

PRESENTACIÓN DE CASO

Presentación de un paciente con displasia fibrosa ósea cráneo facial

Presentation of a Patient with Bone Craniofacial Fibrous Dysplasia

Mercedes Carballo Santos¹, Rodolfo Pupo Suárez², José Luís Cruz Roch ³, Yamily Cruz Pino⁴

1. Especialista de Primer Grado en Imagenología. Instructor. Hospital Provincial Gustavo Aldereguia. Cienfuegos. Cuba.
2. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral e Imagenología. Instructor. Hospital Clínico Quirúrgico Lucía Íñiguez Landín. Holguín. Cuba.
3. Especialista Primer Grado en Epidemiología. Instructor. Centro Provincial de Higiene, Epidemiología y Microbiología. Holguín. Cuba.
4. Especialista de Primer Grado de Medicina General Integral. Instructor. Hospital Vladimir Ilich Lenin. Holguín. Cuba.

RESUMEN

Se presentó un paciente que llegó al Centro Médico de Diagnóstico de Alta Tecnología Francisco de Miranda, Venezuela, en el mes de junio de 2012 con un diagnóstico presuntivo de displasia fibrosa cráneo facial monostótica. El paciente con 55 años de edad presentaba asimetría facial por aumento de volumen del maxilar superior e inferior izquierdo y cigomático de este lado. En la exploración física se constató aumento de volumen del sexto y décimo arco costal y deformidad en la columna dorso lumbar. Se realizaron estudios tomográficos, se mostraron lesiones de displasia fibrosa a otros niveles, arcos costales, columna dorso lumbar y fémur izquierdo que demostraron que el paciente era portador de una displasia fibrosa cráneo facial poliostótica.

Palabras clave: displasia fibrosa cráneo facial, tomografía axial, paciente.

ABSTRACT

A patient who came to Francisco de Miranda Center, Venezuela, in June 2012 with a monostotic craniofacial fibrous dysplasia diagnosis was presented. The case was a 55- year -old patient with a facial asymmetry due to a volume increase of the upper maxillary and lower left maxillary and zygomatic of this side. In physical examination an increase volume of the sixth and tenth costal arc and deformation of dorsolumbar spinal column was found. A tomographic study was performed that revealed lesions of fibrous dysplasia in other levels, costal arcs, dorsolumbar spinal column and left femur that showed a poliostotic craniofacial fibrous dysplasia.

Keywords: craniofacial fibrous dysplasia, axial tomography, patient

INTRODUCCIÓN

La displasia fibrosa (DF) es una enfermedad fibro-ósea benigna, que consiste en el reemplazo de hueso normal por excesiva proliferación de tejido conectivo fibroso con estructuras óseas anormales. En 1891 la enfermedad es descrita por Reiklinhausen ^{1,2}, y definida como displasia fibrosa por Lichtenstein^{2, 3} en 1938, quien acuña el término para describir una alteración caracterizada por el desarrollo óseo, con énfasis en la diferenciación y maduración osteoblástica, que mostraba una proliferación anormal de tejido fibroso intercalado con tejido óseo normal o inmaduro, con una diferenciación pobre de osteoblastos mutados; es una condición patológica que se caracteriza por reemplazar el tejido óseo por tejido conjuntivo amorfo, lo que resulta en deformidad ósea¹⁻³; generalmente es asintomática y es descubierta por otras razones.

En algunos casos hay dolor, tumefacción y deformidad. El compromiso de la base del cráneo y de la órbita, muchas veces produce diplopía, pérdida de la visión, parestesias en la región de distribución del nervio trigémino, cefalea y exoftalmia. Si el crecimiento es rápido el resultado será la sintomatología dolorosa².

En los estudios de imagen la apariencia en una radiografía simple es inconstante y depende de la proporción de los componentes óseos y fibrosos de la lesión que ocupan grandes áreas en el interior del hueso. La gammagrafía es la forma más rápida para determinar la distribución de las lesiones esqueléticas, además permite descubrir lesiones en sitios insospechados.

En los estudios tomográficos se puede observar la imagen típica en forma de vidrio esmerilado que corresponde al hueso sano que rodea la lesión, la intensidad de señal en la resonancia magnética es moderadamente baja en T1, mientras en T2 es alta o moderada y se realizan con el suministro de contraste^{2,4}. Histológicamente muestra trabéculas de hueso inmaduro en el seno de un estroma fibrocelular en el cual se pueden encontrar osteoclastos dispersos^{1, 3,4}.

Esta enfermedad se puede presentar en tres subtipos, la forma más frecuentemente observada es la monostótica (afectación de un solo hueso, sin alteración sistémica), otra de las formas, menos frecuente, es la poliestótica, en la que se afectan dos o más huesos, no contiguos, y el síndrome de McCune Albright (MAS) enfermedad poliestótica acompañada de anomalías endocrinas, como pubertad precoz, maduración esquelética prematura o hipertiroidismo. Se ha propuesto un origen con patrón no hereditario activado por mutaciones en el gen GNAS1 de la subunidad alfa de las proteínas G. Estas mutaciones poscigóticas dan como resultado un mosaico que genera un exceso de adenosín monofosfato cíclico (AMPC) en las células mutadas.

También se ha observado un aumento en la cantidad de protooncogén c-Fos en las biopsias de pacientes con este diagnóstico⁵⁻⁸. Las mutaciones de GNAS1 en las células osteoblásticas provocan en el hueso y en la médula ósea una función osteogénica anormal, la cual causa displasia fibrosa; sin embargo, esta teoría está basada en estudios de variedad poliestótica^{5, 6}.

Mangion y colaboradores proponen que la displasia fibrosa craneofacial obedece a una alteración genética que es diferente a otras variedades, ya que, según estos autores, el padecimiento tiene un patrón de herencia autosómica dominante que en el cromosoma 4p se asocia con mutaciones del gen MIM118400^{1, 5,6}. Esta mutación puede ocurrir durante el desarrollo embrionario o en la vida postnatal.

La displasia fibrosa tiene una ligera predilección femenina, especialmente con compromiso mandibular y de la boca^{1,4-6}, se presenta en las primeras 3 décadas de la vida. Aunque algunos autores postulan que suele desaparecer en la adolescencia, hay casos en los que la enfermedad progresa. A pesar de que el patrón anatomopatológico es característico, se debe realizar el diagnóstico diferencial con múltiples entidades. El fibroma osificante, el querubismo, el granuloma de células gigantes, el quiste óseo aneurismático, el cementoma gigante, el ameloblastoma o la displasia ósea, entre otros.

Por ello es necesario un diagnóstico clínico y radiológico, basado en la imagen radiográfica (poco utilizada) y más frecuentemente de la tomografía axial computarizada donde se describen varias formas:

1. Pagetoide o vidrio esmerilado, el 45 % que consiste en áreas fibrosas radiolúcidas y densas, con patrón trabecular más denso que el hueso normal¹.
2. Esclerótica u homogénea densa, el 27 %, compromete preferencialmente los huesos faciales y la base del cráneo¹.
3. Quística o radiolúcida, el 27 % tiene radiolucidez en el centro y están rodeadas de una cobertura densa ósea en patrón de cáscara de huevo¹.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 55 años de edad, de procedencia rural que cuando tenía cinco años, la madre se percató que presentaba aumento de volumen de la hemicara izquierda, por lo que lo acudió al médico rural y no le pusieron tratamiento.

Hace dos meses comienza a notar marcado aumento del lado izquierdo de la cara (el cachete) y disminución de la visión del ojo de ese lado, por lo que acudió a un especialista Máxilo Facial, el cual le indicó una tomografía axial computarizada de cráneo en el Centro Médico de Alta Tecnología Francisco Miranda de Punto Fijo, Estado Falcón, República de Venezuela. Por la sospecha de lesiones a otro nivel, se decidió estudiar al paciente para valorar posible tratamiento de cirugía plástica.

Datos de interés al examen físico general y por aparatos:

Cara: marcada asimetría facial debido a una deformidad de hemicara izquierda.

Exámenes complementarios:

Tomografías axiales computarizadas de cráneo: se evidenció severa deformidad del macizo facial en hemicara izquierda, donde se observó aumento de volumen del continente óseo, dado por expansión óseo medular de los huesos que la conforman (maxilar inferior y superior, articulación temporomandibular, lámina perpendicular etmoidal, cornetes ([fig. 1](#))^{6, 7, 8}.

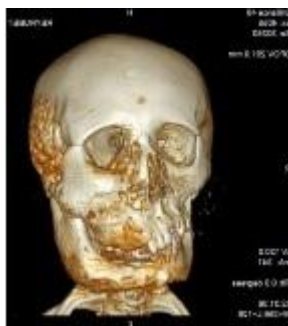


Fig. 1. Vista frontal de cráneo

El temporal, malar, esfenoides, frontal, apófisis pterigoideas y cigomático rompen la cortical, produciendo compresión de estructuras adyacentes, debido a la expansión interna de las lesiones; en especial de orofaringe, cavidad nasal izquierda, rinofaringe^{7, 8} ([fig. 2](#)).



Fig. 2 Vista lateral de cráneo

El antro maxilar y recesos alveolar izquierdo, senos etmoidales, esfenoidal y erontal izquierdo, contenido de fosas craneales anterior y media del lado izquierdo y las estructuras dentro de la cavidad orbitaria izquierda, con desplazamiento medial y anterior del globo ocular, extensión incipiente del proceso hacia el esfenoides y fosa temporal derecha⁹. El resto de las estructuras blandas y óseas de la hemicara derecha evidenciaron de aspecto conservado ([fig. 3](#)).



Fig. 3 Tomografía multicorte axial, vista coronal

DISCUSIÓN

La displasia fibrosa no es un hallazgo frecuente, se trata de una enfermedad benigna, de causa no bien esclarecida, que tiene un curso lento acompañado de escasos síntomas. La tomografía axial computarizada constituye un examen de gran utilidad que sugiere el diagnóstico que debe ser confirmado a través del estudio anatomopatológico. No se dispone en la actualidad de un tratamiento específico que logre la curación de la enfermedad, el tratamiento quirúrgico no constituye la primera opción terapéutica por la posibilidad de recidivas. Se recomienda en todos los casos el tratamiento sintomático y el seguimiento con estudios imagenológicos periódicos⁶⁻⁹.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hernández Palestina MS, Pérez López Burkle MI. Displasia fibrosa craneofacial: nuestra experiencia y revisión de la bibliografía. *An Orl Mexico*. 2010 [citado 4 mar 2014]; 55(2):59-65. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/anaotomex/aom-2010/aom102e.pdf>
2. Santiago Chinchilla A, Ramos Font C, Tello Moreno M, Rebollo Aguirre AC, Navarro Pelayo Lainez M, Gallego Peinado M, et al. Displasia fibrosa ósea. Aportación de la Medicina Nuclear al diagnóstico de sospecha de degeneración sarcomatosa. *Rev Española Med Nucl*. 2010 [citado 4 mar 2014]; 29(4):172-6. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0212698209001438>
3. Al Kaissi A, Klaushofer K, Grill F. Outward bulging of the right parietal bone in connection with fibrous dysplasia in an infant: a case report. *Cases J*. 2008. [citado 4 mar 2014]; 1:347. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/content/pdf/1757-1626-1-347.pdf>
4. Ahmed M, Knott PD. Hyperostotic Esthesioneuroblastoma: Rare Variant and Fibrous Dysplasia Mimicker. *Korean J Radiol*. 2014 [citado 25 mar 2014]; 15(1): Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3348/kjr.2014.15.1.156>
5. Gundgurthi A, Garg MK, Bhardwaj R, Kharb S, Pandit A, Brar KS, et al. Spinal polyostotic fibrous dysplasia in two adults: Does only biopsy unravel the mystery? *Indian J Endocrinol Metab*. 2013 [citado 25 mar 2014]; 17(6). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3872695/>
6. Menon S, Venkatswamy S, Ramu V, Banu K, Ehtaih S, Kashyap VM. Craniofacial fibrous dysplasia: Surgery and literature review. *Ann Maxillofac Surg*. 2013 [citado 25 mar 2014]; 3(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3645615/>
7. Thomsen MD, Rejnmark L. Clinical and radiological observations in a case series of 26 patients with fibrous dysplasia. *Calcif Tissue Int*. 2014 [citado 25 mar 2014]; 94(4). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390518>
8. Garg MK, Bhardwaj R, Gupta S, Mann N, Kharb S, Pandit A. Sarcomatous transformation (Leiomyosarcoma) in polyostotic fibrous dysplasia. *Indian J Endocrinol Metab Eye Sci*. 2013 [citado 25 mar 2014]; 17(6). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3872698/>

9. Du Y, Jiang B, Li K, Chen Y, He J. Leber hereditary optic neuropathy in a boy with fibrous bony dysplasia. *Eye Sci.* 2013 [citado 25 mar 2014]; 28(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24404670>

Recibido: 5 de abril de 2014

Aprobado: 28 de abril de 2014

Dr. *José Luís Cruz Roch*. Hospital Provincial Gustavo Aldereguía. Cienfuegos. Cuba.

Correo electrónico: joseluis@hehg.hlg.sld.cu