

IMPORTANCIA DE ESTUDIO DEL GEN USP-6 EN EL DIAGNÓSTICO DE QUISTE ÓSEO ANEURISMÁTICO EN LA INFANCIA

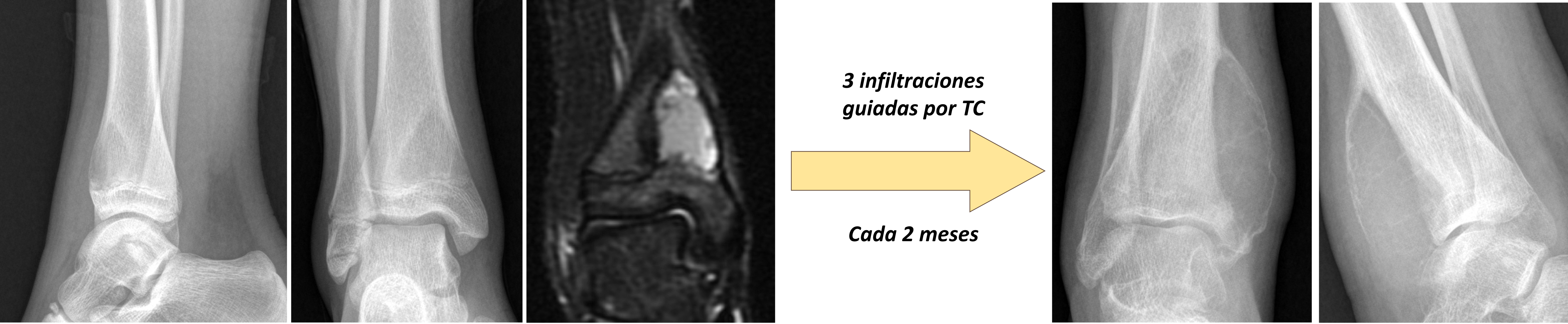
Grell, Bernhard J; Cores Quirós, Claudia; Pedraza Corbi, Aranzazu; Gómez Alessandri, Jean Maria; Salom Taverner, Marta
Unidad de Traumatología y Ortopedia Infantil - HUiP La Fe Valencia

OBJETIVOS

El quiste óseo aneurismático (QOA) es un tumor benigno pero localmente agresivo caracterizado por múltiples cavidades quísticas llenas de sangre. Es relativamente frecuente en niños y se encuentra predominantemente en huesos largos como el fémur, la tibia o el húmero. Mediante la presentación de este caso clínico queremos ilustrar **la importancia de la confirmación con biopsia de la benignidad de la lesión y rebiopsia con estudio del gen USP6 en el caso de observarse un curso clínico tórpido.**

MATERIAL Y MÉTODOS

Ejemplificamos nuestra aproximación terapéutica mediante un caso de un paciente de 15 años con un QOA en la tibia distal que fue diagnosticado y tratado siguiendo nuestro protocolo habitual: diagnóstico inicial mediante RM y biopsia seguido de ciclos de tratamiento sucesivos de infiltración con etoxiesclerol y alcohol. Debido a la falta de respuesta radiológica adecuada a las infiltraciones, se realizó una nueva biopsia para confirmación diagnóstica con determinación de la **traslocación del gen USP6 (CR 17p13.2) positiva.**

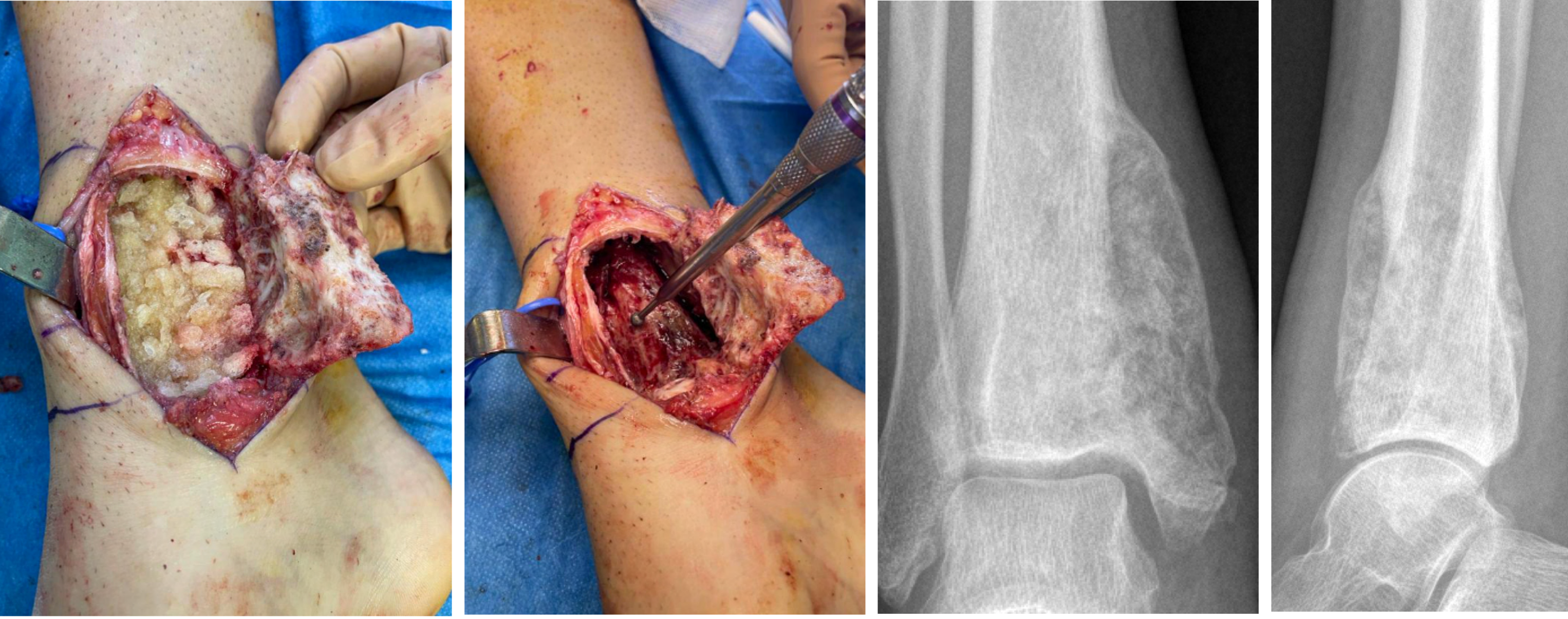


Rx y RM al diagnóstico de la lesión

Rx de control a los 7 meses

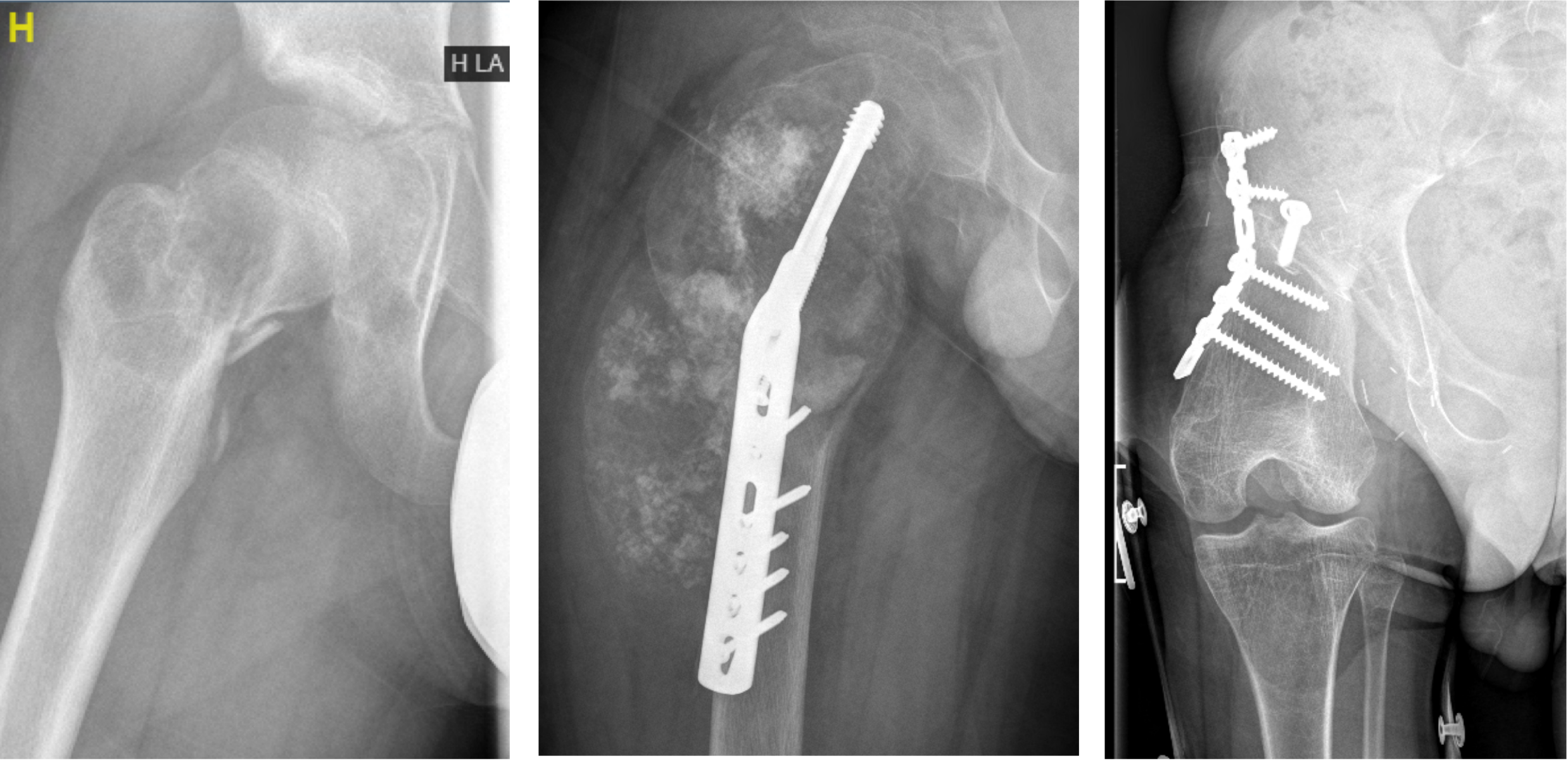
RESULTADOS

Tras la confirmación diagnóstica se realizó la cirugía abierta con curetaje y aloinjerto, el paciente presentó una buena evolución clínico - radiográfica observándose consolidación progresiva del QOA y autorizándose la carga total del miembro a los 2 meses.



Fotografías intraoperatorias y control radiográfico a los 2 meses de la intervención

Para ilustrar la importancia del diagnóstico diferencial, presentamos un segundo caso de un paciente de 13 años que, habiendo sido diagnosticado de QOA (mediante RM y dos biopsias) y tratado como tal, la lesión en el fémur proximal resultó ser un **sarcoma telangiectásico** que requirió un manejo quirúrgico agresivo y quimioterapia.



CONCLUSIÓN

La mayoría de los quistes óseos aneurismáticos correctamente diagnosticados pueden ser tratados con éxito con ciclos sucesivos de infiltraciones de etoxiesclerol/alcohol con buenos resultados radiológicos y clínicos. **Por lo tanto, cuando se observa una respuesta terapéutica inadecuada, el diagnóstico debe ser confirmado mediante una nueva biopsia para descartar tumores malignos histológicamente similares como el osteosarcoma telangiectásico**