

## Case Report

### A Rare Case of Cherubism In a 23-Year-Old Man



Arezoo Heidary<sup>1</sup> , Mohammadhasan Akhavankarbas<sup>1</sup> , \* Yasaman Sabaghzadgan<sup>1</sup> , Ehsan Babaie<sup>1</sup> 

1. Department of Oral and Maxillofacial Medicine, School of Dentistry, Shahid Sadoughi University of Medical Sciences, Yazd, Iran.



**Citation** Heidary A, Akhavankarbas M, Sabaghzadgan Y, Babaie E. [A Report of an Unusual Case of Cherubism in a 23-Year-Old Man) Persain)]. *Qom University of Medical Sciences Journal*. 2022; 16(5):430-439. <https://doi.org/10.32598/qums.16.5.1719.2>

 <https://doi.org/10.32598/qums.16.5.1719.2>



Received: 27 Jun 2022

Accepted: 27 Jul 2022

Available Online: 01 Aug 2022

#### Keywords:

Cherubism, Fibrous  
Dysplasia of Bone,  
mandible

## ABSTRACT

**Background and Objectives** Cherubism is a rare hereditary autosomal dominant fibro-osseous disease that is characterized by painless, bilateral, symmetric swelling in the jaw with multilocular radiolucent lesions in the maxilla, mandible, or both, and give the patient a typical “cherubic” appearance. It occurs in children, especially boys, aged 2-5 years. The aim of this study was to report a case of cherubism at an uncommon age that did not improve with age.

**Methods** The patient was a 23-year-old man complaining of bilateral jaw pain along with swelling and multiple bilateral radiolucent lesions with a previous history of childhood cherubism. In the examination, bilateral and symmetric swelling of the face, especially in the maxilla region, with eyes raised to heaven were evident. The pain was more in the vicinity of the condyle. No abnormal manifestations were observed by the intraoral examination. In the radiographic view, multiple bilateral and symmetric lucent lesions were observed on trunk and mandible, continued to the neck of the condyle.

**Conclusion** Despite the common manifestations and age in patients, cherubism can show different manifestations; lack of attention to the patient’s history can lead to misdiagnosis by the pathologist and unnecessary treatments. Due to being a self-limiting condition, non-invasive treatments are preferred; however, surgical management is sometimes required for cosmetic reasons.

#### \* Corresponding Author:

Yasaman Sabaghzadgan, PhD.

Address: Department of Oral and Maxillofacial Medicine, School of Dentistry, Shahid Sadoughi University of Medical Sciences, Yazd, Iran.

Tel: +98 (913) 2735546

E-Mail: drsabaghzadegan@gmail.com

## Extended Abstract

### Introduction

**C**herubism is familial intraosseous fibro-  
osseous expansion of the mandible. Cherubism was first described by Jones [1]. This disease is manifested in the maxillofacial region only, and rarely affects ribs and other long bones. The lesions are usually symmetric and painless. The condition is usually observed in children aged 2-5 years. The gene responsible for cherubism is called SH3BP2 located on chromosome 4p16.3. The repeated experience of this self-limiting disorder in affected individuals can result in a wait-and-see strategy regarding therapeutic options. Indeed, cessation and regression of even large bone expansions can be expected in early adulthood. Nevertheless, severe facial disfiguring and functional impairment can make surgical intervention necessary.

### Case report

The patient was a 23-year-old man with a complaint of bilateral jaw pain, swelling and multiple bilateral radiolucent lesions with a previous history of childhood cherubism. A panoramic radiograph and cone beam computerized tomography were requested for the patient. Based on the opinion of the radiologist, differential diagnosis of odontogenic keratocyst, ameloblastoma, and cherubism was proposed. Then, the surgeon performed an incisional biopsy on the patient. In the microscopic examination, the proliferation of round, spindle and cuboid cells along with giant cells was observed and the diagnosis of ossifying fibroma was proposed. Then, the patient stopped the treatment process, and returned after two years because of having severe pain near the condyle. By the examination, bilateral and symmetric swelling of the cheeks, especially in the maxilla region, and eyes raised to heaven was evident. No abnormal manifestations were observed in the intraoral examination. A panoramic radiograph was requested for the patient. In the radiographic view, multiple bilateral and symmetric lucent lesions were observed which continued to the neck of the condyle. In comparing the current and previous panoramic radiographs, the improvement in the anterior areas was observed.

The patient also reported the symptoms of eye pain and severe headache; therefore, he was referred to a neurologist to examine the cranial nerves and ensure that the skull floor is not involved. According to CT and MRI reports and neurological examinations, the normality of

cranial nerves and skull was confirmed. In history taking and examination of other family members, the patient's sister also showed similar manifestations. Based on the patient's facial appearance and observation of a similar facial appearance in other family members, multiple bilateral symmetric lucent lesions, and an increase in alkaline phosphatase, cherubism was diagnosed.

### Discussion

Cherubism is a rare benign bone disease inherited in an autosomal dominant manner. The signs and symptoms depend on the severity of condition and range from no clinically or radiographically detectable to deformation of the mandible or maxilla with impaired vision and hearing. Cherubism is a clinically well-characterized disease presenting bilateral expansion of the jaw. It is diagnosed by clinical and radiographic examinations, complemented by histopathological examination. Despite the common manifestations and age in patients, cherubism can show different manifestations; lack of attention to the patient's history can lead to misdiagnosis by the pathologist and unnecessary treatments. Nowadays, genetic tests should be used for the confirmed diagnosis of cherubism. Due to being a self-limiting condition, non-invasive treatments are preferred; however, surgical management is sometimes required for cosmetic reasons.

### Ethical Considerations

#### Compliance with ethical guidelines

The authors certify that they have received all appropriate patient consent forms. The patient consented to have his images and other clinical information reported in the scientific journal. The patient also knows that their name will not be published and that every effort will be made to conceal their identity.

#### Funding

This article is not sponsored.

#### Authors contributions

All authors have collaborated in all stages.

#### Conflicts of interest

The authors declare that there is no conflict of interest.

This Page Intentionally Left Blank

## مطالعه موردی

## گزارش یک مورد چروبیسم غیر معمول در یک مرد ۲۳ ساله

آرزو حیدری<sup>۱</sup>، محمدحسین اخوان کرباسی<sup>۱</sup>، \* یاسمن صباغزادگان<sup>۱</sup>، احسان بابایی<sup>۱</sup>

۱. گروه بیماری‌های دهان، فک و صورت، دانشکده دندانپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، یزد، ایران.

Use your device to scan  
and read the article online**Citation** Heidary A, Akhavankarbasi M, Sabaghzadgan Y, Babaie E. [A Report of an Unusual Case of Cherubism in a 23-Year-Old Man] Persain]. Qom University of Medical Sciences Journal. 2022; 16(5):??. <https://doi.org/10.32598/qums.16.5.1719.2>**doi** <https://doi.org/10.32598/qums.16.5.1719.2>

## چکیده

تاریخ دریافت: ۶ تیر ۱۴۰۱

تاریخ پذیرش: ۵ مرداد ۱۴۰۱

تاریخ انتشار: ۱۰ مرداد ۱۴۰۱

**مقدمه:** چروبیسم یک اختلال ارثی نادر فیبرواسستوس با الگوی اتوزومال غالب است که به صورت تورم دوطرفه معمولاً متقارن، بدون درد در فک، همراه با رادیولوگرافی‌های مولتی لاکولار ماگزینال و یا مندیبل یا هر دو، تظاهر می‌کند. معمولاً در کودکان و به خصوص در پسرها بیشتر دیده می‌شود و سن شایع آن ۲ تا ۵ سالگی است. یکی از مشخصات بالینی بارز در چروبیسم، گونه‌های پر و گرد، همراه با نگاه رو به بالاست که با عنوان «صورت فرشته» شناخته می‌شود.

**گزارش مورد:** بیمار آقای ۲۳ ساله با شکایت از درد دوطرفه فک همراه با تورم و ضایعات رادیولوگرافی متعدد دوطرفه با سابقه قبلی چروبیسم در زمان کودکی گزارش شد. در معاینه، تورم دوطرفه و متقارن صورت به‌ویژه در ناحیه ماگزینال و همچنین نمای چشمان متمایل به بالا به صورت خفیف، مشهود است. درد بیشتر در مجاورت کندیل است. در معاینه داخل دهانی هیچ تظاهر غیر معمولی مشاهده نشد. برای بیمار درخواست گرافی پانورامیک شد. در نمای رادیوگرافی ضایعات لوسنت متعدد دوطرفه و متقارن در ناحیه تنه و انگل مندیبل مشاهده می‌شود که تا گردن کندیل ادامه دارد.

**نتیجه‌گیری:** علی‌رغم سن و تظاهرات شایع چروبیسم، این بیماری می‌تواند تظاهرات متفاوتی را نشان دهد و عدم توجه به تاریخچه بیمار می‌تواند باعث تشخیص اشتباه پاتولوژیست و درمان‌های غیر ضروری شود. با وجود بهبودی خودبه‌خودی، درمان‌های غیر تهاجمی ارجح است و گاهی اوقات درمان‌های جراحی به دلایل زیبایی توصیه می‌شود.

## کلیدواژه‌ها:

چروبیسم، دیسپلازی فیبروز استخوان، فک پایین

## \* نویسنده مسئول:

دکتر یاسمن صباغزادگان

نشانی: یزد، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، دانشکده دندانپزشکی، گروه بیماری‌های دهان، فک و صورت.

تلفن: ۰۹۸ (۹۱۳) ۲۷۳۵۵۴۶

رایانامه: drsabaghzadegan@gmail.com

## مقدمه

گرد، دوکی و مکعبی همراه با سلول‌های ژانت مشاهده شد و تشخیص اسی‌فایینگ فیبروما<sup>۲</sup> برای بیمار مطرح شد. بیمار از ادامه درمان منصرف شد و اقدامی را انجام نداد. بعد از ۲ سال به علت درد شدید فک به‌ویژه در مجاورت کندیل به ما مراجعه کرد. در معاینه تورم دوطرفه و متقارن صورت به‌ویژه در ناحیه ماگزایلا و همچنین نمای چشمان متمایل به بالا به‌صورت خفیف مشهود بود. (تصویر شماره ۱)

در معاینه داخل دهانی هیچ تظاهر غیرمعمولی مشاهده نشد. برای بیمار درخواست گرافی پانورامیک شد که در نمای رادیوگرافی ضایعات لوسنت متعدد دوطرفه و متقارن در ناحیه تنه و انگل و راموس مندیبل مشاهده شد که تا گردن کندیل ادامه داشت (تصویر شماره ۲). در مقایسه پانورامیک کنونی با پانورامیک قبلی که ۲ سال پیش اخذ شده بود، بهبود نواحی قدامی‌تر مشاهده شد (تصویر شماره ۳).

بیمار همچنین علائم چشم‌درد و سردرد شدید را ذکر می‌کرد که در نتیجه برای معاینه اعصاب کرانیال و اطمینان از عدم درگیری کف جمجمه بیمار به نورولوژیست ارجاع شد. براساس گزارش سی‌تی اسکن و تصویربرداری تشدید مغناطیسی و معاینات نورولوژیک، نرمال بودن اعصاب کرانیال و ساختارهای جمجمه تأیید شد و بیمار با تشخیص میگرن توسط نورولوژیست تحت درمان قرار گرفت.

همچنین برای بیمار آزمایش خون شامل کلسیم، فسفر، الکالین فسفاتاز و هورمون پاراتورمون درخواست شد. براساس نتیجه آزمایش، افزایش آلکالین فسفاتاز مشهود بود.

در تاریخچه خانوادگی و معاینه سایر اعضای خانواده، خواهر بیمار نیز تظاهرات صورتی مشابهی را نشان داد.

براساس نمای صورت بیمار، مشاهده نمای مشابه در دیگر اعضای خانواده، ضایعات لوسنت متعدد متقارن دوطرفه و همچنین افزایش آلکالین فسفاتاز تشخیص چروبیسم برای بیمار مطرح شد. بیمار به علت درد در ناحیه صورت و مفصل به جراح فک و صورت ارجاع شد ولی بیمار از جراحی انصراف داد و ما برای او توصیه به رژیم غذایی با فسفات محدودشده کردیم و فالوآپ دوره‌ای توصیه شد.

## بحث

چروبیسم به‌طور شایع در سن ۲-۵ سالگی دیده می‌شود. اغلب بدون درد است اما براساس وسعت درگیری، چروبیسم می‌تواند طیفی از تظاهرات بالینی از یک تورم بدون درد تا تورم‌های بدشکل و تهدیدکننده حیات را ایجاد می‌کند [۲، ۵].

چروبیسم یک اختلال ارثی نادر فیبرواسئوس با الگوی اتوزومال غالب است. باتوجه‌به نادر بودن تخمین فراوانی این بیماری دشوار است و فقط ۳۰۰ مورد گزارش در مقالات برای این اختلال ذکر شده است [۱]. چروبیسم به‌صورت تورم دوطرفه، معمولاً متقارن، بدون درد در فک، همراه با رادیولوسنسی‌های مولتی لاکولار ماگزایلا و یا مندیبل یا هر دو، تظاهر می‌کند. سن شایع آن ۲ تا ۵ سالگی است و اغلب در مردان مشاهده می‌شود. موتاسیون در ژن SH3BP2 روی کروموزوم 4p16.3 شناسایی شده است [۲-۵]. چروبیسم در مواردی که بدون همراهی با غیرقرینگی صورت و مشکلات دندانی و اکلوژن باشد، اغلب به‌صورت خودبه‌خودی و بدون درمان، در سنین بلوغ پسرفت می‌کند و به علت ریمادل استخوان و استخوان‌سازی تا حدود ۳۰ سالگی دیگر تظاهری از بیماری باقی نمی‌ماند [۶]. در مواردی که همراه با نقص عملکردی باشد، کورتاژ ضایعه و درمان با کلسی‌تونین توصیه می‌شود [۵]. در صورت غیرفعال بودن بیماری، فالوآپ هر ۲ تا ۵ سال توصیه می‌شود [۱].

یکی از مشخصات بالینی بارز در چروبیسم، گونه‌های پر و گرد همراه با نگاه رو به بالا است که با عنوان «صورت فرشته» شناخته می‌شود [۶]. براساس وسعت درگیری چروبیسم، طیفی از تظاهرات بالینی از یک تورم بدون درد تا تورم‌های بدشکل و تهدیدکننده حیات را ایجاد می‌کند [۴]. همچنین ممکن است باعث عدم تشکیل دندان، تحلیل ریشه و جابه‌جایی دندان و عدم رویش دندان و اختلال اکلوژن شود [۶]. نمای میکروسکوپی این ضایعه منحصر به فرد نیست: زیرا تقلیدکننده سایر ضایعات ژانت سل است.

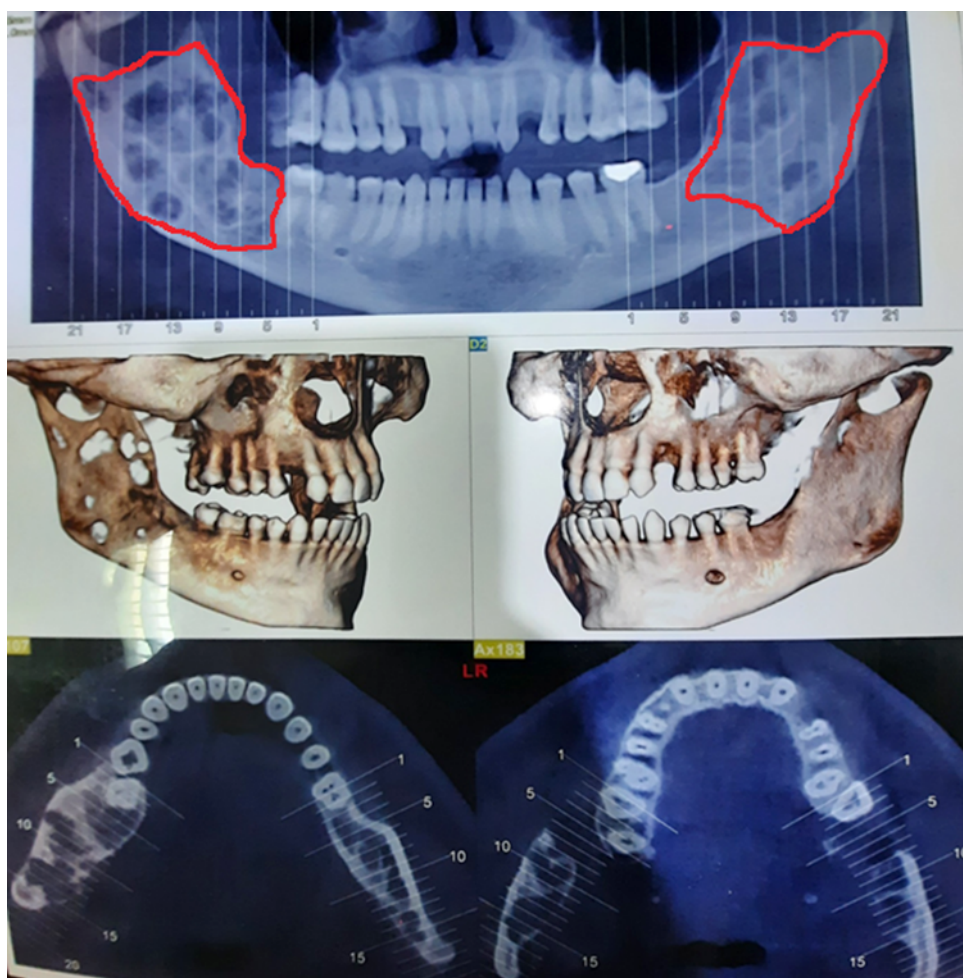
## گزارش مورد

بیمار آقای ۲۳ ساله با شکایت از درد دوطرفه در صورت به بخش بیماری‌های دهان و فک و صورت دانشکده دندانپزشکی شهید صدوقی یزد مراجعه کرد. والدین بیمار در سن ۵ سالگی برای اولین بار متوجه تورم صورت شده و هم‌زمان بیمار درد در ناحیه صورت و دندان‌ها داشته که با تشخیص چروبیسم تحت درمان جراحی قرار گرفت. سپس بیمار در سن ۲۱ سالگی مجدد با شکایت از تورم صورت و درد شدید در ناحیه ماگزایلا به یک جراح فک و صورت مراجعه کرده که برای بیمار درخواست رادیوگرافی پانورامیک و نوعی روش تصویربرداری با اشعه مخروطی<sup>۱</sup> شد که براساس نظر رادیولوژیست تشخیصی افتراقی‌های شامل ادنتوژنیک کراتوسیست، آملوبلاستوما و چروبیسم مطرح شد. سپس جراح برای بیمار، بیوپسی انسیزنال انجام داد که در بررسی میکروسکوپی تکثیر فیبروز سلول‌های

2. Ossifying Fibroma

1. Cone-beam computed tomography systems (CBCT)





تصویر ۱. نمای خارج دهانی بیمار



تصویر ۲. نمای رادیوگرافی پانورامیک بیمار



تصویر ۳. تصاویر پانورامیک و CBCT بیمار (۲ سال پیش)

مجله  
دانشگاه علوم پزشکی قم

و مشکلی نداشت. همچنین پدر و عموی بیمار نمای چروبیسمی داشتند که در زمان بلوغ خودبه‌خود برطرف‌شده بود. معاینه داخل دهانی نشان‌دهنده یک تورم در وستیول باکال در خلف مندیبل سمت چپ بدون تندرns بود، هیچ جابه‌جایی دندانی یا تغییرات لثه‌ای مشهود نبود. تصاویر پانورامیک و سی‌تی‌اسکن نشان‌دهنده تغییرات استخوانی لیتیک در تنه مندیبل چپ با گسترش به راموس بود. هیچ ضایعه‌ای در سمت راست مشاهده نشد ولی در مطالعه ما و اغلب گزارش‌های مطرح شده تغییرات استخوانی به‌صورت دوطرفه است. پس از بیوپسی انسیرنال، تشخیص گرانولوم ترمیمی سلول ژانت<sup>۲</sup> مطرح شد اما پس از مشاوره مجدد با پاتولوژیست و باتوجه‌به نمای بالینی و رادیوگرافی تشخیص چروبیسم طرفه برای بیمار مطرح شد [۶]. در گزارش حاضر، براساس بررسی هیستوپاتولوژی دو سال پیش برای بیمار، تشخیص اسی فایینگ فیبروما گذاشته شده بود؛ اما باتوجه‌به مشاهده سلول‌های ژانت و به علت شیوع بالاتر این بیماری نسبت‌به چروبیسم به‌نظر می‌رسد این اشتباه از سوی پاتولوژیست به علت عدم اطلاع از تاریخچه بیمار و فوتوگرافی‌ها بوده است. همان‌طور که مطرح شد چروبیسم اغلب در سنین پایین کودکی و بدون درد مشاهده می‌شود اما در کیس حاضر چروبیسم در یک بیمار ۲۳ ساله با تظاهر درد مشاهده شد.

براساس مجموع علائم بالینی و رادیوگرافی و تاریخچه بیمار و همچنین نمای مشابه در خواهر و بهبود ضایعات قبلی، تشخیص چروبیسم تقویت می‌شود.

بنابراین چروبیسم یک بیماری نادر استخوانی خوش‌خیم با وراثت اتوزوم غالب است. علائم و نشانه‌ها به‌شدت بیماری بستگی دارد. براساس شدت بیماری و دامنه آن از نظر بالینی از

در مطالعه احمد و همکاران در سال ۲۰۱۵، یک دختر ۲۰ ساله با تورم دوطرفه فکین بدون درد مراجعه کرد. بیماری او از زمان کودکی با تورم کم شروع شده و کم‌کم افزایش یافته و سپس ثابت مانده است. در گرافی ضایعات رادیولوسنت مولتی لاکولار در فک همراه با دندان‌های رویش‌نیافته و جابه‌جاشده مشاهده شد. در بررسی هیستوپاتولوژیک بافت‌های گرانولیشن و عروق خونی متسع همراه با سلول‌های ژانت مشاهده شد. براساس نمای بالینی، رادیوگرافی و بررسی میکروسکوپی درنهایت تشخیص چروبیسم برای بیمار قطعی شد [۲] ولی در گزارش حاضر بیمار با شکایت از تورم و درد مراجعه کرده بود و در نمای رادیوگرافی ضایعات لوسنت متعدد دو طرفه و متقارن در ناحیه تنه و راموس و انگل مندیبل مشاهده شد.

در مطالعه برادلی یک مورد چروبیسم غیرمعمول معرفی شد که یک پسر ۱۲ ساله با تاریخچه تورم بدون درد دوطرفه ماگزایلا و مندیبل از ۶ سال پیش، مراجعه کرده اما به علت سن کم تحت درمانی قرار نگرفته بود. یک سال بعد بیمار با رشد و تورم قابل توجه ماگزایلا همراه با علائم دیسفاژی، کاهش وزن، از بین رفتن سیل دهانی، اختلال در جویدن و کوتاهی نفس در حالت درازکش مراجعه کرد. براساس CT و FNA تشخیص چروبیسم برای بیمار مطرح شد. به علت سیر پیش‌رونده بیماری و اثر آن روی کیفیت زندگی، بیمار تحت عمل جراحی قرار گرفت. پس از آن، درمان دارویی با آندرونات برای او ادامه یافت [۵] ولی در گزارش مورد حاضر، بیمار شکایت اصلی، درد بود از آنجایی که تمایلی به جراحی نداشت ما برای او توصیه به رژیم غذایی با فسفات محدودشده کردیم و فالوآپ دوره‌ای توصیه شد.

در مطالعه هالی یک پسر ۵ ساله با تشخیص چروبیسم بررسی شد. تورم صورت بیمار از ۲ سال قبل شروع شده بود و هیچ درد

3. giant cell reparative granuloma

بدون علامت تا تغییرات قابل تشخیص رادیوگرافی و اختلال در بینایی و شنوایی می‌تواند باشد. تظاهرات بالینی همراه با بررسی رادیوگرافی منجر به تشخیص می‌شود و بررسی هیستوپاتولوژی مکمل آن‌هاست.

امروزه برای تشخیص نهایی چروبیسم می‌توان از آزمایشات ژنتیکی استفاده کرد [۲].

## ملاحظات اخلاقی

### پیروی از اصول اخلاق پژوهش

نویسندگان گواهی می‌دهند که تمام فرم‌های رضایت بیمار مناسب را دریافت کرده‌اند. بیمار رضایت داده تا تصاویر و سایر اطلاعات بالینی او در مجله علمی گزارش شود. همچنین بیمار می‌داند که نام او منتشر نخواهد شد و تلاش‌های لازم برای پنهان کردن هویت آن‌ها انجام خواهد شد.

### حامی مالی

این مقاله حامی مالی نداشته است.

### مشارکت نویسندگان

همه نویسندگان در همه مراحل با هم همکاری داشتند.

### تعارض منافع

نویسندگان اظهار می‌کنند که در این مقاله هیچ تضاد منافع وجود ندارد.



## References

- [1] Maria E, Steven A, Michael A, Bjorn R, Leonard B, Ernst J. cherubism: best clinical practice. *J Rare Dis.* 2012; 7(1):6. [DOI:10.1186/1750-1172-7-S1-S6] [PMID] [PMCID]
- [2] Ahmed F, Al-Omara , Basma G, Abd El Raouf M. El-Dakroryb. Cherubism: a case report and review of literature. *Egyptian J Oral Maxillofac Surg.* 2015; 6:62-65. [Link]
- [3] Gentili M, Edwige L, Bedhet N. Cherubism and anaesthesia. *Anaesthesiol Intensive.* 2021; 53(3):286-287. [DOI:10.5114/ait.2021.105980] [PMID]
- [4] Chrcanovic B, Guimara L, Gomes C, Gomez R. Cherubism: a systematic literature review of clinical and molecular aspects. *J Oral Maxillofac Surg.* 2020; 5(21):1-11. [DOI:10.1016/j.ijom.2020.05.021]
- [5] Bradly D, Vinod P, Calum H. Adjuvant Alendronic Acid in the Management of Severe Cherubism: A Case Report and Literature Review. *J Oral Maxillofac Surg.* 2020; 10(1):1-9. [DOI:10.1016/j.joms.2020.10.001] [PMID]
- [6] Holley J, Peter J, Nagamani N, Valmont P. Early Detection of Cherubism with Eventual Bilateral Progression: A Literature Review and Case Report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol.* 2018; 127(3):77-83. [DOI:10.1016/j.oooo.2018.08.011] [PMID]

This Page Intentionally Left Blank