, el Excmo. Cabildo emprende ahora unas cuidadas ediciones que abarcarán diversas ramas del saber y de la creación literaria.

Entre otros textos, se publicarán antologías, monografías y manuales en que se presenten y estudien aspectos relativos a nuestras Islas; y se reeditarán, además, obras que por su rareza, por su importancia o por su antigüedad, merezcan ser divulgadas. A competentes especialistas se encomendarán los prólogos y notas, así como cada una de las ediciones.

\* \* \*

Esta empresa editorial constará de las secciones siguientes:

- I.—Lengua y literatura.
- II.—Bellas Artes.
- III.—Geografía e historia.
- IV.—Ciencias.
- V.—Libros de antaño.



Ediciones del Excmo. Cabildo Insular de Gran Canaria  
(Comisión de Educación y Cultura)



IV  
CIENCIAS

(Al cuidado de Ventura Doreste y de Alfonso Armas)

*Doctores*

JUAN BOSCH MILLARES y JUAN BOSCH HERNÁNDEZ

*Ex-Médico Jefe y Médico encargado,  
respectivamente, del Servicio de Medicina Interna  
del Hospital de San Martín de Las Palmas de Gran Canaria.*

EL SÍNDROME  
DE  
GARDNER-BOSCH

1965



En el número 8, Octubre de 1963, del tomo XXII de la *Revista Española de las Enfermedades del Aparato Digestivo y de la Nutrición*, el Doctor Eusebio Oliver Pascual, Catedrático de Patología Médica y Profesor de Medicina Interna del Hospital General de Madrid, escribió lo siguiente:

*"Tenemos la satisfacción de ofrecer a nuestros lectores la excelente comunicación presentada a la XIV Reunión Nacional de la Sociedad Española de Aparato Digestivo y de la Nutrición por los Doctores Bosch (padre e hijo), pues constituye un verdadero acontecimiento en la bibliografía española dentro de la patología hereditaria o constitucional de las enfermedades del intestino, por revelar (mejor que los demás árboles familiares de los casos de este síndrome hasta ahora publicados) que la presencia de poliposis intestinal difusa no sólo se acompaña de osteomas, fibromas y quistes epidermoideos, como ya descubrió Gardner hace ahora diez años, sino que pueden destacar en su sintomatología otros tumores benignos, tales como los lipomas, hasta el punto de que la*

*presencia de lipomas múltiples (o bien la atrofia del tejido adiposo) en varios miembros de una familia debe hacernos pensar en la posibilidad de que exista una poliposis intestinal difusa y susceptible de llegar a la malignidad. Por eso creemos que los casos de esta índole deben ser denominados desde ahora "Síndrome de Gardner-Bosch".*

*"Puesto que la poliposis intestinal difusa puede ser también una característica de los linfosarcomas y linfomas intestinales, así como de algunas colitis ulcerosas y de otros síndromes con múltiples neoplasias endocrinas y tal vez aun de otros no bien precisados todavía, creemos que el estudio detallado de casos más o menos parecidos a los que describen los Doctores Bosch, abrirá nuevos horizontes a la interpretación etiológica y patogénica de todos aquellos procesos digestivos y sobre todo de las gastritis hipertróficas con exudados albuminomucosos, así como de otras hiperplasias más o menos intensas y difusas de los demás tramos de la mucosa gastrointestinal..."*

## EL SÍNDROME DE GARDNER-BOSCH

### I

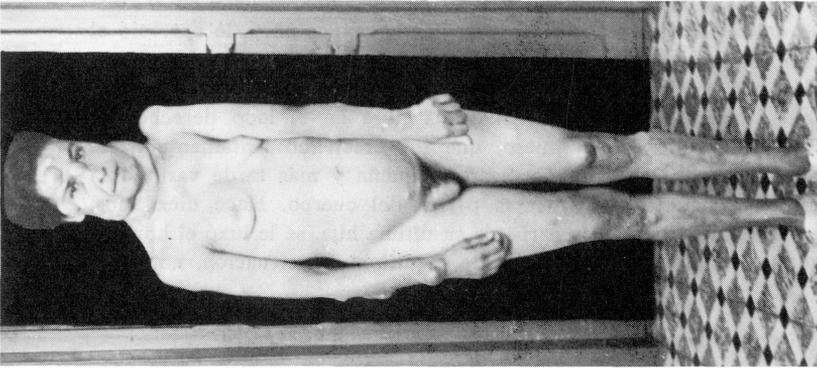
En el año 1944 ingresó en el Servicio de Medicina Interna del Hospital de San Martín de Las Palmas de Gran Canaria, a cargo de uno de nosotros, la siguiente enferma:

*PRIMER CASO.*—Concepción Guedes González, de cuarenta años de edad, natural de Ingenio, soltera, con dos hijas habidas del mismo padre, de doce y diez años respectivamente, que no presentaban a la edad en que fueron reconocidas, la sintomatología que acusaba su madre.

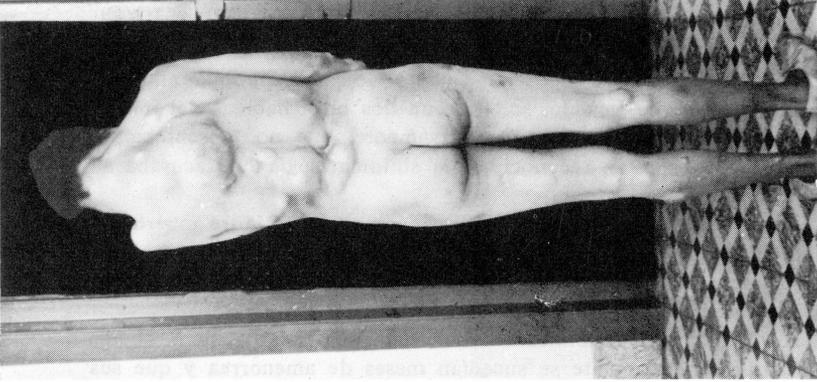
*ANTECEDENTES FAMILIARES.*—Padre desconocido. Madre muerta de apendicitis, pero conllevando hasta su fallecimiento el mismo cuadro clínico que presentaba nuestra historiada. Un primo hermano padeció la misma afección.

*ANTECEDENTES PERSONALES.*—Menarquia no recuerda, pero sí nos cuenta que repetidamente se sucedían meses de amenorrea y que sus menstruaciones, cuando las tenía, sólo le duraban dos días.

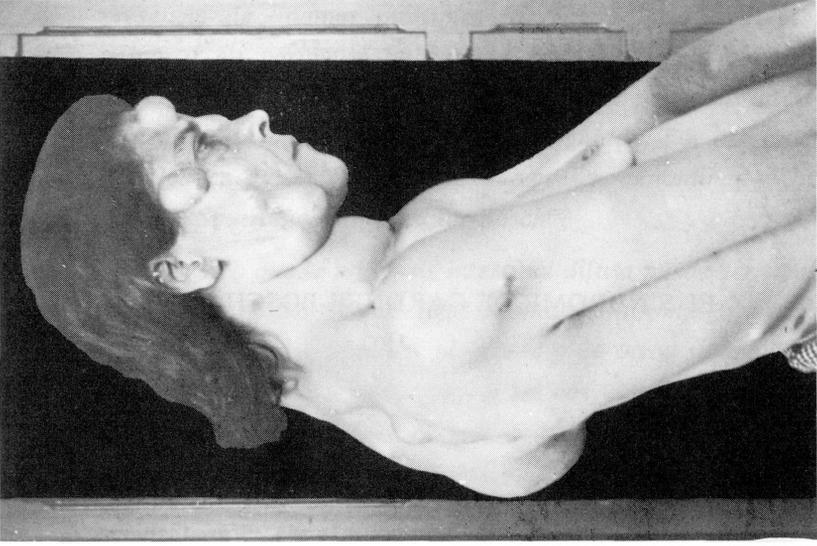
*HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL.*—Estando recogida en el Hospicio del mismo establecimiento y teniendo quince años, le apareció el primer tumor blando en la mejilla izquierda que le fue extirpado, según se confirma por la cicatriz que presentaba en dicha región. Poco tiempo después presentó otro, de consistencia dura en el lado derecho del maxilar inferior y fijo al hueso, que fue creciendo lentamente hasta alcanzar el tamaño de una manzana pequeña y más tarde varios, sin orden ni concierto, en distintas partes del cuerpo. Hace diez años, sigue diciendo, estando de parto de su última hija, se le luxó el hombro izquierdo y hace cuatro, después de su última menstruación, notó una



1



2



3

tumoración redonda y dura en parte baja del vientre. Desde hace un año viene sintiendo crisis dolorosas que comienzan en este sitio y se propagan a estómago y pecho en forma de cólicos, sin relación con las comidas, que se resolvían en diarreas mucosas. Apetito, estreñimiento, orina en cantidad y con frecuencia. Enflaquecimiento.

EXPLORACIÓN.—Regular estado general de nutrición. Ligerá palidez de piel y mucosas. (*Figuras 1, 2 y 3*).

CABEZA.—En cráneo se cuentan nueve bultos de consistencia blanda y dimensiones oscilantes entre las de una almendra y una nuez y seis pequeños del tamaño de un garbanzo. En cara, doce blandos de distinta longitud y varios pequeños de consistencia dura, distribuidos en cara externa del frontal y uno del tamaño de un huevo de paloma alojado en rama lateral derecha del maxilar inferior.

CUELLO.—Varios blandos de distinto volumen, algunos de ellos unidos hasta darle aspecto de cuello proconsular.

EXTREMIDADES SUPERIORES.—Se aprecia perfectamente en la articulación escapulo humeral izquierda la luxación no reducida de la misma, que limita sus movimientos en buen grado, y sobre ella una tumoración blanda redonda del tamaño de una mandarina. En cada uno de los brazos y antebrazos, distribuidos irregularmente, ocho o diez de tipo blando y de distinto tamaño. En las manos no existen.

TÓRAX.—Atrofia del tejido adiposo mamario y pared costal del hemitórax izquierdo. En cara anterior algunos pequeños y blandos y en cara posterior, un gran mazacote constituido por cuatro lóbulos de gran tamaño que llega hasta la región posterior del cuello, rodeado de otros de distintas dimensiones en todo dicho sitio.

ABDOMEN.—Varios pequeños distribuidos en toda su extensión y en hipogastrio tumoración correspondiente a útero, dura, dolorosa y libre en su parte superior, del tamaño de una cabeza de feto.

EXTREMIDADES INFERIORES.—Se cuentan veintiocho diseminados en caras anteriores y posteriores de distinta extensión. En los pies tampoco existen.

El estudio neurológico y la exploración radioscópica del tórax fueron normales. Por tacto vaginal se confirma la existencia de una tumoración correspondiente a útero, dura, desigual, dolorosa y del tamaño de un embarazo de cuatro meses.

En estas condiciones se hacen los siguientes análisis: Metabolismo basal, más 30. Wassermann y complementarias, negativas. Azoemia, 0,21 gr. Cloruremia, 7,60 gr. Colesterinemia, 0,98 mgr.%. Glóbulos rojos, 4.075.000. Blancos, 6.800. Eosinófilos, 16. Neutros, 50 (juveniles 1, en cayado 8 y segmentados 41). Linfocitos, 26 y monos, 8. Calcemia, 0,085 y glucemia, 1.140 gramos.

A los pocos días de su ingreso en el Hospital sufre una crisis obstructiva intestinal aguda, de la que fallece. Se le practica la ne-

cropsia y en ella se encuentran, macroscópicamente osteomas, quistes sebáceos, lipomas, cáncer del intestino grueso, pólipos en toda su extensión y un tumor duro de aspecto fibromatoso en útero. No hicimos biopsia de ningún tumor por carecer, en aquella época, de los medios de garantía con que contamos hoy. En el registro de autopsias encontramos inscrita la causa de su fallecimiento, como sarcomatosis.

Descrito lo expuesto, no supimos encajar el cuadro clínico en un diagnóstico cierto, quizás en parte debido a que no teníamos conocimiento del mismo, ni recordábamos haberlo leído en ninguna publicación de aquellos tiempos. Confesamos que nos faltaron por llevar a cabo otras exploraciones y que pudimos agotar su estudio para darlo a la publicidad en busca de asesoramientos y consejos, mas los años se fueron pasando y el caso quedó sumido en el olvido. Pero he aquí que hace aproximadamente un lustro ingresó en nuestro Servicio de Medicina del mismo Centro benéfico, una enferma cuya historia clínica es la siguiente:

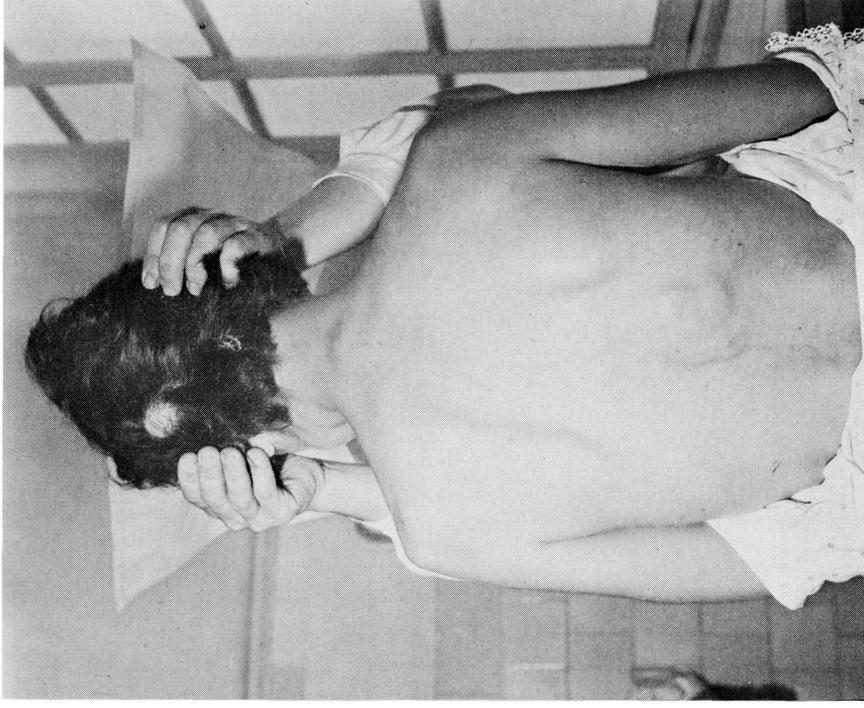
*SEGUNDO CASO.*—María Luz del Rosario Guedes, de veinte y nueve años de edad, soltera, natural de Las Palmas de Gran Canaria, cuyo padre murió de causa desconocida; y su madre, muerta también, casó dos veces. De su primer matrimonio nacieron dos hijos con tumores blandos y duros en el cuerpo, de los que uno murió de tuberculosis pulmonar y el otro contrajo matrimonio, del que nacieron, asimismo, dos hijas; una, nuestra historiada, y otra normal que ha tenido después dos hijos también normales. Su madre, como se detalla en el árbol genealógico que se acompaña en páginas sucesivas y que abarca cinco generaciones de enfermos, tenía tumores blandos.

*ANTECEDENTES PERSONALES.*—Menarquia a los dieciséis años, tipo 26/3, indolora y sin ir acompañada de flujo.

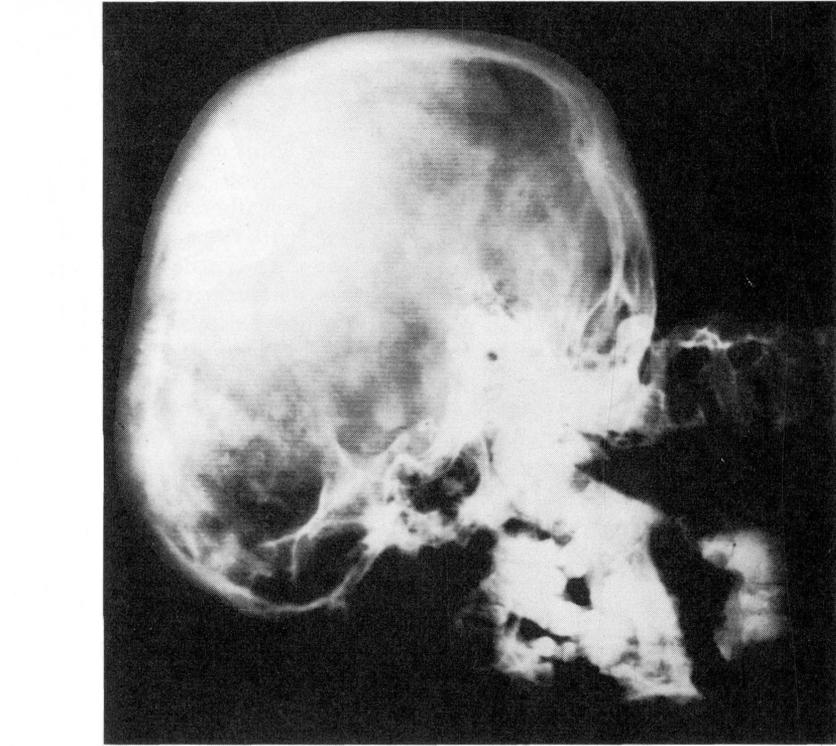
*HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL.*—A los doce años comenzó a notar prominencia dura en ángulo izquierdo del maxilar inferior y otra de consistencia blanda en lado derecho de la cara sobre la ceja, varios en cuero cabelludo, región retro auricular izquierda, espalda, región paravertebral derecha a la altura de la octava dorsal y algunas en la frente, casi simétricas respecto a la línea media, por encima de la región supraorbitaria y formando cuerpo con el frontal. Todas han ido creciendo hasta el momento actual y todas han evolucionado sin molestias subjetivas. Tiene apetito, pero desde hace un mes viene sufriendo tres y cuatro veces al día, sobre todo por las mañanas



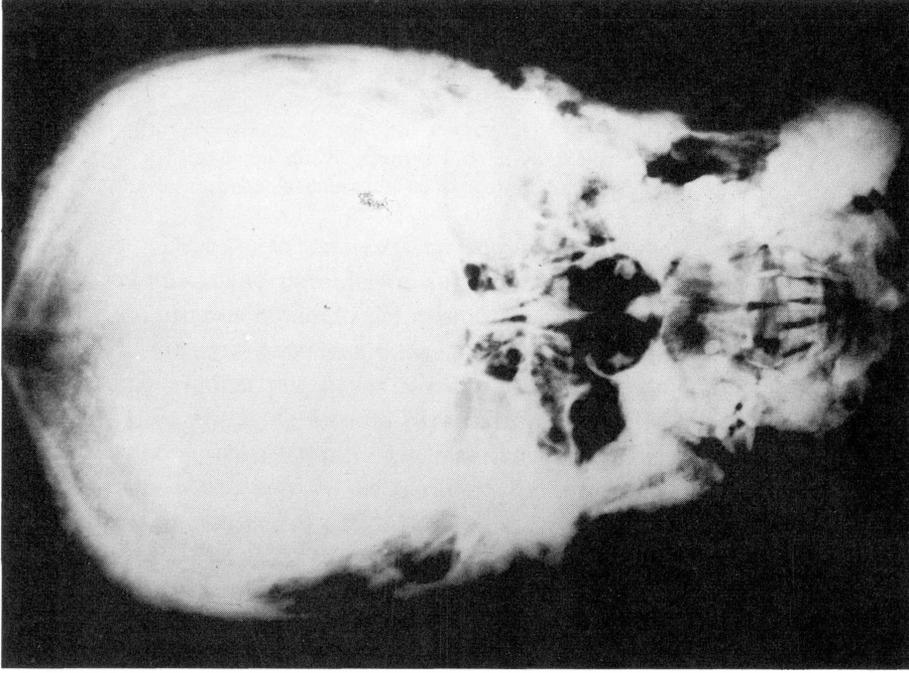
4



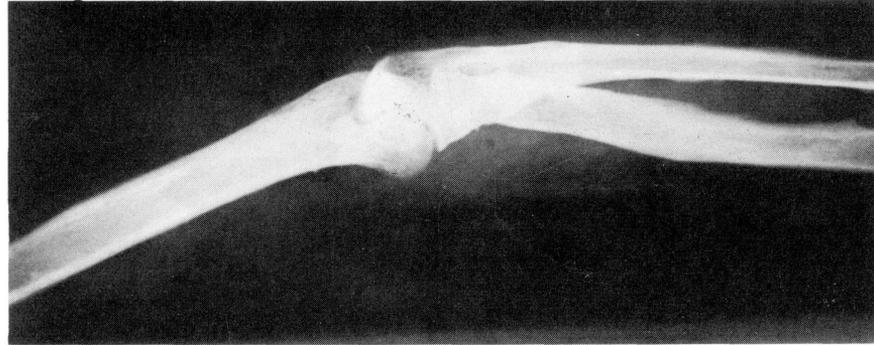
5



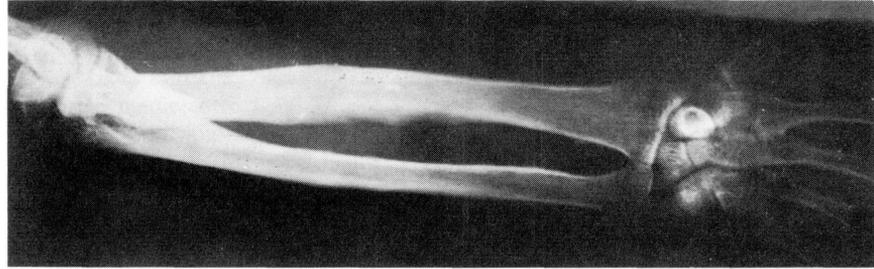
6



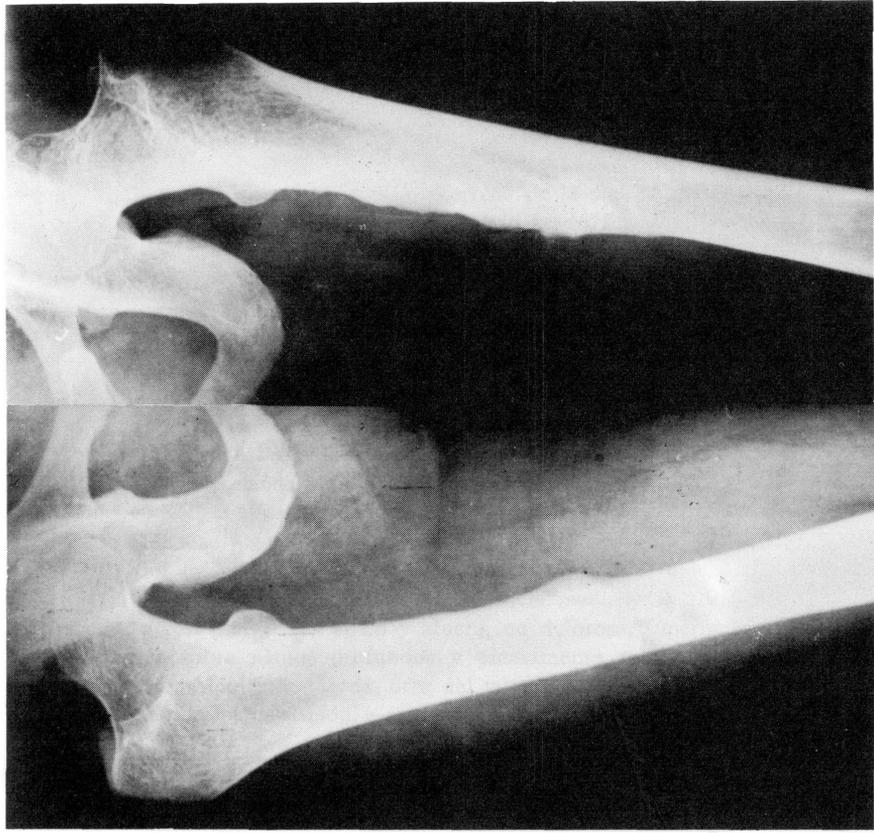
7



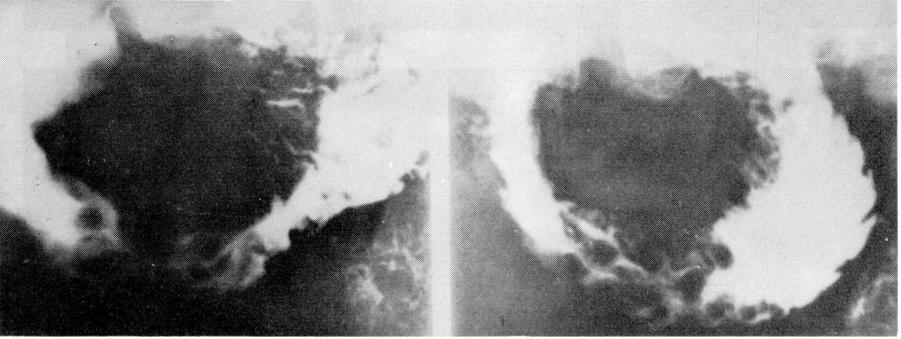
8



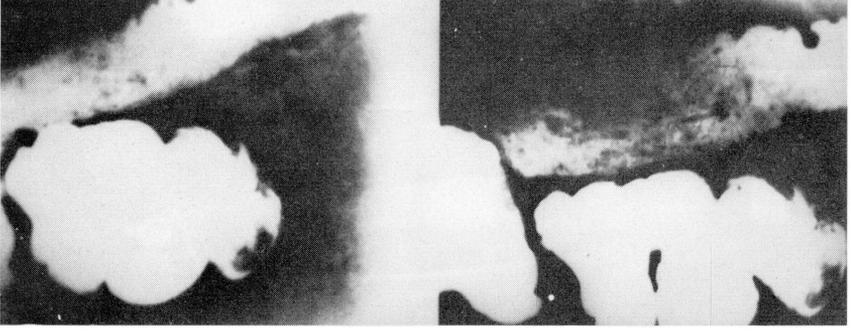
9



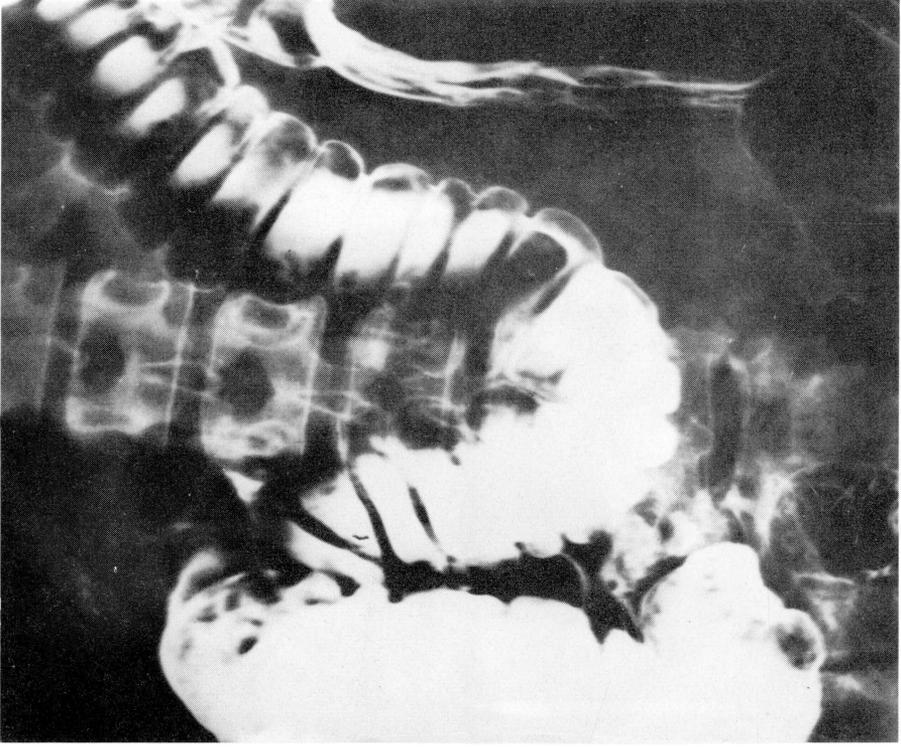
10



11



12



13

en ayunas, de deposiciones mucosas con restos alimenticios, sin sangre ni parásitos, acompañadas de molestias en fosa ilíaca derecha. No ha perdido peso.

**EXPLORACIÓN.**—Bien desarrollada y constituida. Buen estado de nutrición y color de mucosas. Tinte terroso de la piel. (*Figuras 4 y 5*).

**CABEZA.**—Cráneo dolicocefalo, de escaso grado. En frontal, a ambos lados de la línea media y en posición aproximadamente simétrica, numerosas tumoraciones (cinco a seis en cada lado), pequeñas y de tamaño oscilante entre los de una lenteja y un garbanzo, también óseas.

**CARA.**—Exoftalmos bilateral. En rama horizontal de maxilar inferior lado izquierdo comenzando por detrás de ángulo y extendiéndose hasta la mitad de rama horizontal, tumoración prominente, tanto hacia afuera como en lado interno de dicha rama, del tamaño de una manzana, de superficie lisa y lobulada, de consistencia ósea fija a maxilar, sin adherirse a planos superficiales, no dolorosa y con piel normal. En igual localización del lado derecho, sobre borde de rama horizontal y extendiéndose algo hacia adentro y cara externa, dos tumoraciones unidas, del tamaño de un garbanzo, óseas. En región supraorbitaria derecha se aprecia tumoración de consistencia media y de forma arriñonada, y con escotadura abajo y afuera, no dolorosa, superficial, lisa, movilizable sobre planos profundos y escasamente sobre la piel. En región retroauricular izquierda, otra del tamaño de una nuez, redonda, muy blanda, con fluctuación y movilizable como la frontal.

**CUELLO.**—En cara lateral derecha e izquierda, cerca de la nuca, dos tumores pequeños, como granos de arroz.

**TRONCO.**—En espalda en región paravertebral derecha a la altura de la sexta y séptima dorsal, por debajo del espacio vértebro-escapular, una, plana, lobulada, blanda, movable sobre planos profundos. Por encima, debajo y afuera otros similares del tamaño de lentejas igualmente movibles.

**EXTREMIDADES INFERIORES.**—En cara posterior del muslo derecho tercio medio, otro igual.

**TÓRAX NORMAL.**—Abdomen ligeramente dolorido, sin apreciarse hipertrofia hepática ni esplénica. Presiones 12/8.

**RADIOGRAFÍAS DE CRÁNEO, FRENTE Y PERFIL.**—Condensaciones óseas en toda su extensión y el osteoma del ángulo izquierdo maxilar inferior antes referido. (*Figuras 6 y 7*).

**TÓRAX.**—Exóstosis en algunas costillas.

**EXTREMIDADES SUPERIORES.**—Exóstosis en radio y cúbito de ambos lados. (*Figura 8*).

**EXTREMIDADES INFERIORES.**—Exóstosis en ambos fémures. (*Figuras 9 y 10*).

**COLUMNA VERTEBRAL.**—Espina bífida de 5.<sup>a</sup> lumbar.

**RADIOSCOPIA DE TÓRAX.**—Normal.

**RADIOSCOPIA DE APARATO DIGESTIVO.**—Esófago, normal; ligera retención del contraste en cardias sin lesión apreciable. Estómago en anzuelo, bien situado con buen tono y peristaltismo. Pliegues y curvaturas normales. Evacuación activa por píloro y bulbo normales. En duodeno descendente pliegues irregulares e imagen redonda (fallo) que se mueve ampliamente con el peristaltismo duodenal. Estasis en rodilla inferior con intenso antiperistaltismo. Duodeno horizontal y primeras asas del yeyuno totalmente normales. Ileon pélvico a las tres horas, normal, tipo hipertónico y el terminal con restos de papilla. En polo cecal imagen clara que persiste en dos radioscopias sucesivas. Ascendente también normal.

**RADIOGRAFÍA DE INTESTINO.**—Pólipo en duodeno y muchos en fleon terminal e intestino grueso. (*Figuras 11, 12 y 13*).

Por rectoscopia encontramos un pólipo de aspecto benigno, situado a 13 centímetros del ano, en cara lateral izquierda del recto que se extirpa y varios pequeños pediculados y sesiles en la misma víscera.

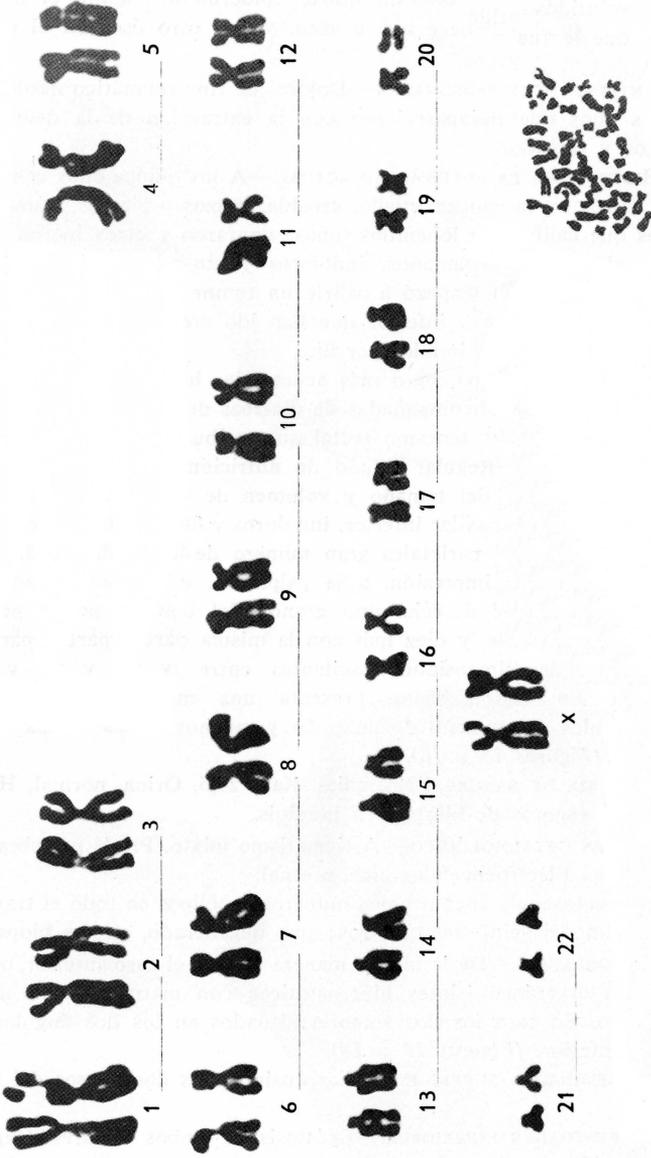
Los análisis de sangre (recuento globular, fórmula y velocidad de sedimentación) efectuados a su ingreso y repetidos cada mes, hasta su salida del hospital, fueron normales. Calcemia, 0,090 por mil. Fosforemia, 0,041 por mil. Fosfatasa alcalina, 6,7 unidades Bodansky. Orina normal.

En enero del pasado año nos pide el alta, pero en marzo del mismo ingresa directamente en la sala de Cirugía para ser intervenida por haber sufrido un dolor cólico en fosa ilíaca derecha que fue diagnosticado de apendicitis. A los diez días tuvo fiebre y empastamiento en herida que motivó el traslado a nuestra sala hasta que evacuó por recto, pus y moco en cantidad, salida que dio lugar a la desaparición de las molestias. La biopsia del pólipo y del osteoma del maxilar que se extirparon, confirmaron los diagnósticos.

El estudio del cariotipo y de las huellas dactilares y palmares efectuado en el departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, por el Dr. Sánchez Cascos, fue absolutamente normal. (*Figura 14*) Asimismo tenemos que hacer constar que el osteoma operado no se ha reproducido.

**TERCER CASO.** —José Guedes Alemán, de 62 años, trece hijos, de los cuales han muerto siete, uno de tuberculosis pulmonar y seis pequeños.

**ANTECEDENTES FAMILIARES.**—Padres muertos desconociendo las causas. Su progenitor, como seguimos observando en el árbol genealógico a que antes hicimos referencia, tuvo tumores blandos en distintas partes del cuerpo, lo mismo que dos de sus tías paternas. Una de ellas fue la madre de nuestra historiada anterior, nacida, según dijimos



CARIOTIPO n.º 214 Cél. 3  
M.ª LUZ DEL ROSARIO GUEDES

anteriormente, del segundo matrimonio de su madre. De sus seis hijos vivos, uno tiene tumores blandos y duros, y otro blandos; y de sus veintidós nietos, tuvo uno un quiste epidermoideo sobre el maxilar que le fue extirpado hace nueve años, y hoy otro óseo en el mismo hueso.

**ANTECEDENTES PERSONALES.**—Dolores de tipo reumático desde hace muchos años que desaparecieron con la extracción de la dentadura. Bebedor y fumador.

**HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL.**—A los quince años comenzaron a salirle en la cabeza, cuello, espalda, brazos y piernas, numerosos quistes que calificó de lobanillos (unos supuraron y otros fueron extirpados), de distintos tamaños, indolores y sin adherencias a partes profundas. A los 20 empezó a salirle un tumor duro en cada uno de los ángulos del maxilar inferior que han ido creciendo hasta alcanzar el tamaño actual. Son indolores y fijos.

Desde hace tiempo, pero más acentuadas hace unos meses, crisis dolorosas de vientre acompañadas de diarreas de color normal, a veces con moco y sangre y tenesmo rectal que atribuía a malas digestiones.

**EXPLORACIÓN.**—Regular estado de nutrición. Presenta en la cara dos tumores duros del tamaño y volumen de una nuez, situados en ambos ángulos del maxilar inferior, indolores y fijos a planos profundos. En región frontal y parietales gran número de exóstosis de distintos tamaños, dando la impresión, a la palpación, de un empedrado. En región paravertebral derecha uno grande del tamaño de un pepino, indoloro y deslizable, y diez más con la misma consistencia repartidos en espalda, de dimensiones oscilantes entre un garbanzo y una almendra. En región sacra, presenta una masa constituida por varios lóbulos del tamaño de un puño y muchos pequeños en muslos y brazos. (*Figuras 15 y 16*).

**ANÁLISIS DE SANGRE.**—Normales. Katz 25,5. Orina, normal, Heces, numerosos esporos de blastocistis hominis.

**EXAMEN OFTALMOLÓGICO.**—Astigmatismo mixto. Ptosis palpebral del ojo derecho. Electroencefalograma, normal.

Por rectoscopia encontramos numerosos pólipos en todo el trayecto de los primeros veinte centímetros; uno degenerado, que se biopsia.

**RADIOGRAFÍAS.**—De la misma manera que en el caso anterior, observamos en el cráneo islotes hiperostóticos con marmorización difusa del mismo. En cara los dos tumores situados en los dos ángulos del maxilar inferior. (*Figuras 17 y 18*).

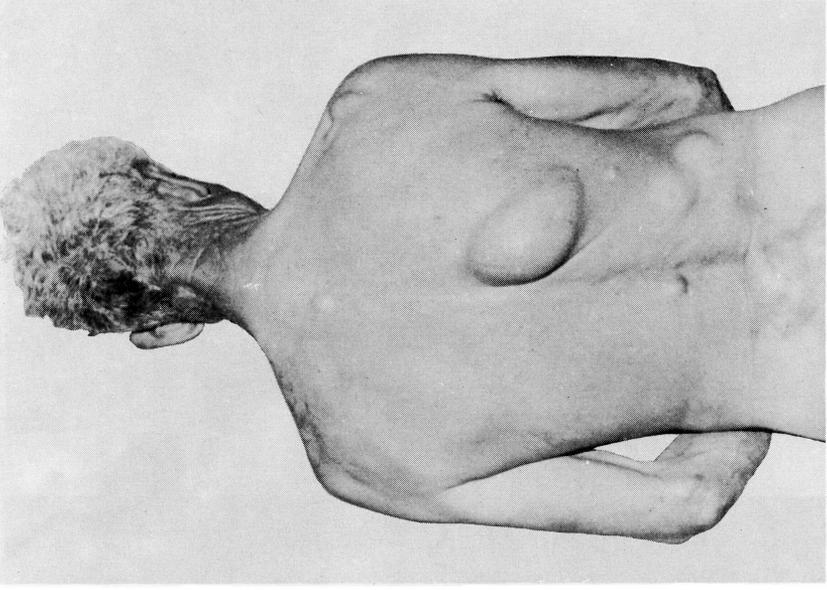
**EXTREMIDADES SUPERIORES.**—Exóstosis en los dos huesos del antebrazo.

**EXTREMIDADES INFERIORES.**—Exóstosis en ambos fémures. (*Figuras 19, 20 y 21*).

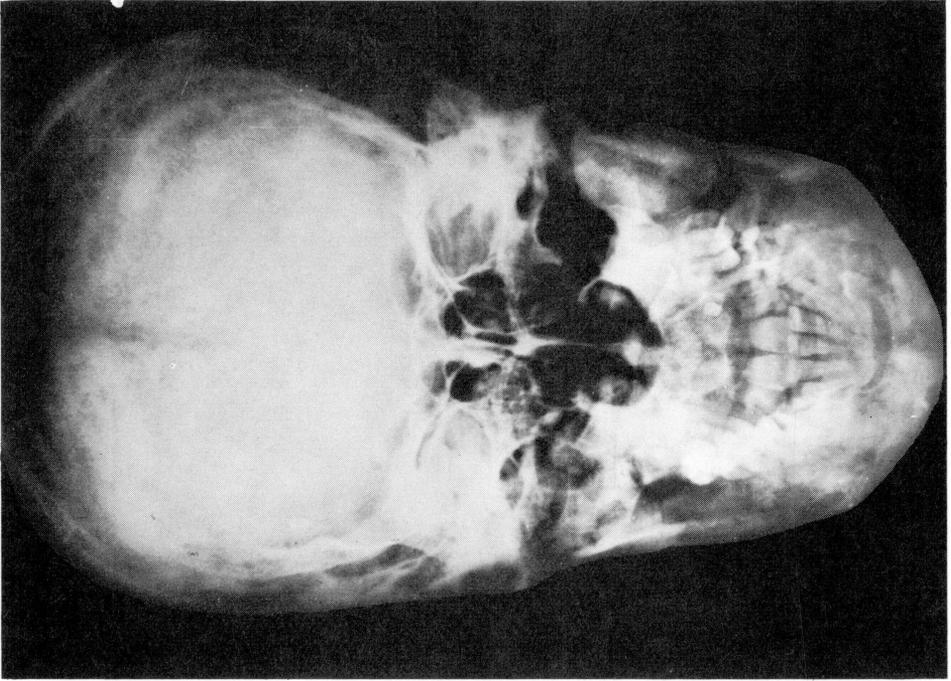
**TÓRAX.**—Exóstosis en algunas costillas.



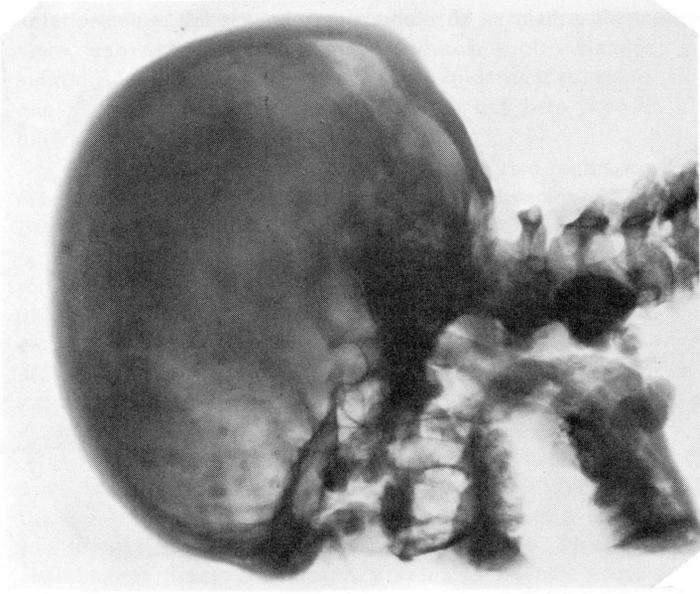
15



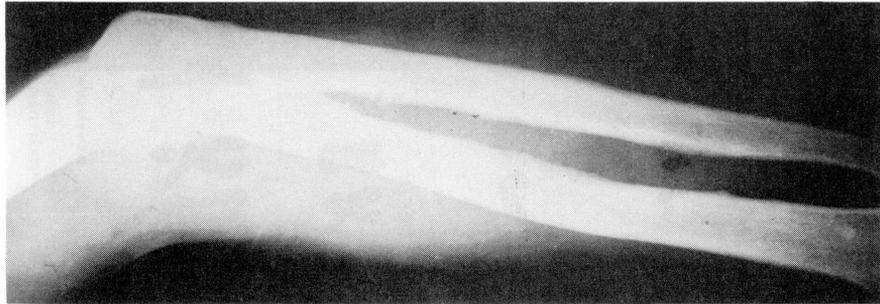
16



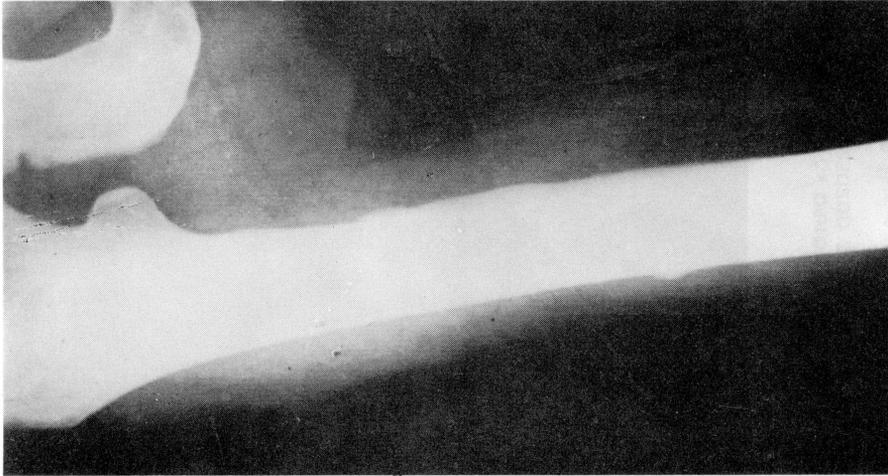
17



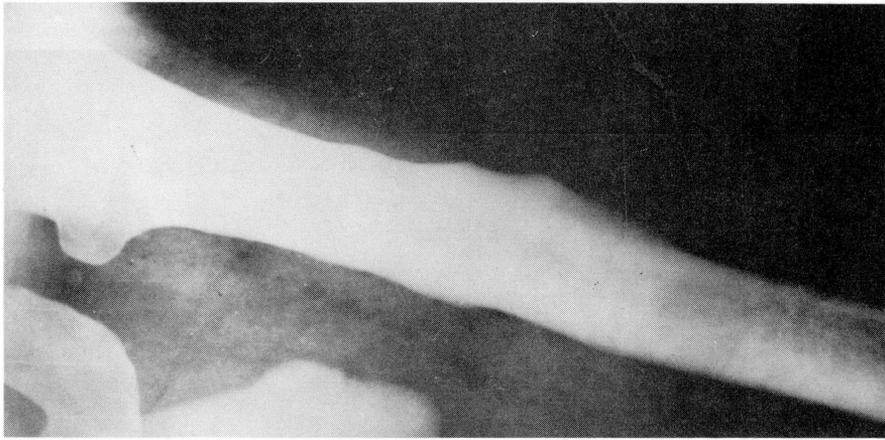
18



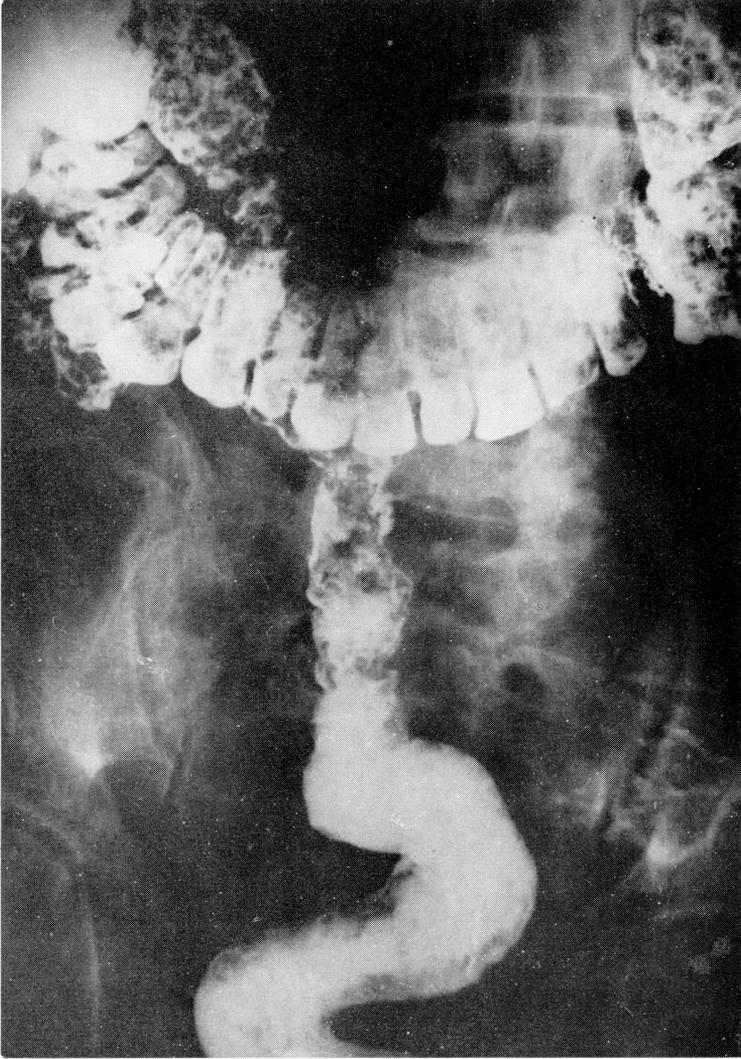
19



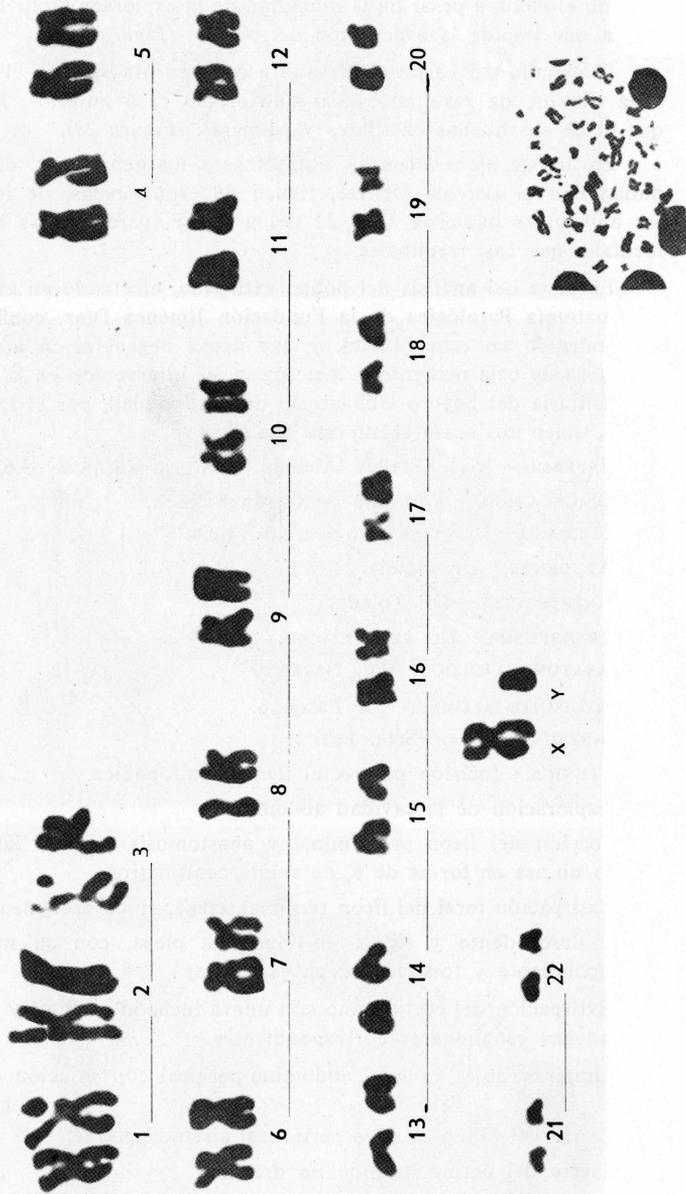
20



21



INSTITUTO DE INVESTIGACIONES  
CLINICAS Y MEDICAS  
DEPARTAMENTO DE GENETICA



CARIOTIPO n.º 245 Cél. 2  
JOSE GUEDES ALEMAN

ESÓFAGO.—Divertículo en tercio medio.

INTESTINO.—Gran cantidad de gases que hacen dificultosa la exploración. Enema con doble contraste; se observan pequeñas lagunas en todo el colon a pesar de la dificultad de la exploración por la intensa atonía que impide la evacuación del mismo. (*Figura 22*).

El estudio del cariotipo llevado a cabo en Madrid por el Dr. Sánchez Cascos, da resultado igual que el del caso anterior, lo mismo que el de sus huellas dactilares y palmares. (*Figura 23*).

En ambos ideogramas los autosomas y los genosomas, de conformidad con el sistema Denver, tienen 46 cromosomas, de los cuales los autosomas números 21 y 22 del grupo F, parecen más bien sub-mediales que casi terminales.

En vista del análisis del pólipo extirpado, efectuado en el Servicio de Anatomía Patológica de la Fundación Jiménez Díaz, confirmatorio del realizado en esta Ciudad, y que acusa degeneración adenocarcinomatosa de baja malignidad histológica, es intervenido en la Residencia Sanitaria del Seguro Obligatorio de Enfermedad, por el Dr. García Vilela, quien nos envía el informe que sigue:

ENFERMO.—José Guedes Alemán. Historia Clínica.—3.679-864.

DIAGNÓSTICO.—Síndrome de Gardner-Bosch.

CIRUJANO.—Dr. Valeriano García Vilela.

AYUDANTE.—Dr. Boada.

ANESTESISTA.—Dr. Toledo.

TRANSFUSOR.—Dr. León Espino.

ANATOMOPATÓLOGO.—Dr. Navarro.

AYUDANTE ALUMNO.—Sr. Pasquau.

INSTRUMENTISTA.—Srta. Leo.

TÉCNICA.—Incisión pararectal derecha xifopúbica.

Exploración de la cavidad abdominal.

Sección del íleon preterminal y anastomosis término lateral formando un asa en forma de 6, de veinte centímetros.

Extirpación total del íleon terminal, ciego, colon ascendente, transverso, descendente y sigma en una sola pieza, con su mesenterio correspondiente y toda la cadena ganglionar.

Extirpación del recto y ano con nueva incisión perineal y asimismo las cadenas ganglionares correspondientes.

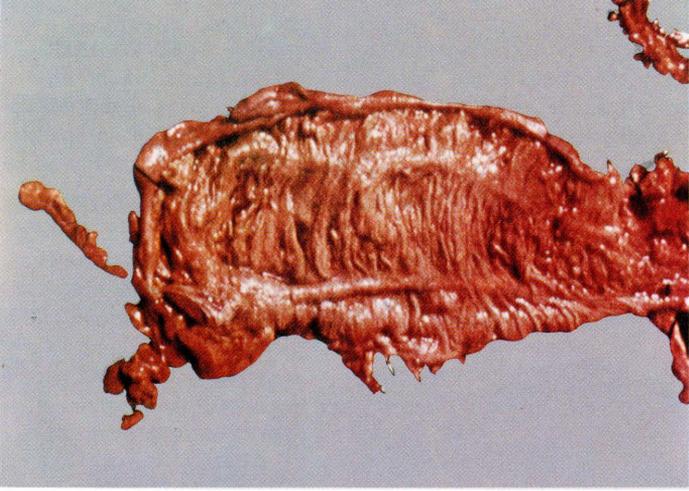
Limpieza de la cavidad abdomino-perineal con solución de Dakin tibbia.

Cierre del fondo de saco peritoneal aislando periné.

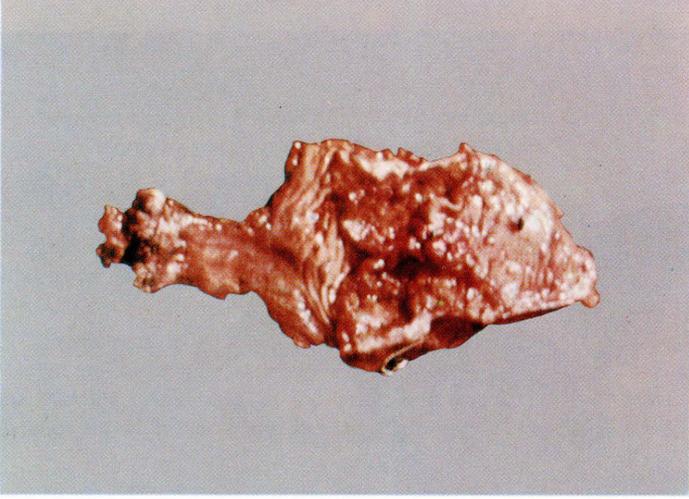
Cierre del periné dejando un drenaje.



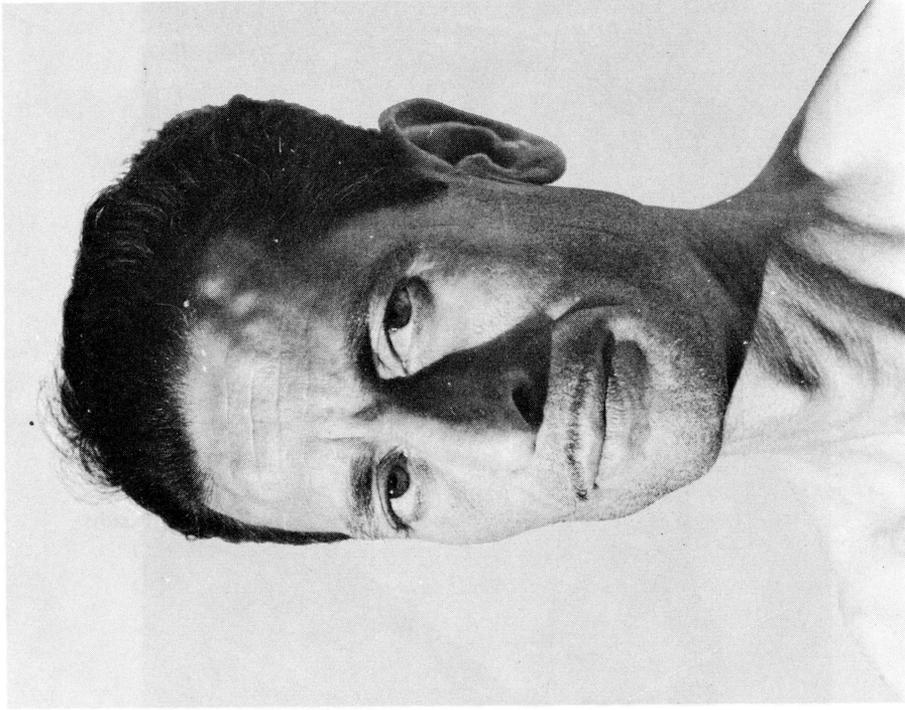
24



25



26



27



28

Abocamiento del 6 ileal a la pared abdominal formando un ano ilíaco y de esta manera un reservorio para las heces.

Cierre de la pared por planos.

CURSO POST-OPERATORIO.—Completamente normal, alta en la clínica para convalecencia a los 15 días. Visto el paciente por última vez en el mes de Febrero, se ha incorporado a su trabajo, ha engordado y el ano artificial funciona bien.

EXAMEN DE LA VÍSCERA.—Abierta las dos piezas operatorias se encuentra un tumor ulcerado en cara posterior del recto del tamaño de una naranja. Asimismo se hallaron numerosos pólipos de distintos tamaños en el trayecto del intestino grueso. (*Figuras, 24, 25 y 26*).

CUARTO CASO.—José Guedes Santana, hijo del anterior, de 41 años de edad, natural de Las Palmas de Gran Canaria. De sus cuatro hijos el mayor tuvo un quiste epidermoideo sobre el maxilar inferior, extirpado hace 7 años y hoy presenta otro óseo en maxilar inferior. Los demás son normales.

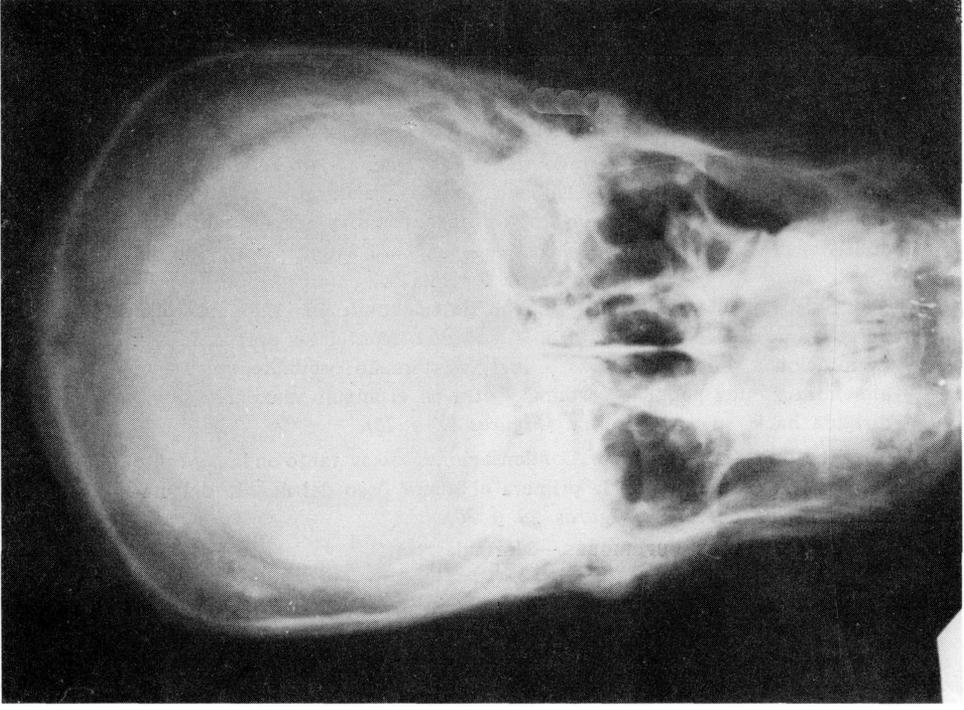
ANTECEDENTES PERSONALES.—Disentería hace nueve y sífilis hace dieciocho, al parecer bien tratada.

HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL.—A los 20 años le salieron quistes epidermoideos en la espalda y en la región pectoral derecha que le fueron extirpados. Diez después comenzaron a salirle en la frente y en el ángulo del maxilar inferior derecho, tumores duros, indoloros sin que hayan aumentado, al parecer, de tamaño. Hace dos y durante tres o cuatro días, diarreas líquidas con algún moco y sangre que han vuelto a manifestarse hace una semana.

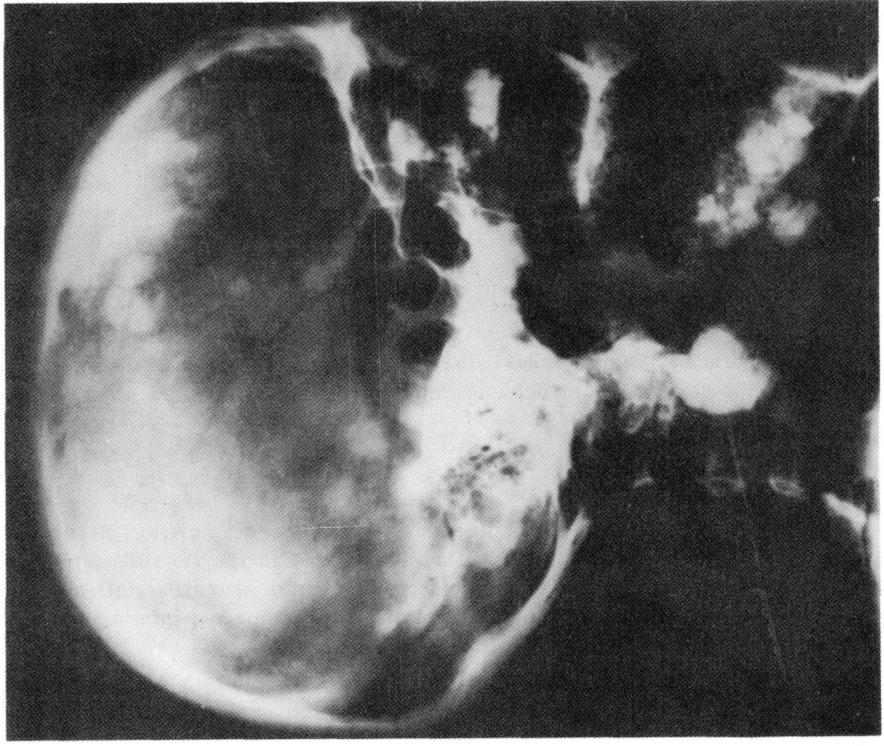
EXPLORACIÓN.—Buen estado general y buena coloración de piel y mucosas. Nada de interés en los aparatos circulatorio, respiratorio, nervioso y locomotor. Por inspección encontramos varios tumores de consistencia blanda y distinto tamaño, en cara lateral izquierda del tórax; otros en región posterior de los muslos, pequeños, de aspecto dermoideos y uno mayor del tamaño de una nuez en región pectoral derecha, de aspecto lipomatoso. En región frontal se aprecian diez tumoraciones duras, indoloras y fijas, de tamaño oscilante entre una almendra y una pequeña castaña, y otra en el ángulo maxilar derecho dirigida hacia su cara interna. (*Figuras 27 y 28*).

RADIOGRAFÍAS.—Cráneo. Condensaciones óseas tanto en la de frente como en la de perfil y en la primera el tumor óseo del ángulo del maxilar inferior derecho. (*Figuras 29 y 30*).

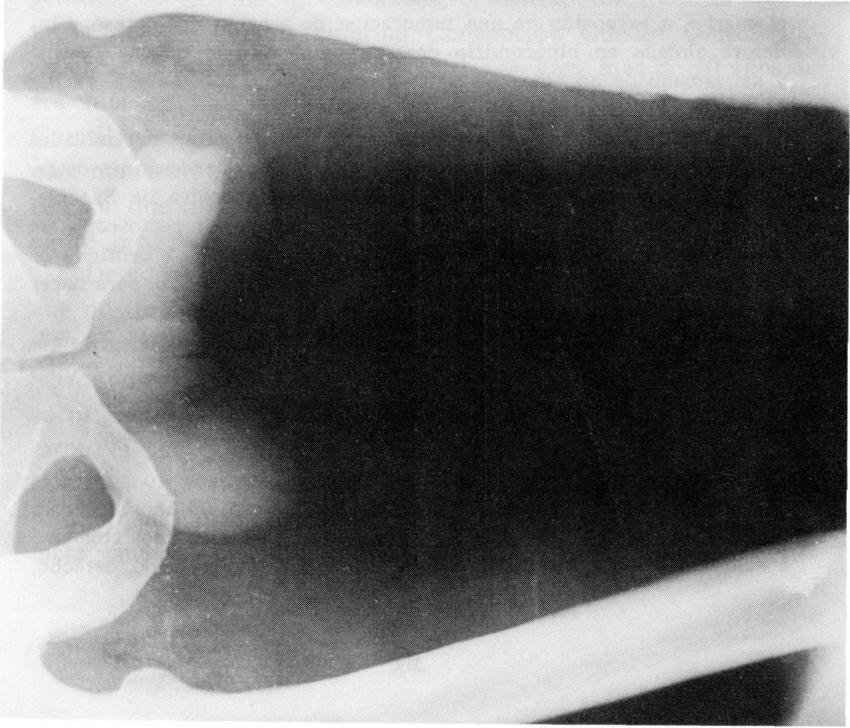
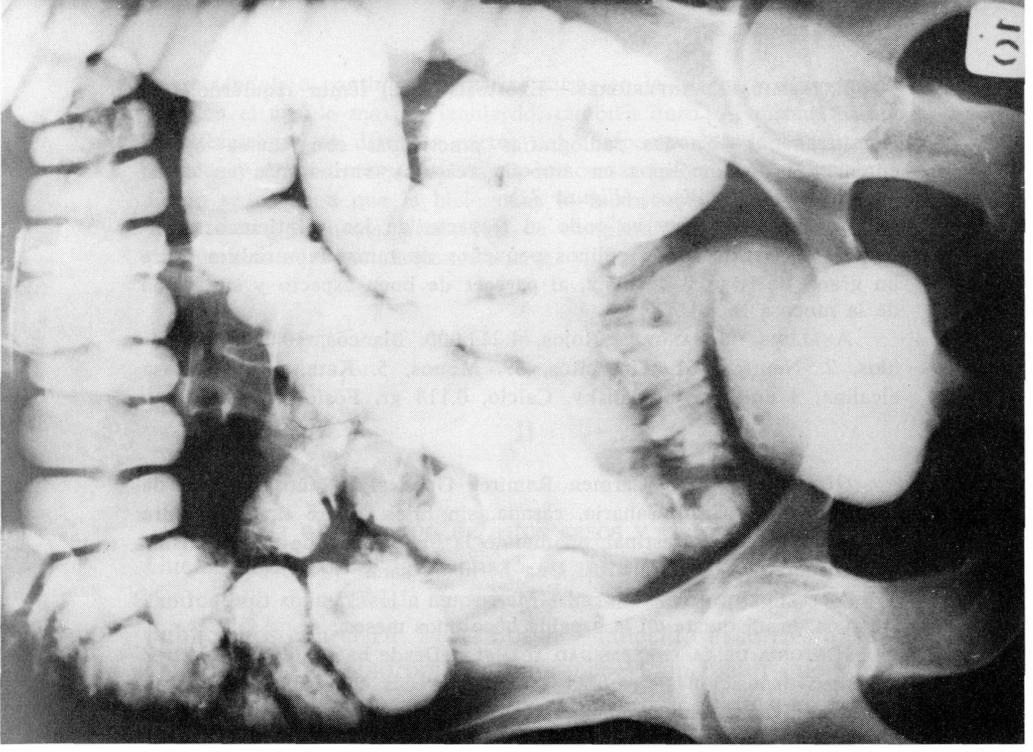
EXTREMIDADES SUPERIORES.—Normales.



29



30



EXTREMIDADES INFERIORES.—Exóstosis en el fémur izquierdo. (*Figura 31*).

INTESTINO.—En las radiografías practicadas con enema opaco, aprécianse cinco pólipos en ampolla rectal y varios más en colon descendente y S. ílfaca. (*Figura 32*).

Por rectoscopia y en todo el trayecto de los veinticinco centímetros se vieron varios pólipos pequeños de tamaños variables entre un grano de trigo y de maíz, al parecer de buen aspecto y sin lesión de la mucosa rectal.

ANÁLISIS DE SANGRE.—Rojos, 4.244.000. Blancos, 10.000. Eosinófilos, 2. Neutros, 61. Linfocitos, 39. Monos, 5. Katz, 10. Fosfatasa alcalina, 3 unidades Bodansky. Calcio, 0.114 gr. Fósforo, 0.048.

QUINTO CASO.—Carmen Ramírez Guedes, 25 años, natural de Las Palmas de Gran Canaria, casada, sin hijos. Padre sano y madre muerta de cáncer intestinal, añadiendo la historiad que era la misma enfermedad de sus familiares. Una hermana sana.

ANTECEDENTES PERSONALES.—Menarquia a los 12 años tipo normal. Operada de un quiste en la espalda hace unos meses.

HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL.—Desde hace quince días, tres a cuatro deposiciones flemosas y algunas veces con sangre, dolor en región coxígea y lumbar, enflaquecimiento y leucorrea.

EXPLORACIÓN.—Asténica. En región frontal se aprecian ligeras exóstosis indoloras a la presión. No hay quistes de consistencia blanda en el cuerpo, a excepción de una tumoración de aspecto lipomatoso e indolcra alojada en hipocondrio derecho debajo de la décima costilla y del tamaño de un huevo de gallina. Presiones 10 y 6. La exploración de los demás aparatos fue negativa.

RADIOGRAFÍAS.—En las practicadas en cráneo, cara, extremidades superiores e inferiores y costillas no se encontraron formaciones óseas. En las obtenidas con enema opaco, siguiendo la técnica de Suedoís-Welin, no se apreciaron pólipos, pero en cambio por rectoscopia se observaron dos del tamaño de lentejas a distancia de 5 centímetros y varios en trayecto de S ílfaca de los cuales se extirpó uno, para hacer su estudio anatomo-patológico, que demostró su benignidad.

ANÁLISIS.—Rojos, 4,030.000. Blancos, 5.000. Neutros, 45. Eosinófilos, 1. Linfos, 52, y Monos, 2. Katz, 2,5. Orina, nada anormal. Proteínograma por electroforesis, normal.

SEXTO CASO.—Ramón Ramírez Guedes. Hermanastro por parte de madre de María Luz del Rosario Guedes. Casado, 45 años de edad.

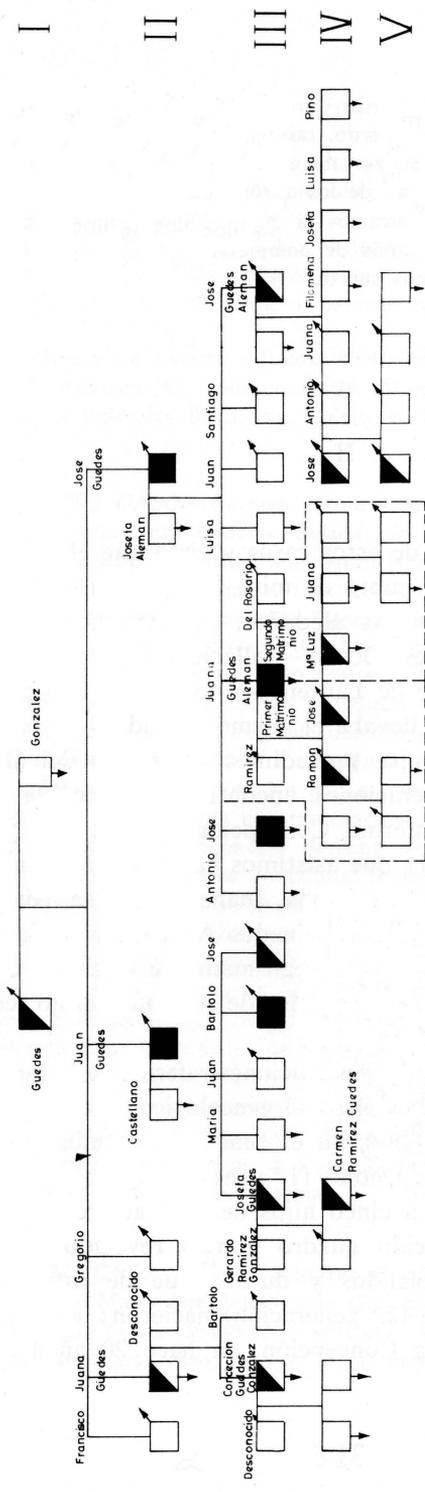
HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL.—A los catorce años comenzó a salirle un tumor óseo duro y fijo al maxilar inferior lado derecho,

apareciéndole a continuación varios duros en la cabeza y últimamente otro en el ángulo maxilar izquierdo, también duro. Al mismo tiempo manifestáronse en distintas partes del cuerpo, varios de consistencia blandos y de distintos tamaños, de los cuales fueron extirpados cinco. Como se opuso a que le hiciéramos la rectoscopia y las radiografías de intestino y huesos, desistimos de completar su historia en espera de que más adelante tengamos suerte.

## II

Ante la observación de estos casos y visto que el apellido Guedes, famoso desde el punto de mira genético en el pueblo de Ingenio de esta Isla y sus aledaños, porque hace tiempo publicamos con el Dr. Mesa Bosch —fallecido hace tres años— varios casos de Síndrome de Laurence-Moon-Bieldt que pertenecían a una familia que llevaba el mismo apellido y en parentesco con la que nos ocupa, procedimos al estudio del árbol genealógico en cinco generaciones, encontrándonos con la sorpresa de que aquella enferma Concepción Guedes González (historia clínica número 1), que asistimos hace más de 20 años, era hija de una hermana, llamada Juana, del José Guedes González, padre de nuestro José Guedes Alemán (historia clínica número 3), de la cual nació ilegítimamente la citada Concepción que tuvo los mismos apellidos de su madre al no tener padre reconocido.

De nuestros estudios e investigaciones referidos a la familia que nos ocupa, presentamos el árbol genealógico aludido antes de ahora (Figura número 33), en el cual encontramos que el marido de este primer matrimonio (1.<sup>a</sup> generación) dio origen en su primera descendencia a cinco hijos de los que tres presentaron el mismo o parecido cuadro clínico revelado por la existencia de tumores blandos y duros. Que de estos tres hijos, Juana, Juan y José (2.<sup>a</sup> generación) nacieron: de la primera, nuestra biografiada Concepción, de hace 20 años; del



 TUMORES BLANDOS Y DUROS  
 TUMORES BLANDOS

segundo, cinco, con tres afectados más tarde por el síndrome; y del tercero, siete con otros tres. Es decir, en esta segunda descendencia (3.<sup>a</sup> generación), fueron registrados catorce nietos, de los cuales siete portaron a posteriori el síndrome que nos ocupa. Al llegar a la tercera descendencia (4.<sup>a</sup> generación), nos encontramos con otros cinco casos de quince biznietos, afectados también del mismo cuadro, pero al estudiar la cuarta (5.<sup>a</sup> generación), probablemente por tratarse de niños pequeños, no nos ha sido posible encontrar más que uno. Ascenden en total a diecisiete los individuos de esta interesante familia que han sido afectados por el mal que estudiamos.

Se comprenderá, por consiguiente, que no podemos afirmar la existencia de pólipos intestinales o cáncer de intestino, como degeneración de aquéllos, en los diez enfermos referidos antes que los nuestros, por pertenecer a épocas anteriores al ejercicio de nuestra profesión, cuando no se practicaban rectoscopias ni se hacían radiografías de intestino. Hemos tenido que atenernos, para dar fe de ellos, a la existencia de tumores externos recordados por los familiares, datos que, como es de suponer, quedan grabados en sus inteligencias y recuerdos.

Por el contrario, sí podemos afirmar que en los cinco completamente estudiados hemos encontrado la misma sintomatología descrita hace diez años por Gardner y sus colaboradores y que nosotros, por desconocimiento de lo que se trataba y sin ninguna literatura a que referirnos, asistimos hace más de 20 años, en nuestro Servicio de Medicina Interna del Hospital de San Martín; es decir, diez antes de que Gardner recabara para sí las primicias de la descripción de su síndrome.

Tuvimos, por lo tanto, la satisfacción y el deber de hacerlo constar así, primeramente ante la XIV Reunión Nacional de la Sociedad Española de Aparato Digestivo y de la Nutrición, celebrada en Las Palmas de Gran Canaria, en Julio de 1963; y, ahora, ante el X Congreso Español de Patología Digestiva y de la Nutrición, celebrado en Oviedo en Junio de 1965. Asimismo, recabamos para nosotros su descripción por primera vez en España, ya que no ha sido dado a conocer ni publicado antes de nuestra comunicación.

### III

En estos últimos años, han aparecido en la literatura, sobre todo en la anglosajona, gran número de trabajos dedicados a la poliposis intestinal familiar, especialmente en su relación con el cáncer de intestino, único o múltiple. Es más, desde hace una década se ha fijado su atención en relación con otra patología extraintestinal, lo cual ha dado lugar a que actualmente se reconozcan los siguientes cuadros clínicos:

- 1.º—La poliposis rectocólica familiar, caracterizada por la existencia de pólipos múltiples de colon, con carácter hereditario, cuadro el más común y conocido, sobre todo en los países nórdicos. En ella está libre el intestino delgado y los enfermos no presentan tumoraciones de otras clases.
- 2.º—El pólipo simple, familiar o no, muy frecuente en la experiencia de todos y que no presenta tumoración de otro origen.
- 3.º—El Síndrome de Peutz-Jeguer, caracterizado por poliposis del delgado, asociada a lentiginosis periorificial sobre todo facial (labios, boca y dedos), en el que la degeneración maligna de los pólipos no sobrepasa del 20% de los casos.
- 4.º—El posible Síndrome de Turcot-Depres-St. Pierre, consistente en la asociación de poliposis de colon con tumor cerebral.
- 5.º—El Síndrome de Zanca, descrito en 1956 y caracterizado por poliposis y exóstosis cartilaginosa de los huesos largos y columna vertebral, sin presentarlos en el cráneo.
- 6.º—La presencia simultánea de poliposis cólica y alteraciones patológicas de la piel y huesos. Quizás sea posible

disociar, a este respecto, el Síndrome de Gardner formado por poliposis del colon y osteomatosis difusa y fibromas cutáneos, del cuadro de poliposis y quistes sebáceos descrito por Oldsfield; pero los estudios recientes tienden a englobar estos casos dentro del primero, por lo que nuestro trabajo queda circunscrito al llamado Síndrome de Gardner-Bosch, por ser, en los casos que se presentan, el cuadro completo donde podemos encontrar todos estos tumores.

### SÍNDROME DE GARDNER-BOSCH

*HISTORIA.*—Devic, en colaboración con Busy de Lyon, fueron los primeros que en el año 1912 y en *Archives des Maladies de l'Appareil Digestif et de la Nutrition*, de París, publicaron el caso de una enferma afecta de poliposis difusa del intestino delgado con cuatro osteomas del maxilar inferior, varios fibro-lipomas y numerosos quistes epidermoideos distribuidos en distintos sitios del cuerpo. Tenía, además, un adenoma suprarrenal y un bocio.

Más tarde, en el año 1943, Fitzgerald describió el caso de otra mujer con poliposis múltiple del intestino, asociada a fibromas, exóstosis de los huesos, escoliosis, odontomas numerosos y *torus palatinus*.

Ocho años después, Gardner y sus colaboradores dieron a conocer primeramente la observación de una familia compuesta de cinco miembros que presentaban poliposis rectocólica generalizada y tumores superficiales de la piel, y después la de otra, publicada dos años más tarde, compuesta de 51 individuos, de los cuales algunos tenían tumores subcutáneos, quistes dermoideos y poliposis. En suma, existía en ambas una asociación de numerosos pólipos intestinales con tumores epiteliales, osteomas, conjuntivos de diversas clases y quistes dermoides y sebáceos. De este estudio, Gardner y sus colaboradores sacaron la conclusión de que se debe considerar a esta asociación de tumores como una afección genética de carácter dominante. Es decir, dio a conocer en patología un síndrome bien definido, constituido por osteomas múltiples de los huesos de la cara, quistes sebáceos y dermoideos, fibromas de la piel y poliposis del colon.

Poco más tarde, en 1952, Oldsfield dio a conocer las observaciones de varios casos en los que la poliposis familiar del colon iba acompañada de sebocistomas; y a continuación, en el año 1955, aparecen las publicaciones de O'Brien y Wells referidas a una familia, con algunos de sus componentes portando tumores de tipo fibroso, osteoma del frontal y fémur y poliposis múltiple del colon y recto y la de Weiner y Cooper dando a conocer las de tres hermanos afectados de osteomatosis, tumores blandos y poliposis del colon.

En 1956, Gumpel y Carballo describen tres casos idénticos a los de Gardner; en 1957, Laberge y colaboradores dan cuenta de otro con poliposis del recto y sigma (uno de ellos con degeneración maligna), asociados a lipomas de la piel y a una masa de tejidos fibromatoso en el mesenterio, pero sin presentar osteomatosis; y en 1958, Smith refiere las historias clínicas de otros siete enfermos con todas las características del síndrome.

Posteriormente Patel, en 1961 (*Archives of Surgery*), da cuenta de un caso con numerosos quistes epidermoideos y tumefacciones óseas de la bóveda craneal que radiográficamente aparecían como zonas de densidad ósea aumentada, tabla externa engrosada, interna y diploe normales, y numerosos pólipos

del intestino grueso que obligaron a practicar la colectomía en el año 1956.

Staley, en *La Presse Medical*, año 1961, hace una revisión de los casos publicados y dice que los tumores óseos habitualmente condensantes son frecuentes al nivel de la bóveda craneana y del maxilar inferior y que los de las partes blandas son quistes sebáceos y raramente fibromas o lipomas.

Dubarry y Esquirol, en los *Archives des Maladies de l'Appareil digestif et de la Nutrition*, año 1961, refieren un caso de poliposis rectocólica generalizada y degenerada, con abuelo y padre atacados de la misma afección, que presentaba además un tumor de tipo fibromatoso alojado en el trapecio y más tarde otro en el mesenterio. Tiempos después el mismo Dubarry con Turnerie, Bernard y Maquer, comunicaron a las Segundas Jornadas Hispano-Francesas de Aparato Digestivo, celebradas en Pamplona, un caso de poliposis rectocólica acompañado de quistes epidermoideos.

Boiffin, de Nantes, en *l'Ouest Medical*, Octubre de 1962, publica un nuevo caso operado de poliposis que había presentado anteriormente pequeños nódulos y tumores blandos que no habían sido diagnosticados desde el punto de vista histológico; y dos años después, una exóstosis en región frontal izquierda del cráneo. Más tarde fue operado de litiasis biliar, y al año siguiente, de un tumor del tamaño de un huevo, situado en el surco paravertebral izquierdo, a la altura de la 1.<sup>a</sup> dorsal, de tipo fibroso. Transcurrido poco tiempo volvió a ser intervenido por torsión del delgado y entonces presentaba numerosas formaciones tumorales subcutáneas.

Siguiet y colaboradores dan cuenta en *La Semaine des Hospitaux* de París, año 1963, de un caso de 25 años, de poliposis rectal, condensaciones óseas y fibromas subcutáneos, cuyo primer pólipo hizo su aparición a los 14 meses. Un año después de observado, es decir teniendo 26 de edad, fue operado de colectomía por numerosos tumores de esta clase, de pancreatometomía por tumor fibroso alojado en la cola del páncreas y de esplenectomía por fibrosis del bazo. Pocos meses después fue vuelto a laparotomizar por presentar una tumoración abdo-

minal del mesenterio adherido al intestino delgado que no pudo extirparse.

Y por último, en este mismo año, dimos a conocer en la *Revista Española de las Enfermedades del Aparato Digestivo y de la Nutrición*, nuestro primer trabajo sobre el síndrome que nos ocupa.

Al llegar a esta época (1965), han podido registrarse 97 observaciones del mismo, más los siete de nuestra estadística que hacen un total de 104, de los que 64 fueron hombres y 40 mujeres. De ellos se diagnosticaron 32 en enfermos que tenían de 25 a 35 años y 18 entre los 20 y 25. El más joven fue examinado a los 11 años y el más viejo a los 62. Asimismo debemos manifestar que de los 104 casos, 30 tuvieron degeneración cancerosa y 16 fallecieron a consecuencia de esta enfermedad.

Todos estos estudios, conocidos y ampliados en los Estados Unidos, dieron, personalidad al síndrome que describimos, hasta el punto de que hoy se le conoce con el nombre de Gardner, en nuestra opinión, injustamente, pues debería llamarse Síndrome de Devic-Gardner-Bosch, en razón de haber sido Devic el primero que lo describió en el año 1912, a que Gardner lo dio a conocer en 1951 como síndrome definido constituido por osteomas múltiples de los huesos de la cara, quistes sebáceos y dermoideos, fibromas de la piel y poliposis del colon; y a que nosotros en el año 1944 asistimos el caso a que hacemos referencia al principio (historia clínica número 1), en el que destacamos la existencia de lipomas, variedad de tumores benignos no descrita por Devic ni Gardner en los suyos; y que si bien es verdad que el primero localizó en su enfermo la existencia de pólipos en el delgado, y el segundo y nosotros en el grueso, ello no es razón suficiente para separarlos e independizarlos, pues después se ha visto, por las sucesivas publicaciones dadas a conocer en la literatura médica, que los casos de Gumpel y Carballo en 1956 y el nuestro de 1962 (historia clínica número 2) los presentaban también en el delgado.

## IV

*SINTOMATOLOGIA.*—Por lo expuesto podemos decir que este síndrome está constituido por una asociación de tumores de diversas clases, pólipos intestinales, fibromas (desmoides o fasciculados y fibrosarcomas), quistes dermoides y sebáceos, leiomiomas, odontomas, lipomas y osteomas, distribuidos en distintas partes del cuerpo humano en número y tamaño diferentes. De ahí el que nos detengamos un poco en las características de cada uno de ellos, ya que los demás síntomas que le acompañan son los propios de estas neoformaciones.

Empezando por la *poliposis intestinal* o adenomatosis, en razón a que estos tumores son los que sirven de fondo al síndrome, diremos que, si bien casi todos ellos se localizan en el intestino grueso, entre el recto y el ciego, se han citado, según acabamos de señalar, los casos de Gumpel y Carballo y el nuestro, que lo estaban en el íleon y duodeno. Este es, pues, otro de los síntomas que diferencian al síndrome de la poliposis recto-colica familiar, pues en ésta los pólipos no invaden la mucosa del intestino delgado.

El número, tamaño, aspecto y distribución de estos tumores varían en cada caso. Algunas veces se encuentran en gran cantidad, próximos entre sí, dotados del mismo grosor y apariencia, imitando al papel de esmeril de granos pequeños e iguales; otras, en masas pequeñas, separadas por espacios claros, y otras, con variaciones respecto a sus dimensiones, dado que los hay sesiles y pediculados, según el tiempo de evolución en que son explorados. Casi siempre están recubiertos por moco abundante que disminuye la coloración rosada o roja de la mucosa, según sea el grado de irritación en que ésta se encuentra.

Como consecuencia de su existencia se producen crisis diarreicas que van o no acompañadas de hemorragias. Suelen ser de consistencia líquida, glerosas, teñidas de sangre hasta adquirir caracteres disenteriformes y dolorosos, indicando la participación del colon y de la infección sobreañadida. En estos casos, no debemos dejarnos engañar por la presencia de hemo-

rroides o de prolapso de la mucosa rectal, ya que estos cuadros son debidos al síndrome poliposo inferior o a la salida de alguno de ellos por el ano. Esta pérdida de sangre y frecuencia de las diarreas dan lugar a cierto grado de anemia que es necesario atender.

**EXPLORACION.**—A la inspección son enfermos regularmente nutridos con ligero meteorismo y dolor a la presión en el trayecto del colon, sin que llame la atención ningún otro síntoma en los demás aparatos. El tacto rectal, que siempre debe efectuarse, permite encontrar pólipos cuando son densos y grandes y están aislados, o masas pequeñas más o menos induradas. En estos casos hay que pensar en la cancerización. De más está el decir que debemos completar el estudio con la rectoscopia y la radiografía intestinal, pues con la primera aclararemos sus caracteres, es decir, situación, aspecto, benignidad o malignidad, aprovechándola para practicar la biopsia; y con la segunda, conoceremos la extensión de los mismos a través del intestino grueso siguiendo la técnica de Suedois Welin, que permite darnos una idea, más o menos completa, del estado del proceso.

Con referencia a los *leiomiomas*, tumores constituídos por tejido muscular, asociados, en proporciones variables, a los tejidos vascular y conjuntivo, hemos de señalar los encontrados por Clark, Parker, Gumpel y Carballo en el espacio retroperitoneal y los hallados por Collings en el estómago y en el íleon en cada uno de sus dos enfermos. Nosotros encontramos uno en el útero de la enferma asistida hace más de 20 años.

Con respecto a los *demás tumores* que hemos de dividir en blandos y duros, siguiendo el criterio del poder adquisitivo táctil de los pacientes, tenemos que citar, entre los primeros, los lipomas y los quistes, y entre los segundos, los fibromas, osteomas y odontomas.

Por lo que hace relación a los *lipomas*, constituídos, como sabemos por tejido adiposo entremezclado con alguna cantidad de tejido conjuntivo y vascular, hemos de decir que fueron encontrados en la piel, espacio retroperitoneal y mesenterio, en

1957, por Laberge y Collings, y con referencia a los quistes en sus dos clases, *dermoideos y sebáceos*, lo fueron por Munro en 1937, al mencionar brevemente la asociación de sebocistomatosis con el cáncer del intestino, y por Oldsfield con la poliposis familiar del colon.

Estos tumores blandos han aparecido en algunos enfermos a los seis, diez y treinta y cuatro años de edad y se han anticipado hasta veinte, al hallazgo de los pólipos.

Entre los tumores duros, tenemos los *fibromas desmoides o fasciculados*, encontrados por Gardner en algunos de sus enfermos, como masa de tejido fibroso y conectivo, a los que no llamó con este nombre, los de Smith, calificados como tales, en 17 enfermos de los 201 asistidos en la Clínica Mayo durante el tiempo comprendido entre enero del año 33 y enero del 56. Algunos de ellos se desarrollaron en la cicatriz abdominal resultante de la colectomía y otros como en los casos de Müller y Sweet (1937), O'Brien y Welis (1955), Weiner y Cooper (1955), Gumpel y Carballo (1956), Smith (1958) y Collings (1959), en el cuero cabelludo, tórax y extremidades superiores.

Por lo que hace referencia a los *osteomas*, masas de hueso compacto que muestran un sistema haversiano bien definido, hemos de decir que los huesos más comúnmente afectados son los maxilares inferiores, superiores y esfenoides, y en menos frecuencia el frontal, etmoides, pómulos y temporales. Esto no quiere decir que también lo estén los huesos largos, en los cuales los osteomas están representados por engrosamiento difuso de su corteza o capa externa. Y así como los tumores blandos pueden hacer su aparición años antes que los pólipos, estos tumores óseos lo pueden hacer también en ese mismo espacio de tiempo, o no ir acompañados de dichos tumores intestinales. Finalmente los odontomas o neoplasias constituídas por tejido dentario, fueron encontrados por Fitzgerald, Weiner y Cooper en algunos de sus casos, sin que presentaran variaciones en su desarrollo.

Al llegar a este punto debemos decir que la escasa frecuencia con que se publican trabajos sobre este síndrome, dan muy poca idea de su mayor o menor abundancia. Es muy po-

sible que una de sus causas sea el reconocimiento incompleto que se hace de estos enfermos, incluyendo entre los medios de exploración las radiografías de los dientes. A este propósito hemos de aclarar que, aun cuando se sigue discutiendo en la actualidad si los leiomiomas y odontomas forman parte del síndrome que estamos detallando, es lo cierto que el *torus palatinus*, citado por Fitzgerald, como perteneciente al mismo, no es un elemento propio, pues de sobra sabemos que se encuentra en el 20 ó 25% de la población restante portando enfermedades de otras clases.

En resumen: en este síndrome están afectadas las tres hojas embrionarias de la manera siguiente: el endodermo, por los pólipos de intestino grueso; el mesodermo, por los tumores conjuntivos y óseos; y el ectodermo, por los quistes epidermoideos. De ahí que se considere a este síndrome como un proceso proliferativo de naturaleza genética, que evoluciona benignamente al principio y es susceptible, más tarde, de transformación maligna.

Por lo expuesto, podemos deducir que el Síndrome de Devic-Gardner-Bosch llegaría a ser completo en aquellos casos que presenten la sintomatología acabada de describir, pero frecuentemente, según hemos visto, se ha dado cuenta de casos en los que fallan algunos de sus síntomas. Así Bert en la Sociedad Nacional Francesa de Gastroenterología, celebrada el 12 de marzo de 1961, manifestó que la rareza de este síndrome sería en parte debida a que es incompleto el cuadro clínico observado, o a que no han sido perfectamente explorados los enfermos. Sólo en los casos de alguna edad o que lleven años padeciéndola, puede presentarse el cuadro completo. Así lo hemos visto confirmado en nuestros enfermos con quistes dermoides múltiples y tumores óseos de la cara, a los que las alteraciones digestivas vinieron a sumarse pasados algunos años. Es natural comprender, por lo tanto, que si estos pacientes sólo acusan el cuadro exterior al presentarse al médico sin contar en su historia la existencia de molestias de tipo digestivo, el cuadro sería incompleto y por consiguiente quedaría encajado fuera del síndrome. De ahí el que se hayan

descrito casos no comprendidos dentro del mismo que deben ponernos en guardia antes de hacer el diagnóstico definitivo.

**DIAGNÓSTICO.**—Por todo ello hay que tener en cuenta la presencia de quistes epidermoideos de inclusión múltiple, la de fibromas numerosos (entre ellos los desmoides) y la de osteomas, especialmente los de la cara. Ante un enfermo que presenta estos síntomas, debemos, sin titubeos, investigar la existencia de pólipos intestinales, valiéndonos del tacto rectal, rectoscopias y radiografías con enema opaco. Esto no quiere decir que siempre habremos de encontrarlos, pero sí que pueden aparecer más tarde, según se ha observado, después de haber llevado a cabo repetida y periódicamente las observaciones consiguientes. De ahí el que siempre estemos en la obligación de advertir, tanto al enfermo como a sus familiares, que si se presentan trastornos intestinales durante la evolución del proceso, deben ser sometidos a la rectoscopia en busca de una probable poliposis que traería, como consecuencia, la propuesta de tratamiento quirúrgico antes de que se produjera o sobreviniera la cancerización. Asimismo debemos tener presente que ante la presencia de simples quistes epidermoides, hay que pensar en su probable origen genético, pues hay familias que pueden tener genes patológicos susceptibles de descubrir, al mismo tiempo, tumores de otra naturaleza, y otras en las que estamos obligados a explorar el aparato digestivo de dichos enfermos, pues es muy posible encontrar en él la poliposis intestinal característica del síndrome.

**PRONÓSTICO.**—El curso y evolución de esta enfermedad es de bastantes años durante los cuales podemos darnos cuenta de su marcha. Si en cualquier momento las crisis dolorosas de vientre se hicieran frecuentes, aumentarían las diarreas mucosanguinolentas, se presentara fiebre por la infección sobreañadida, sufriera el enfermo obstrucción o semi-obstrucción con signos de invaginación, o si el estado general se derrumbara, hay que pensar o presumir en la cancerización, sobre todo si el enfermo pasa de los 40 años o lleva por lo menos 20 desde

su comienzo, como lo demuestran los 30 casos de la estadística antes recogida, de los cuales fallecieron 16. En estos casos no debe perderse más tiempo y aconsejar la intervención quirúrgica como único tratamiento indicado.

HERENCIA.—Fue Paget, en el año 1853, el primero que mencionó el aspecto hereditario de los quistes sebáceos. Pringle, cuarenta y seis años después, creó el término de esteatocistoma, para describir este proceso. Siemens, Munro, Noojin, Reynolds y Anderson han indicado más tarde que esta anomalía es producida por un gen dominante simple, pero al observarse la coincidencia de estos quistes con la poliposis surgió la idea de que esta conexión es algo más que una anomalía. Se pensó entonces en la presencia de un proceso general que diera lugar a ambas manifestaciones, es decir, la existencia de dos genes dominantes que serían los responsables de los dos tipos de tumores, o, en otras palabras dicho, la existencia de dos genes localizados, muy cerca uno del otro, en el mismo cromosoma. Igual argumento tenemos que aportar al referirnos a los casos de poliposis con osteomas, pues si bien es difícil comprender que haya una conexión inmediata entre estas clases de tumores, el hecho evidente es que existe, y, por lo tanto, no se puede admitir la hipótesis de un gen pleoyotrópico capaz de transmitirlos, sino que hay que aceptar la posibilidad de un engarce genético entre los dos genes dominantes responsables, cada uno, de estos dos tipos de tumores.

Claro está que el hecho de que en los árboles genealógicos publicados por los distintos autores, de quienes hemos hecho mención, no se haya encontrado el caso de un matrimonio afectos sus dos componentes del mismo cuadro clínico, ha impedido conocer la conducta de los genes y su condición homocigótica, por lo que el problema planteado sigue en pie al tratar de saber si es sólo un gene con carácter dominante el que transmite el síndrome con todas sus manifestaciones, o si son dos, localizados muy de cerca o engarzados en el mismo cromosoma, los que lo traspasan.

Ahora bien; si ello es así, habría que pensar lógicamente en que la causa productora de todos aquellos casos que tuvieran tumores subcutáneos con osteomas y poliposis sería un proceso genético compuesto de tres genes que diera origen a estas tres manifestaciones clínicas, pues, como acabamos de decir, los que presentan sólo uno o dos de ellos, aquélla sería debida a un gen con carácter dominante o a dos situados en el mismo cromosoma.

Avala este criterio el hecho de que los casos de poliposis intestinal sin osteomas ni tumores subcutáneos siguen un patrón hereditario dominante, lo mismo que el de los quistes subcutáneos sin osteomas ni poliposis. Es decir, que si en cada una de estas formas clínicas existe un solo gen, no podemos considerarlas iguales a la que da origen a las tres clases de tumores en el mismo enfermo, por cuya razón hay que pensar se trata de tres genes diferentes situados en el mismo cromosoma.

Por otra parte, sabemos que, en las enfermedades que se heredan con este carácter dominante, el matrimonio entre un homocigoto y un heterocigoto, da lugar a que una mitad de los hijos estén afectados del síndrome y la otra no. Parece como si hubiera ocurrido una segunda mutación genética en el abuelo que diera motivo a la transmisión de la poliposis y los quistes, a la mitad de sus hijos, sean varones o hembras, pues desde las investigaciones exhaustivas de Cuthbert y Dukes se ha demostrado que la poliposis puede transmitirse igualmente a uno y otro sexo, pero siempre en la mitad de los hijos de una generación.

De todo lo expuesto parece deducirse que la etiología de este síndrome radica en la herencia, según hemos visto en el estudio genealógico de las distintas familias estudiadas por los publicistas, y de que tengamos que conformarnos con decir hoy que la afección que nos ocupa se caracteriza por la presencia de un gen dominante con alta penetrancia.

ESTUDIOS DE LABORATORIO.—Pensándose en la posibilidad de que se tratara de un error congénito del metabolismo, de que en este cuadro clínico tiene lugar la producción

de abundante tejido cicatrizal postoperatorio y de que es frecuente en la historia de algunos enfermos la existencia de infecciones pequeñas y repetidas, se han practicado análisis de los mucopolisacáridos ácidos urinarios, de la electroforesis del plasma y de la cromatografía de aminoácidos de la orina por los métodos de Rebeck, Di-Ferranti y Rish, tendentes a investigar si en ellos había un ciclo inflamatorio anómalo. Todos sus resultados fueron considerados como normales.

TRATAMIENTO.—Hecho el diagnóstico, el único tratamiento es el quirúrgico, sobre todo refiriéndonos al de los pólipos intestinales. En estos casos hay que practicar la recto-colectomía total con ano ileoabdominal o anal, según que la parte baja del recto esté ocupada por pólipos situados a una distancia de 5 centímetros del ano y estén además degenerados, o, por el contrario, libre de ellos. Cualquiera otra terapéutica como la fulguración, con sigmoidoscopia está contraindicada no sólo porque con ella no se logra su desaparición, sino porque al usarla no hacemos otra cosa que irritarlos y perjudicarlos. Demás está el decir que si algunos de los tumores blandos, por su tamaño, sitio de localización, dolor y desfiguración del rostro o cuerpo, llegan a alcanzar límites de cierta importancia, deben ser tratados también quirúrgicamente.

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.—JEGHERS HAROLD; MC.KUSIK VICTOR A, and KATZ KERMIT H.: *Generalized Intestinal Polyposis and Melanin spots of the oral mucosa lips and digests. A Syndrome of Diagnostic Significance.*—THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 241, 993 - Núm. 5, 1949
- 2.—GARDNER ELDON J.: *A Genetic and Clinical Study of Intestinal Polyposis a Predisposing Factor for Carcinoma of the Colon and Rectum.*—AMERICAN JOURNAL HUMAN GENETICS. III, 167-176, 1952.
- 3.—GARDNER ELDON J. and PLENK HENRY P.: *Hereditary Pattern for multiple osteomas in a Family Group.*—AMERICAN JOURNAL HUMAN GENETICS. IV, 31-36, 1952.
- 4.—GARDNER ELDON J. and RICHARDS RALPH C.: *Multiple cutaneous and subcutaneous lesions occurring simultaneously with hereditary polyposis and osteomatosis.*—AMERICAN JOURNAL HUMAN GENETICS. V, 1139. 1953.
- 5.—OLDFIELD, MICHAEL C.: *The Association of familial polyposis of the colon with multiple sebaceous Cysts.*—THE BRITISH JOURNAL OF SURGERY. 41, 534. 1954.
- 6.—WEINER ROBERT S. and COOPER PHILIP.—*Multiple Polyposis of the colon, osteomatosis and Soft-tissue tumors. Report of a familial syndrome.*—THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 253, 795-799, 1955.
- 7.—GUMPEL R. C. et CARBALLO J. D.: *A New Concept of Familial Adenomatosis.*—AME. INT. MED. 45, 1045 - 1058, 1956.
- 8.—DORMANFY THOMAS L.: *Gastrointestinal Polyposis with mucocutaneous pigmentation. (Peutz-Jeguers. Syndrome).*—THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 256, 1093 - 1108, 1957.
- 9.—LABERGE M. Y. SAUER, W. C. and MAYO C. W.: *Soft tissue tumors associated with familial polyposis: report of case.*—PROC. STAFF. MEET MAYO CLINIC. 32; 749 - 752, 1957.

- 10.—SMITH WILLIAM G.: *Multiple polyposis - Gardner's syndrome and desmoid tumors.*—DISEASES OF THE COLON-RECTUM. 1, 323, 1958.
- 11.—SYMPOSIUM OF GENETIC STUDIES IN GASTROENTEROLOGY.: *Lancet* I, 971. 1960.
- 12.—DUHAMEL J. BERTHON G. et DUBARRY J. J.: *Etude mathématique de l'hérédité de la Polypose recto-colique.*—JOURNAL DE GENETIQUE HUMAINE. IX, 65-67, 1960.
- 13.—GORLING ROBERT J. and CHAUOHRY ANAND P.: *Multiple osteomatosis, fibromas, lipomas and fibrosarcomas of the skin and mesentery, epidermoid inclusion cysts of the skin, leiomyomas and multiple intestinal polyposis.*—THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 263, 1152, 1960.
- 14.—STALEY CHARLES J. *Gardner syndrome. Simultaneous occurrence of Polyposis Coli, Osteomatosis and Soft Tissue Tumors.* ARCH. SURG. 3, 420-422, 1961.
- 15.—DUBARRY J. J. et ESQUIROL P.: *Polypose rectocolique généralisée dégénérée familiale et tumeurs conjonctives malignes multiples.* (Syndrome de Gardner).—ARCHIVES DES MALADIES DE L'APPAREIL DIGESTIF. L, 736-744, 1961.
- 16.—PATEL J. C.: *Polypose colique, manifestations osseuses et tumeurs souscutanées.* (Syndrome de Gardner).—PRESSE MEDICAL. 30 Dec. 1961. 69 Num. 57 - 2.697.
- 17.—DUBARRY J. J., TOUERNERIE J., BERNARD J. P. et MAQUIER A.: *Poli-  
posis recto-cólica con asociación de quistes dermoideos.* Comunicación a las II Jornadas hispano-francesas de Patología Digestiva. 1962.
- 18.—DUBARRY J. J.: *Polyposis, états precancéreux et cancers du colon.*—LA REVUE DU PRACTICIEN. XIII, 205, 1963.
- 19.—SIGUIER F., LEVY R., SALOMON J. C. et THENOT A.: *Syndrome de Gardner.*—LA SEMAINE DES HOSPITAUX DE PARIS. Mar. 1963.
- 20.—BOSCH MILLARES J. y BOSCH HERNÁNDEZ J.: *El síndrome de Gardner-Bosch.*—REVISTA ESPAÑOLA DE LAS ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO Y DE LA NUTRICIÓN. Tomo XXII, Octubre de 1963 Núm. 8.
- 21.—WEARY P. E. y Colaboradores.: *Síndrome de Gardner.*—ARCH. DERMAT. 90, 20, 64.

ESTA MONOGRAFIA, CUYA EDICIÓN CONSTA  
DE SEISCIENTOS EJEMPLARES, SE ACABÓ  
DE IMPRIMIR EN LOS TALLERES  
LITOGRAFÍA SAAVEDRA,  
LA NAVAL, 225-227,  
LAS PALMAS DE GRAN CANARIA,  
EL DÍA XV DE DICIEMBRE  
DE MCMLXV







EDICIONES DEL EXCMO. CABILDO INSULAR  
DE GRAN CANARIA

Casa-Museo de Colón  
Colón, 1. Las Palmas

I.—LENGUA Y LITERATURA.

1. Ignacio Quintana, Lázaro Santana y Domingo Velázquez: *Poemas*. (Publicado).
2. Luis Benítez Inglott: *Poemas del mundo interior*. (Publicado).

II.—BELLAS ARTES.

1. Alberto Sartoris: *Felo Monzón*. (Publicado).
2. J. Hernández Perera: *Juan de Miranda*. (En preparación).

III.—GEOGRAFÍA E HISTORIA.

1. M. Luezas: *Geografía de Gran Canaria*. (En preparación).

IV.—CIENCIAS.

1. Doctores Bosch Millares y Bosch Hernández: *El Síndrome de Gardner-Bosch*. (Publicado).
2. F. Estévez: *Flora canaria*. (En preparación).

V.—LIBROS DE ANTAÑO.

1. D. J. Navarro: *Recuerdos de un noventón*. Estudio preliminar de Simón Benítez. Notas de Eduardo Benítez. (En prensa).

