

Case Report

Open Access

Gardner Syndrome: A Diagnosis Approach, Clinical Evolution and Review

Ester Renata Souza Silva¹, Thaminne Heliodoro Pereira², Isadora Alcino Carneiro³, Leandro Moreira de Lima Ramos^{4*}, Rafael Rodrigues de Melo⁵, Marília Tavares Rodrigues⁶, Gabriella Ribeiro Cabral de Oliveira⁷, Hellen Karynne Silva⁸, Milena Magalhães Lopes⁹, Lucas Santos Cunha¹⁰, Monaly da Silva Ribeiro¹¹, Silvia karinny Brito Calandrini de Azevedo¹², Julia Fernandes Maçullo Braga¹³, Lauren Cristielli Ferreira Borges¹⁴

¹Bacharel em medicina pela Universidade Federal de Jataí, Brazil. ²Hospital municipal de diadema - Sp / Upa Conceição – Osasco, Brazil. ³Graduação em medicina pela UNIRV CAMPUS RIO VERDE, Brazil. ⁴Leandro Moreira de Lima Ramos, Especialista em Clínica Médica pelo Hospital das Forças Armadas, Brazil. ⁵Graduação em medicina pela universidade de Ribeirão Preto UNAERP, Brazil. ⁶Acadêmica de medicina do 10º período, Brazil. ⁷Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos, Brazil. ⁸Bacharel em Medicina, Brazil. ⁹Faculdade Brasileira de Medicina Multivix, Brazil. ¹⁰Universidade Federal do Tocantins, Brazil. ¹¹Faculdade São Leopoldo Mandic, Campinas-SP, Brazil. ¹²Graduada em Medicina pelo Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA), Brazil. ¹³Médica, formada pela Faculdade de Medicina Estácio de Sá, Brazil. ¹⁴Médica pela Universidade de Rio Verde-Campus Aparecida De Goiânia, GO, Brazil.

*Corresponding author: Leandro Moreira de Lima Ramos.

Abstract

Introduction: Gardner Syndrome is characterized as an autosomal and dominant genetic mutation.

Case Presentation: A 28-year-old man from the state of Goiás arrived at the emergency room accompanied by family members, complaining of recurrent diarrhoea with the presence of mucus and blood, in addition to cramps, abdominal distension, rectal tenesmus and episodes of metrorrhagia. After a thorough investigation, the patient reported having a lesion of about 2 cm in size on the left frontal region, with a firm and fixed consistency, which appeared more than 2 years ago and suggests bone involvement. He also mentioned having sought medical attention 5 years ago due to dental problems and recurrent skin lesions, characterized by cystic lesions, but there was no further investigation at the time.

Discussion: It is a syndrome with a variant of familial adenomatous polyposis, presenting a wide range of clinical manifestations, with significant intestinal involvement, as well as osteomas and soft tissue tumours, which in general precede the intestinal clinical picture. The diagnosis of Gardner's Syndrome is made with multiple tools, involving clinical, radiological, endoscopic and genetic exams, and, being early, there is a significant improvement in prognosis. In order to avoid the malignant progression of intestinal polyps, prophylactic colectomy is indicated in most cases, but it is necessary to individualize the follow-up according to the phenotype of the disease.

Conclusion: Patients with GS should be screened for intracolonic malignancy annually, as desmoid tumours are a common feature of GS/FAP, resulting in significant morbidity. and even mortality. Thus, early diagnosis, once again, will contribute to a better quality of life in the long term.

Keywords: gardner's syndrome; intestinal polyposis; tumours; early diagnosis

Introduction

A syndrome de Gardner is uma Condition rara que foi Described pela first time por Eldon John Gardner, na década de 50. O acometimento nos sexos masculino e feminino é numericalmente próximo eo seu desenvolvimento ocorre entre os 2 meses de vida e 70 anos de idade, através de manifestações multisistêmicas e variadas entre os indivíduos. (SILVA, 2020). According to CHARIFA et al (2023), the prevalence of the syndrome is 1 in 1 million

people in the United States, with an incidence of 1 in 8,000 individuals. An etiologic da apologia teems the genetic base is related to loss of function of the gene APC (familial adenomatous polyposis), located on chromosome 5. Em decurrence deste facto, há um prejudito da supressão tumoral fisiológica, resultando em proliferação celular disordenada e consequente training de adenomas intestinalis com altas chances de malignização Além disso, existem mutações nos cromossomos 12, 17 e 18, também relánidades à

síndrome. (ZAMPIERI, 2021; CHARIFA et al, 2022). Com relation to manifestations dentárias, segundo Tiol- Carrillo et al (2021), estas occur em até 75% dos casos, sendo algumas delas, os dentes supranumerários, as fusões dentárias ea hiper cementose. Alterações osseas, denominadas osteomas, são muito comuns em região de mandibular, cranio e seios paranasais, while achados cutâneos abrajam cystos epidermoides, tumors desmoides e others tumors benignos. Podem ser mentioned ainda as apresentações gastrointestinais, as quais se iniciam com pólipos, approximately aos 20 anos de age, no stomach, liver, duodenum e colon e evoluem com a malignização (Hirose et al 2020).

Early diagnosis is fundamental for the prevention of negative outcomes and involves the contribution of the professional surgeon-dentist, considering that bucomaxillofacial manifestations occur before the development of gastrointestinal polyps in approximately 10 years (GOMES, 2016). Assim, a valencia do paciente must cover a clinical and complementary medical approach, including radiographic and endoscopic examinations, investigation of family history of intestinal cancer and individual genetic test, utilizado para a conformance diagnostic (ZAMPIERI, 2021). Carriers of the syndrome need a long-term follow-up, as profilática resection is indicated, since the development of colorectal cancer before the fourth decade of life is practically certain (KOZAN et al, 2022). This work aims to describe characteristics clinics e radiológicas da Syndrome de Gardner, through do Caso Deum patient

Presentation

Homem de 28 Anos, do estado de Goiás, cheugo ao pronto-socorro accompanied por familiares, queixando-se de diarrhea recurring com presence de muco e sangue, alem de colicas, distensão abdominal, tenesmo retal e episodios de enterorragia. After a thorough investigation, o paciente relatou ter uma Lesão de cerca de de 2 cm de size na região frontal esquerda, com consistência firme e fixa, que surgiu há mais de 2 anos e sugere embroglio ósseo. Ele também mencionou ter procurado atendimento médico há 5 anos Due to problems dentários and lesions cutâneas recurring, characterized by lesões císticas, mas não houve continuidade an investigation an epoch. Com o objective de confirmar o diagnostic e vaporar an extension da disease, foram requestitos exames

complementares. A colonoscopia revealed a presence of diverse polyps, tanto sésseis quanto pediculados. An Analysis histopathological dos pólipos identificou que eram do tipo adenomatoso, sem indícios de malignidade. Um estudo radiológico do cranio revealed images consistent with osteomas, que eram bem delimitados, circunscritos e radiopacos, localizados na regiona frontal esquerda. Na radiografia panorâmica dentária, multiple malformações dentárias foram observadas. Com base nesses achados, foi Suspected diagnosis of Gardner's Syndrome.

Discussion

A Syndrome de Gardner é uma disease rara, mais known por ser uma variante da polypose adenomatosa familiar (PAF), foi described em 1951 por Elton J. Gardner, e é definitiva por ser uma disease rara de origem hereditary autossômica dominante, na qual ocorra uma change no gene APC (Adenomatoses *Polyposis coli*) do chromosome 5q21, gene that plays a role in tumoral suppression. It is characterized by the triad of disseminated intestinal polyps, tumors and cysts of tecidos moles and multiple osteomas [1-3]. Catalent, sabe-se que existed diverse spectros de expression das alteraciones genéticas a depender da localização da mutation no gene, varando haver, desta maneira, diferentes fenótipos associados [4]. Sendo vista um acometimento cerca de 2,29- 3,2/1000.000 pessoas sem distinção dos sexos [4,5]. Sua's characteristics clinics They are mainly Changes nos bones, Tendo a área mais afetada o crânio, seios paranasais bem como a mandibular. These changes are osseous o development de polypos os chamados osteomas que we can to appear until Mesmo antes dos pólipos intestinais, ainda na puberdade. Por se treat de aspectos isolados e ter uma presentation clínica variable o diagnostico dessa síndrome pode ficar encoberto e atrasado por anos. Por isso exames de rotina devem sempre ser consehlados já que o diagnostico precoce diminui as cancer de Morbi/mortalidade [6]. Pode haver aide commitment na pele, caracterizados por cystos epidemoides, tumores demoides e ainda podem surgir outros tumores benignos. Podendo ainda o individuo com esta síndrome ter o desenvolvimento de polypose e adenocarcinoma collateral. Tem-se ainda como other clinical manifestations neoplasias intracranianas benignas, hepatoma, hepatoblastoma, fibromas, cysts epidemoides, neoplasias biliares e adrenalís, dentre

others. O diagnosis deve ser feito through de uma anamnesis Detailed, exame físico rigoroso, além de exames complementares de imagem como exames radiográficos e endoscópicos. Devendo seu diagnóstico ser feito de way precocious para um melhor prognóstico. Podendo ainda ser identificado a síndrome através de uma biópsia da região do reto, que identificara os adenomas tubulares e tubulovilosos com atípicas leves e dysplasia de baixo grau predominantes na síndrome [5-7]. Em relationship a treatment tem-se que ele é Voltado para as manifestations clinics that a disease traz, mas still se tem a Realization de uma surgery profilática pois a Most of the individuals who are diagnosed with SG, about 65% have carcinoma colorretal, essa surgery preventive Basically tem o objective de preserves as funciones anatômicas bem como a de reducir a morbi/mortalidade que a disease traz. Os tratamentos ánnos envolvem terapias medicamentosas, cirurgias preventivas ou reparadoras [7]. The annual follow-up, including the colonoscopy, clinical and radiological examination, allows not only to anticipate the emergence of new manifestations related to the syndrome, but also to control those that have already been identified previously. Além disso, é recomendado investigate o histórico familiar precocemente, uma vez que a síndrome de Gardner é uma variante da polipose adenomatosa familiar, com um patterns de inheritance autosomal dominant e uma taxa de penetrância próxima a 100%. Dessa forma, o diagnóstico antecipado, mais uma vez, contribuirá para uma melhor qualidade de vida a longo prazo [2,3].

Conclusion

A Syndrome de Gardner (SG) is a complex of hereditary polypose adenomatous colon (polypose adenomatous familiar [PAF]) com várias lesões extracolônicas. An origin dessa Syndrome é decorrente de uma mutation no gene da polyose adenomatosa coli (APC). Além disso, assim como na FAP, o número de pólipos colonônicos está associado com ao locus da mutação no gene APC. However, a Síndrome de Gardner is associated a Various growths extraintestinais benignos like, lesões cutâneas, tumores desmóides, hypertrophia congênita do epitélio pigmentar da retina, adenomas adrenais, angiofibroma nasais, anormalidades dentárias e osteomas. Pacientes com SG têm alto risco para some malignancies extracolônicas, Including neoplasia de

pancreas, Liver, vesícula biliary, vias biliares, stomach, duodenum, thyroid, System nervous central. Sendo assim, pacientes com SG devem ser rastreados para malignidade extracolônica, pois os tumores desmóides are uma characteristic common da SG/FAP, resultando em morbidade significativa e até mesmo mortalidade. Geralmente a triagem está indicada se ocorrerem sinais ou sintomas ea abordagem multidisciplinar é indicada me see treatment.

References

1. Freitas-filho, saj et al. (2010). Síndrome de gardner com manifestações bucais: relato de caso. Journal of applied oral science. Bauru: faculdade de odontologia de bauru, universidade de são paulo. Juhn, e.; khachemoune, a. Gardner syndrome: skin manifestations, differential diagnosis and management. *Am j clin dermatol*, 11:117-122.
2. Ventura lirio, l. silva santos, m. C. L. F. gomez, m. P. Z. (2022). Síndrome de gardner, uma variante da polipose adenomatosa familiar: um relato de caso. *Revista brasileira de pesquisa em saúde/brazilian journal of health research*, 23(1)37-40.
3. Cruz, i. A. N. Da vergílio, f. S.; silva, l. L. C. Da cruz, g. A. N. Da. (2017). Gardner's syndrome: relato de caso e breve revisão da literatura. *Medicine (ribeirão preto)*, [s. L.], 50(5):326-332.
4. Blackwell, mc et al. (2023). Extracolonic manifestations of gardner syndrome: a case report. *Imaging sci dent*, 53(2):169-174.
5. Butler j, healy c, toner m, flint s. (2005). Gardner syndrome - review and report of a case. in: *oral oncology extra*, 41(5):89-92, 1741-9409.
6. Campos ecr, ribeiro s, manfredini r, kfoury d, calciolari cc, cavalcanti tcs. Síndrome de gardner. (2023). mutation of the apc gene associated with neoplasia desmoid de parede abdominal. *Revista do médico residente*.
7. Charifa, ahmad; jamil, radio t. zhang, xuchen. (2023). Gardner syndrome. 2022 oct 25. In: statpearls [internet]. Treasure island (fl): statpearls publishing.
8. Cruz ian yes vergílio fs, silva llc yes cruz gan da. (2017). Gardner syndrome: case report and brief review of the literature. *Medicina (ribeirão preto)*, 50(5):326-332.
9. Cruz, ian, vergílio, fs, silva, llc, cruz. (2017). gan syndrome De gardner: relato de caso e breve revisão da literatura. *Medicine (ribeirão preto)*,

- online), 50(5): 326-32.
10. Fotiadis c, tsekouras d, antonakis p, sfiniadakis j, Genetzakis m, zografos. G. Gardner's. (2005). syndrome: a case report and review of the literature. *World j gastroenterol*, 11(34): 5408-5411.
 11. Gomes, igs manifestações bucomaxilofaciais na síndrome de gardner. Orientadora: denise nóbrega diniz. Tcc (graduation). Curso de odontologia, universidade estadual da paraíba, centro de ciências biológicas e de saúde, campina.
 12. Hirose, pg; hubie, aps; ladgraf, h. (2020). Syndrome de garner: Relato de caso. *Revista thema et al scientia*, 10(1):234-241.
 13. Hirose, patrick genuino; hubie, ana paula sakr; landgraf, higor. (2020). Síndrome de gardner: relato de caso. *Revista tême et scientia*, 10(1).
 14. Kozan, r; ta ş d ö ven, i., seven, t. E.; aydemir, s., gün, b. D., komert, M. (2022). Gardner's syndrome: simultaneous diagnosis and treatment in monozygotic twins. *Turk j surg*, 38(4):413-417.
 15. Neville, bw et al. (2009). Patologia oral e maxillofacial. 3. Ed. Rio de janeiro: *guanabara coogan*.
 16. Silva, tamille sousa; santos, luciano cincurá silva; ismerim, adna barros; junior, bráulio carneiro. (2021). Síndrome de gardner – relato de caso. *Full dent*. 12(46):64-69.
 17. Tiol-carrillo, agustín; tiol-morales, agustín; bahena- martínez, Edith. (2021). Syndrome de gardner: informe de un caso y revision de la literatura revista adm, 78 (6): 356-360.
 18. Wehrli bm, weiss sw, yandow s, coffin c. (2001). Gardner-associated fibromas (gaf) in young patients: a distinct fibrous lesion that identifies unsuspected gardner syndrome and risk for fibromatosis. *Am j surg pathol*. 25:645-51.
 19. Zampieri ars syndrome de gardner. (2021). um revision de literature. (trabalho de conclusão de curso) - bacharel em odontologia pelo centro universitário guairacá. Guarapuava.
 20. Zampieri, andré roberto da silva. (2021). Síndrome de gardner: a review of literature. Orientadora: ana paula prestes virmond traiano. 2021, tcc (graduation). Curso de odontologia, centro universitário guairacá, guarapuava, paraná,
 21. Fotiadis C, Tsekouras D, Antonakis P, Sfiniadakis J, Genetzakis M, Zografos G. (2005). Gardner's syndrome: a case report and review of the literature. *World j gastroenterol*, 11(34):5408-5411.
 22. Butler j, healy c, toner m, flint s. (2005). Gardner syndrome - review and report of a case. In: oral oncology extra, 5:89-92.
 23. Neville, bw et al. (2009). Patologia oral e maxillofacial. 3. Ed. Rio de janeiro: *guanabara coogan*.
 24. Wehrli bm, weiss sw, yandow s, coffin c. Gardner-associated fibromas (gaf) in young patients: a distinct fibrous lesion that identifies unsuspected gardner syndrome and risk for fibromatosis. *Am j surg pathol*. 2001; 25:645-51.
 25. Cruz, ian, vergilio, fs, silva, llc, cruz, gan. (2017). syndrome de Gardner: relato de caso e breve revisão da literatura. *Medicina (ribeirão preto, online)*, 50(5): 326-32.
 26. Hirose, pg; hubie, aps; ladgraf, h. (2020). Síndrome de garner: relato de caso. *Revista thema et scientia*, 10(1):234-241.
 27. Zampieri ars. (2021). síndrome de gardner: uma revisão de literatura. (trabalho de conclusão de curso) - bacharel em odontologia pelo centro universitário guairacá. Guarapuava.
 28. Campos ecr, ribeiro s, manfredini r, kfour d, calciolari cc, cavalcanti tcs. Syndrome de gardner: mutation do gene apc associated with a neoplasia desmoid de parede abdominal. *Revista do médico residente*.
 29. Cruz ian yes vergílio fs, silva llc yes cruz gan da. (2017). Gardner syndrome: case report and brief review of the literature. *Medicina (ribeirão preto)*. 50(5):32-332.
 30. Charifa, ahmad; jamil, radio t.; zhang, xuchen. Gardner syndrome. 2022 october 25. In: statpearls [internet]. Treasure island (fl): statpearls publishing; 2023 jan-. Pmid: 29493967.
 31. Gomes. (2016). igs manifestações bucomaxilofaciais na síndrome de gardner. Orientadora: denise nóbrega diniz. Tcc (graduation). Curso de odontologia, universidade estadual da paraíba, centro de ciências biológicas e de saúde, campina grande, paraíba.
 32. Hirose, patrick genuine; hubie, ana paula sakr; landgraf, higor. Syndrome de gardner: relato de caso. *Revista tême et scientia*. 10, (1): jan/jun 2020.
 33. Kozan, r; ta ş d ö ven, i., seven, t. E.; aydemir, s., gün, b. D., komert, M. (2022). Gardner's syndrome: simultaneous diagnosis and treatment in monozygotic twins. *Turk j surg*. 38(4):413-417.
 34. Silva, tamille sousa; santos. (2021). luciano

- cincurá silva; ismerim, adna barros; junior, bráulio carneiro. Síndrome de gardner – relato de caso. *Full dent. Sci*, 12(46):64-69.
35. Tiol-carrillo, agustín; tiol-morales, agustín; bahena- martínez, Edith. (2021). Síndrome de gardner: informe de un caso y revision de la literatura. *Revista adm*, 78 (6): 356-360.
36. Zampieri, andré roberto da silva. (2021). Síndrome de gardner: a review of literature. Orientadora: ana paula prestes virmond traiano. 2021, tcc (graduation). Curso de odontologia, centro universitário guairacá, guarapuava, paraná.

Cite this article: E.R.S. Silva, Thaminne H. Pereira, Isadora A. Carneiro, L.M.L. Ramos, Rafael R. Melo, et al. (2024). Gardner Syndrome: A Diagnosis Approach, Clinical Evolution and Review. *Journal of BioMed Research and Reports*, BioRes Scientia Publishers. 4(2):1-5. DOI: 10.59657/2837-4681.brs.24.043

Copyright: © 2024 Leandro Moreira de Lima Ramos, this is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Article History: Received: November 07, 2023 | Accepted: December 26, 2023 | Published: January 15, 2024