

Síndrome SAPHO.

Presentación de un caso clínico

JUAN MIGUEL DEL CASTILLO BELLÓN,* NICOLÁS CASALES,* CLAUDIO SILVERI**

**Instituto Nacional de Ortopedia y Traumatología, Clínica de Ortopedia y Traumatología, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay*

***Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay*

Recibido el 25-7-2016. Aceptado luego de la evaluación el 9-3-2017 • Dr. JUAN MIGUEL DEL CASTILLO BELLÓN • jdcastillo86@gmail.com 

RESUMEN

El síndrome SAPHO incluye cinco entidades: Sinovitis, Acné, Pustulosis, Hiperostosis y Osteítis. Su característica principal es la asociación de múltiples afecciones osteoarticulares inflamatorias con trastornos cutáneos específicos. A propósito del caso clínico de un adolescente de 15 años con síndrome SAPHO, nos propusimos poner en conocimiento de la comunidad científica la importancia del diagnóstico precoz y el tratamiento acertado de esta patología. Las enfermedades de baja prevalencia han originado problemas diagnósticos en la práctica clínica; en el caso del síndrome SAPHO, tiene una demora diagnóstica promedio de ocho meses. El diagnóstico es fundamentalmente clínico. Cabe destacar que es un síndrome generalmente benigno, autolimitado y crónico, con períodos de exacerbaciones y remisiones. La antibioticoterapia y los procedimientos invasivos no son de elección.

Palabras clave: SAPHO; síndrome SAPHO; sinovitis; hiperostosis; pustulosis; osteítis.

Nivel de Evidencia: IV

SAPHO SYNDROME. A CASE REPORT

ABSTRACT

SAPHO syndrome involves synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis. Its most important characteristic is the association of osteoarticular inflammatory conditions with specific skin disorders. We present a 15-year-old boy with SAPHO syndrome. The purpose of this paper is to raise awareness within the medical community of the importance of an early diagnosis and correct treatment. Low prevalence diseases have generated diagnostic problems in clinical practice. Delay in diagnosis of SAPHO syndrome averages 8 months. Diagnosis is mainly clinical. This is a generally benign, self-limited and chronic syndrome, with exacerbations and remissions. Antibiotic therapy and invasive procedures are not a choice.

Key words: SAPHO; SAPHO syndrome; acne; synovitis; osteitis.

Level of Evidence: IV

Conflicto de intereses: Los autores no declaran conflictos de intereses.

Introducción

En 1987, se propuso denominar síndrome SAPHO a un grupo de enfermedades que se caracterizaban por manifestarse en el sistema musculoesquelético y dermatológico. Este síndrome incluye cinco entidades: Sinovitis, Acné, Pustulosis, Hiperostosis y Osteítis.¹ Esta asociación entre lesiones osteoarticulares y cutáneas es reconocida desde 1960; sin embargo, no se conocía como tal hasta que la reumatóloga francesa A.M. Chamot acuñó el acrónimo SAPHO para describir “le syndrome acne-pustulose-hyperostose-osteite”, sobre la base de un estudio retrospectivo llevado a cabo por la Sociedad Francesa de Reumatología.¹ Se trata de una enfermedad que se caracteriza por períodos de exacerbaciones y remisiones, cuya gravedad varía ampliamente entre los pacientes. La característica principal es la asociación de múltiples afecciones osteoarticulares inflamatorias con trastornos cutáneos específicos. Por este motivo, desde siempre, se la relaciona con las espondiloartropatías. Está descrita la correlación entre la osteomielitis multifocal recurrente crónica y el síndrome SAPHO.² Si bien el síndrome SAPHO es considerado una enfermedad rara, su prevalencia probablemente esté subestimada. Hoy se considera que no es más de 1 cada 10.000 pacientes. Este síndrome puede diagnosticarse en cualquier etapa de la vida, pero es más frecuente en niños y adolescentes, y predomina en el sexo femenino.^{1,3} El ortopedista es uno de los primeros eslabones en la cadena diagnóstica, ya que es una de las primeras consultas a la que acuden los pacientes.

Se presenta un paciente con síndrome SAPHO y se revisan la clínica, el diagnóstico y el tratamiento para poder reconocerlo, de forma precoz, y tratarlo adecuadamente.

Caso clínico

Varón de 15 años, con antecedentes de acné generalizado a predominio de la pared anterior del tórax. Consulta en policlínica por una tumoración en la clavícula izquierda, de consistencia dura y límites definidos, que impresiona no comprometer planos superficiales. Refiere dolor constante en la articulación esternoclavicular izquierda de tres meses de evolución, que calma con analgésicos no esteroideos, sin irradiaciones. Dolor con componente nocturno, sin repercusión general en apirexia. Niega traumatismo y no presenta impotencia funcional (Figura 1). A partir de la primera consulta en el Departamento de Emergencia, se ingresa al paciente para estudio y valoración diagnóstica. Ante una tumoración que impresiona de estirpe ósea en un adolescente, se lo evalúa siguiendo el algoritmo clásico en nuestro medio: radiografías de la región afectada, laboratorio humoral de relevo infeccioso, tomografía computarizada, centellografía ósea, resonancia magnética y tomografía por emisión de positrones.

Los análisis revelan un estado infeccioso: eritrosedimentación 52, proteína C reactiva positiva. El resto del laboratorio humoral está dentro de los parámetros normales: hemoglobina 12,8 g/dl, glóbulos blancos 6.7, plaquetas 296.

Se toma una radiografía simple de la región esternoclavicular izquierda, que muestra una lesión ósea expansiva que compromete los dos tercios internos de la clavícula izquierda, osteoblástica, con engrosamiento cortical y reacción perióstica de tipo continua, sin componente de partes blandas asociado (Figura 2).

Para continuar con la caracterización de la lesión ósea se efectúa una tomografía computarizada sin contraste, con ventana ósea que revela: alteración de la morfoes-



▲ **Figura 1.** Paciente en su primera consulta en emergencia.

Figura 2. Radiografía simple de frente, de clavícula izquierda que muestra esclerosis e hiperostosis del segmento medial.



estructura ósea de los dos tercios internos de la clavícula, dado por una lesión expansiva con un patrón permeativo, reacción perióstica adyacente asociada sin componente de partes blandas (Figura 3).

La interpretación de los hallazgos imagenológicos en la tomografía y la descripción del patrón de destrucción ósea infiltrante, entendiendo a este como una lesión muy mal definida y que se extiende sin borde nítido a nivel de la medular ósea, plantea la posibilidad de una neoplasia ósea maligna u otra patología de comportamiento agresivo.

Luego, se realiza una resonancia magnética para valorar el compromiso de tejidos blandos adyacentes (Figura 4).

Posteriormente se solicita una centellografía ósea de cuerpo entero con tecnecio 99 para determinar la extensión de las lesiones y el compromiso extratorácico (Figura 5). Se informa importante sufrimiento óseo activo en la totalidad de la clavícula izquierda, no se observan otras áreas de hipercaptación anormal. Leve refuerzo en la articulación sacroilíaca derecha que puede corresponder a un proceso inflamatorio inespecífico.

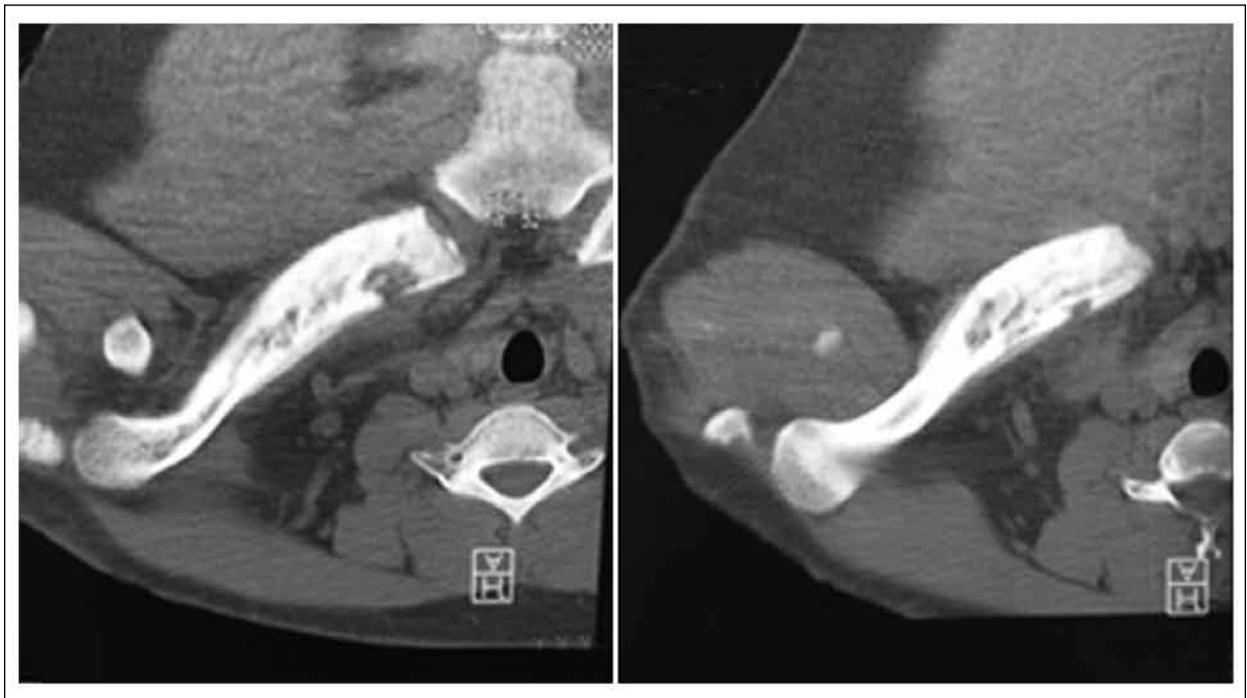
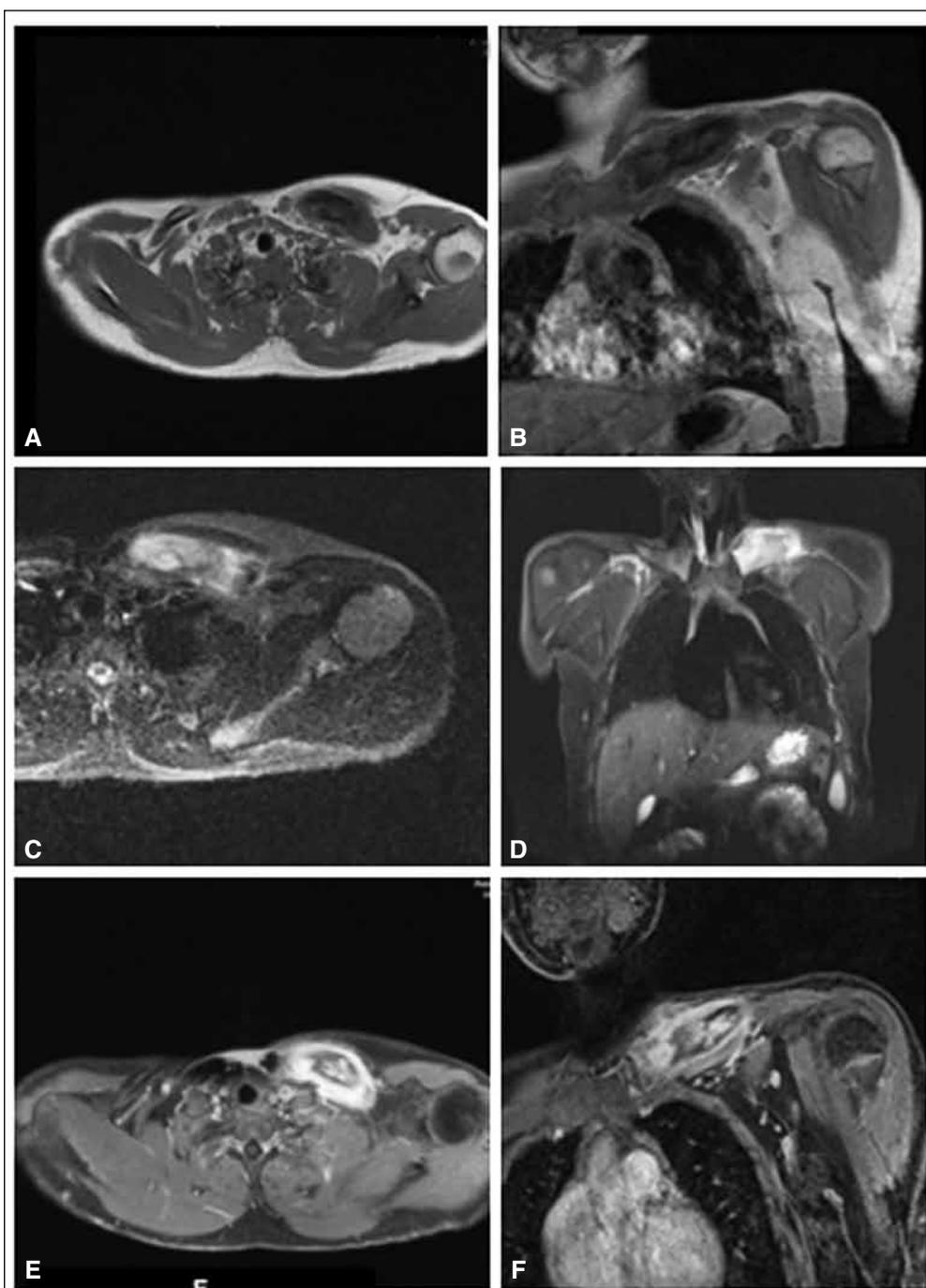


Figura 3. Tomografía computarizada de la región esternoclavicular, corte axial. Se observa aumento de la densidad con hiperostosis, osteoesclerosis y erosiones subcondrales de los dos tercios internos de la clavícula.

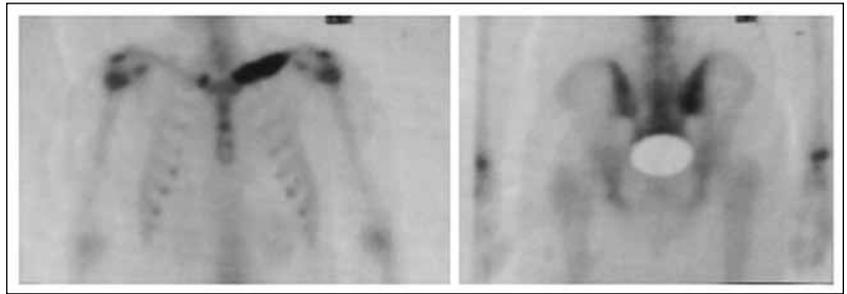


▲ **Figura 4.** Resonancia magnética, cortes axial y coronal, en secuencia T1, T2 STIR y T1 FAT-SAT con gadolinio. **A y B.** Alteración de la morfoestructura ósea de los dos tercios proximales de la clavícula discretamente hipointensa en T1 y componente de partes blandas. **C y D.** Secuencia T2 STIR. Hiperintensidad de la lesión, edema de médula ósea. **E y F.** Obsérvese el intenso realce de la lesión y las partes blandas alrededor de la lesión, luego de administrar el contraste.

En virtud de los hallazgos y la sospecha clínica, se decide realizar una tomografía por emisión de positrones para orientación diagnóstica, valorando la posibilidad de que la lesión pudiese corresponder a un proceso inflamatorio infeccioso crónico o neoplásico.

El estudio muestra lesiones óseas hipermetabólicas en la clavícula izquierda y el alerón sacro derecho, cuyas características morfometabólicas deben hacer incluir en su diagnóstico diferencial, proceso inflamatorio/infeccioso (osteomielitis de aspecto crónico) como primera

Figura 5. Centellografía ósea.



opción diagnóstica y proceso tumoral de forma más alejada.

Asimismo, se observan múltiples engrosamientos cutáneos hipermetabólicos que afectan el cuero cabelludo de la región occipital, región frontal, región malar, región maxi-

lar, tronco y raíz de las extremidades superiores, que clínicamente se correlacionan con lesiones dérmicas de aspecto pustuloso supurativo. Este hallazgo sugiere un proceso inflamatorio infeccioso de origen cutáneo que se corresponde con el acné que presenta el paciente (Figuras 6 y 7).

Figura 6. Tomografía por emisión de positrones. Mapa de cuerpo entero que muestra la distribución de las diferentes áreas de hipermetabolismo (nótese la captación a nivel cutáneo).

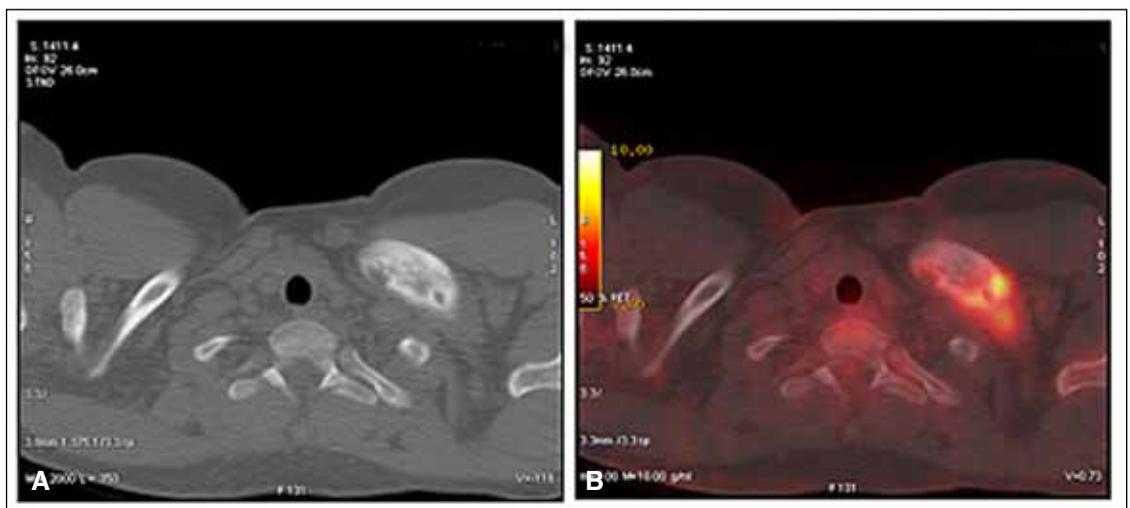
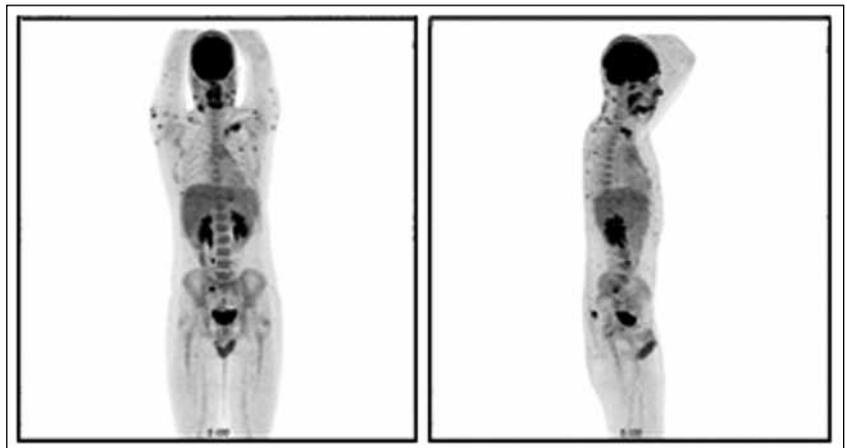
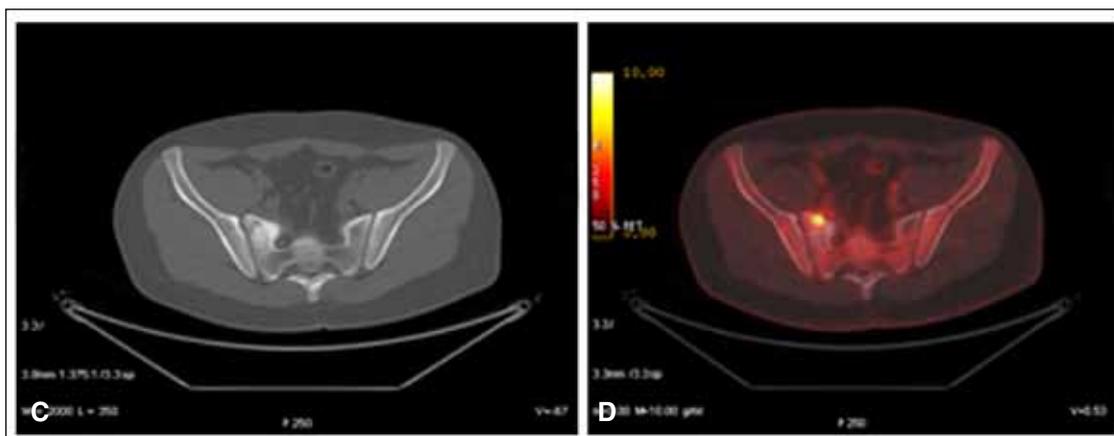


Figura 7. Tomografía por emisión de positrones con 18 F-FDG. **A** y **B**. Se observa marcada remodelación de la clavícula izquierda, la cual presenta alteración difusa de su densidad, con una lesión esclerosa que compromete cortical y medular, con áreas líticas en su interior. Hipermetabolismo con un SUV máximo de 7,1. Mínimo componente de partes blandas adyacentes.



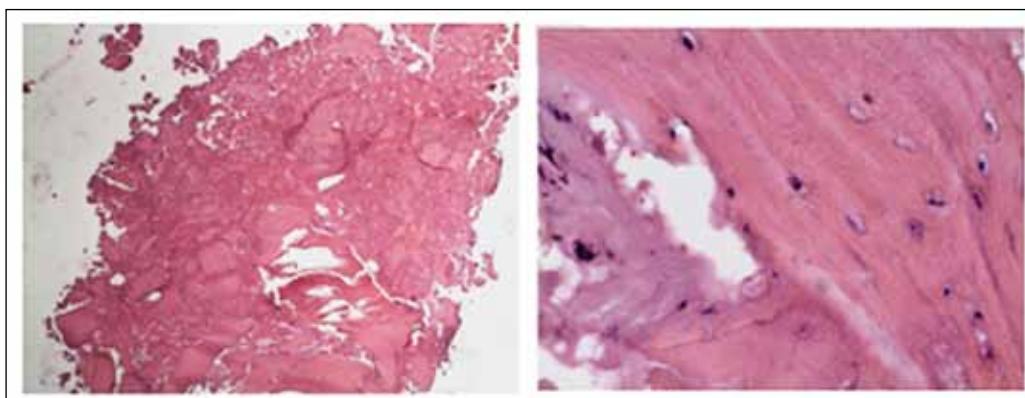
▲ **Figura 7. C y D.** Lesión ósea mixta blástica con áreas líticas centrales hipermetabólicas a nivel del alerón sacro derecho.

En un ateneo de traumatología pediátrica, se decide efectuar una biopsia incisional como último gesto diagnóstico para poder confirmar la naturaleza de la tumoración mediante la anatomía patológica y el cultivo bacteriológico.

La biopsia incisional se lleva a cabo mediante un abordaje sobre el eje mayor de la clavícula de 2 cm. Se toman cinco muestras con trócar de punción que se envían a anatomía patológica y a cultivo bacteriológico. El aspecto macroscópico es de hueso duro, sin signos patológicos; los cultivos no desarrollaron colonias bacterianas (Figura 8).

Tratamiento

Luego del ateneo multidisciplinario donde estaban presentes los equipos de imagenología, traumatología pediátrica, medicina nuclear, reumatología y oncología pediátrica de nuestra institución, se concluye en que el paciente tiene el síndrome SAPHO. Se lo interna en el Instituto Nacional de Reumatología donde recibe tratamiento sintomático con antiinflamatorios no esteroides y corticoides por vía intravenosa. La evolución sintomática es buena, por lo que es dado de alta con controles periódicos clínicos con el reumatólogo y el traumatólogo.



▲ **Figura 8.** Muestra de biopsia correspondiente a hueso reactivo, esclerosis con líneas irregulares de cemento y evidencias de destrucción ósea. No se observan elementos inflamatorios ni neoplásicos.

En la actualidad, el paciente tiene una buena calidad de vida, retomó sus actividades diarias con mejoría de la sintomatología y del acné severo. Su tratamiento incluye únicamente antiinflamatorios no esteroides cuando percibe dolor en la articulación esternoclavicular izquierda que, según refiere, es esporádico. Debe someterse a controles semestrales en policlínica (Figura 9).

Discusión y Conclusiones

Desde siempre las enfermedades de baja prevalencia han originado problemas diagnósticos en la práctica clínica. El síndrome SAPHO es un claro ejemplo, porque si no se tiene un alto nivel de sospecha no se arriba al diagnóstico. Tanto es así que el promedio de tiempo que



▲ **Figura 9.** Paciente en la actualidad. Persistencia del acné severo y tumefacción de la región esternoclavicular izquierda.

se demora en diagnosticar un síndrome SAPHO es de ocho meses. En ese lapso, los pacientes consultan a varios profesionales de la salud que les realizan numerosos estudios y maniobras invasivas que dejan más secuelas que la propia enfermedad, lo que frustra al niño y a su familia. En nuestro paciente, la demora diagnóstica fue de dos meses.

De nuestra revisión se concluye que el diagnóstico es fundamentalmente clínico. Se destaca que el síndrome SAPHO es generalmente benigno, autolimitado y crónico, con períodos de exacerbaciones y remisiones. La presentación clínica es muy variada en niños y adultos, pero su característica principal es el compromiso osteoarticular y cutáneo de manera simultánea, sucesiva o aislada. Frente a un paciente con estas características se deben tomar las medidas de estudio acertadas para descartar los diagnósticos diferenciales que, como se ha reseñado, tienen sus propias implicancias pronósticas y terapéuticas.

Ante la duda puede ser necesaria una biopsia ósea que pone de manifiesto una osteítis estéril, aunque algunos autores son enfáticos al expresar que cuando el síndrome se presenta con ciertas características muy específicas, como la afección de la pared anterior del tórax de tipo hiperostosis u osteítis asociada al acné en el tronco, se puede evitar la biopsia ósea. No existe un tratamiento universalmente recomendado, ya que no se han publicado estudios con

un nivel de evidencia I o II que vayan en esa dirección. Al día de hoy, el tratamiento es empírico y sintomático principalmente.

Sin duda, la principal ventaja de reconocer un síndrome SAPHO es administrarle al paciente desde el comienzo un tratamiento acertado evitando tratamientos antibióticos prolongados o maniobras invasivas innecesarias. Un diagnóstico correcto y precoz permite aliviar los síntomas. Es fundamental explicarles a los padres y al niño las características de la enfermedad para poder adaptarse mejor a ella y llevar una calidad de vida normal.

Se trata de una enfermedad que debe tener un enfoque terapéutico multidisciplinario con la participación de traumatólogos, reumatólogos, dermatólogos, pediatras e imagenólogos. Finalmente al no existir un consenso y hasta no contar con la suficiente evidencia científica, la decisión de las estrategias diagnóstica y terapéutica recae en el médico tratante quien debe guiarse según su experiencia, la literatura revisada que lo avale, pero por sobre todo, debe contar con un alto nivel de sospecha clínica. Vale la pena subrayar que, muchas veces, el primer médico que consultan los pacientes con síndrome SAPHO o la primera derivación a especialista es el ortopedista infantil, por lo cual se hace imprescindible conocer esta enfermedad, su patogenia, los criterios diagnósticos, el pronóstico y el tratamiento.

Bibliografía

1. Chamot AM, Benhamou CL, Kahn MF, Beraneck L, Kaplan G, Prost A. Le syndrome acné pustulose hyperostose ostéite. Résultat-tats d'une enquête nationale; 85 observations. [Acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome. Results of a national survey. 85 cases.] *Rev Rhum Mal Osteoartic* 1987;54:187-96.
2. Benhamou CL, Chamot AM, Khan MF. Synovitis-acne-pustulosis hyperostosis-osteomyelitis syndrome (SAPHO). A new syndrome among the spondyloarthropaties? *Clin Exp Rheumatol* 1988;6:109-11.
3. Windom RE, Stanford IP, Ziff M. Acne conglobata and arthritis. *Arthritis Rheum* 1961;4:632-5.