

Displasia fibrosa craneofacial. A propósito de dos casos

C. Marín Garrido,
R. Fernández Liesa,
MJ. Naya Gálvez,
L. Carmen Sampérez,
J. Damborenea
Tajada,
EM. Llorente Arenas,
A. Ortíz García

Servicio de Otorrinolaringología del Hospital Universitario «Miguel Servet»

Resumen

La displasia fibrosa es un trastorno óseo que se puede asociar a endocrinopatías y a pigmentación cutánea. La patología de esta proliferación expansiva y distorsión del esqueleto es de etiología desconocida. Puede asentar en cualquier región del esqueleto. En la cabeza y cuello, la base craneal y los huesos faciales están involucrados en el 10-25% de los casos de la displasia fibrosa monostótica y en un 50% en la variedad poliostótica (Síndrome de McCune-Albright). La afectación craneofacial incluida la mandíbula puede conllevar deformaciones gigantes y disfunciones.

Presentamos dos casos de displasia fibrosa y revisamos la patogenia, las características clínicas, el diagnóstico y el tratamiento.

Palabras clave: Displasia fibrosa.

Summary

Fibrous dysplasia is a disorder of bone that may be associated with endocrinopathies and skin pigmentation. The pathologic, proliferative expansion and distortion of the skeleton is of unknown etiology. The disease can involve any bone in the body. In the head and neck, the skull and facial bones are involved in 10-25% of cases of monostotic fibrous dysplasia and in 50% of the polyostotic variety (McCune-Albright syndrome). Craneofacial involvement that includes the mandible can exhibit gigantic disproportions and dysfunction.

Two cases of fibrous dysplasia are reported and the pathogenesis, clinical features, diagnosis and therapy are reviewed.

Keys words: Fibrous dysplasia

Introducción

La displasia fibrosa (DF) es un trastorno esquelético idiopático en el que el hueso medular resulta sustituido y distorsionado por tejido fibroóseo, estructuralmente patológico y poco organizado. Pue-

de asentar en cualquier región del esqueleto, pero las localizaciones más frecuentes son, con diferencia, la base de cráneo, los maxilares, el fémur, la tibia y las costillas, por lo que a menudo se encuentra implicada nuestra área otorrinolaringológica.

La enfermedad puede adoptar una forma monostótica o poliostótica y formar parte del síndrome de Albright, siendo el curso clínico variable y representando el 2,5% de los tumores óseos y el 7% de los tumores óseos benignos.

Casos clínicos

Caso 1

Varón de 17 años de edad, sin antecedentes de interés, que presenta tumoración en el arco ciliar derecho de dos años de evolución y que no ha crecido en este tiempo, y cefaleas parieto-occipitales ocasionales de escasa intensidad. A la exploración se aprecia una tumoración dura en región fronto-orbitaria derecha, de 1 cm de diámetro, de consistencia ósea, no dolorosa, con bordes bien delimitados y superficie lisa, no adherida a la piel. Se observan además dos manchas tipo «café con leche» en tórax y el brazo izquierdo.

En las radiografías craneales se observa un aumento de la densidad ósea en los senos frontales, sobre todo en el derecho (donde existe insuflación), protuberancia del esfenoides con esclerosis en la misma, así como del frontal y zona orbitaria derecha.

La tomografía computerizada muestra un aumento del tamaño y de la trabeculación de las estructuras óseas afectadas, principalmente en la región frontal y fronto-basal derecha, afectando al techo y

Correspondencia:
Cristina Marín Garrido
C/ Gran Vía 24, 5º Dcha.
50005 Zaragoza
Tel: 976- 21 09 45

pared interna de la órbita derecha (lo que provoca un ligero exoftalmo), parte de la región etmoidal y ala esfenoidal derecha. No se evidencia captación tras la inyección de contraste (Figura 1)

Se realiza una serie ósea para descartar la afectación en otras estructuras óseas, un estudio hormonal (PTH, hormonas tiroideas, prolactina y ACTH), y una analítica sanguínea, siendo todos ellos normales.

Se procedió a la toma de biopsia mediante fresado de la pared anterior del seno frontal por vía externa, lo que permitió la eliminación de la deformidad estética y su estudio anatomopatológico. En él se constató la presencia de una trabeculación ósea incluida en un estroma de tejido conectivo junto a proliferación vascular, lo que confirmó el diagnóstico de Displasia Fibrosa.

Caso 2

Mujer de 52 años de edad, que fue remitida desde el servicio de Neurología tras haberse detectado de forma casual en la Resonancia Magnética, un proceso neofornativo parafaríngeo derecho, a la altura de la inserción del músculo pterigoideo medial, haciendo prominencia en el seno esfenoidal y próxima al seno cavernoso derecho (Figura 2).

En la exploración con fibroscopio del cavum, no se aprecia tumoración franca, pero sí un ligero abombamiento en la pared posterolateral derecha, siendo la mucosa de aspecto normal. No se procede a la toma de biopsia dado que no se visualiza claramente la lesión.

En la TAC (Figura 3) sigue observándose esa misma protusión y ante la sospecha de neoplasia de cavum, se decide una exploración más detallada bajo anestesia general, hallándose la misma imagen. Se procede a la toma de biopsia cuyo resultado anatomopatológico fue de hiperplasia de glándulas seromucinosas, sin evidenciarse signos de malignidad. En el rastreo óseo, se aprecia una hipercaptación en la región paraorbitaria del lado derecho, indicando un aumento de la actividad osteoblástica (Figura 4).

Se decidió control evolutivo, no creyendo oportuno realizar biopsia ósea por tratarse de una maniobra muy invasiva. Tras tres años de evolución no se ha constatado un incremento de la lesión. Las características radiológicas nos permiten asumir el diagnóstico de Displasia Fibrosa.

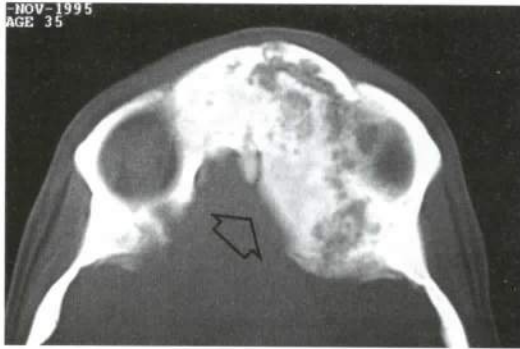


Figura 1.
TAC: Aumento de tamaño y trabeculación ósea en zona frontal derecha y en el techo de la órbita (Caso 1).

Discusión

En 1937, Albright describió un síndrome caracterizado por lesiones de osteitis fibrosa diseminada, áreas de pigmentación cutánea y una disfunción endocrina con pubertad precoz en las niñas. Posteriormente se observaron casos con lesiones óseas idénticas a las comunicadas por Albright, en ausencia de las otras alteraciones del síndrome. Esta entidad se denominó displasia fibrosa¹.

Aunque de etiología desconocida, en los últimos años se han dado pasos esenciales para esclarecerla en el síndrome de Albright y, por consiguiente, en la displasia fibrosa. El carácter esporádico con que se presenta, la distribución segmentaria de las lesiones cutáneas y la naturaleza y variabilidad de sus manifestaciones clínicas resultan acordes con la existencia de una mutación somática originada en las fases tempranas del desarrollo embrionario. El vínculo entre los osteoblastos, los melanocitos y los diversos elementos endocrinos que pueden verse comprometidos se halla en que en todos ellos la actividad celular se modula por la vía que emplea el AMP cíclico, y está ligada a la subunidad alfa del sistema de la proteína de la

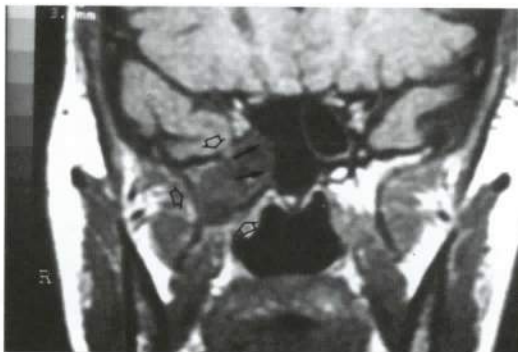
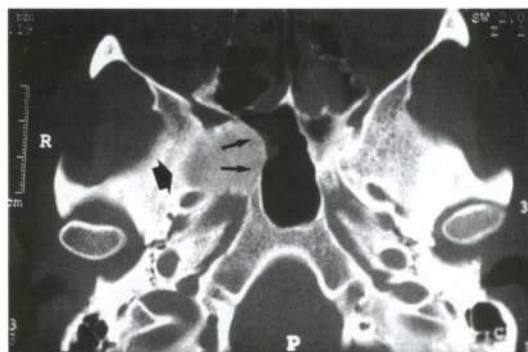


Figura 2.
RM: Proceso neofornativo parafaríngeo derecho junto al seno esfenoidal (Caso 2).

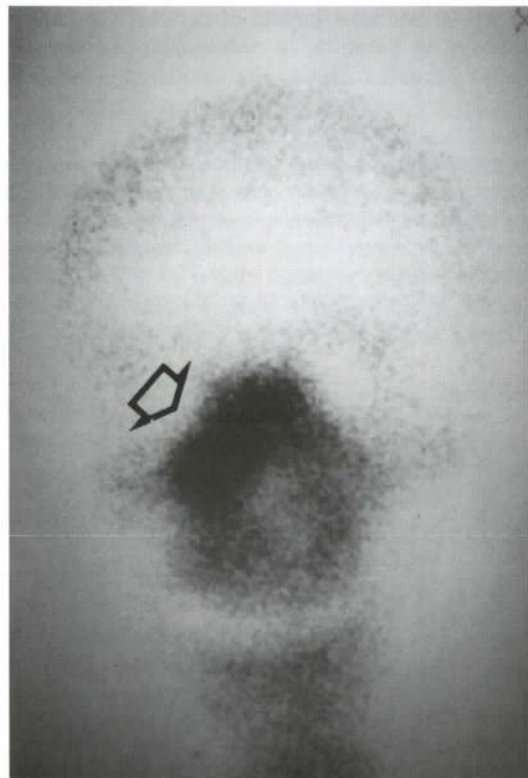
Figura 3.
TAC: Neoformación ósea
con protusión en seno
esfenoidal
(Caso 2).



membrana G. Schwindinger en 1992 ha demostrado la existencia de una mutación activadora del gen Gs alfa en todos los tejidos que presentan las alteraciones clínicas propias del síndrome de Albright. Una mutación postcigótica temprana originaría una población mosaico de células normales y portadoras, de cuya proporción relativa y localización dependerían la intensidad del trastorno y la expresión o no de las manifestaciones clínicas².

La forma monostótica representa entre el 75-80% de todos los casos, afectando en un 20-25% el

Figura 4.
Rastreo óseo:
Hipercaptación en la región
esfenoidal
(Caso 2).



esqueleto craneofacial. Suele diagnosticarse en la segunda y tercera década de la vida e incide por igual en ambos sexos. La forma poliostótica representa el otro 20-25%, afectando al cráneo en un 40-60%. Predomina en mujeres, se detecta a una edad más temprana que la forma monostótica y suele determinar síntomas óseos y neurológicos graves.

En cuanto a las manifestaciones extraóseas de la DF, las lesiones cutáneas son típicas: manchas de tipo «café con leche», con márgenes irregulares, a diferencia de las pigmentadas con bordes más regulares de la neurofibromatosis. De entre las manifestaciones endocrinas, la más característica sería la pubertad precoz, constituyendo uno de los elementos del síndrome de Albright (menos de un 3% de DF), que asocia afectación poliostótica, pigmentación cutánea y pubertad precoz. Se han descrito casos con hipertiroidismo, hiperparatiroidismo, acromegalia, hipercortisolismo, hiperprolactinemia y diabetes insípida^{3,4}.

Nuestros casos se tratan de formas monostóticas, como demostró el rastreo óseo, acompañándose en el primer caso de lesiones cutáneas. En la anamnesis no se detectó ningún signo de pubertad precoz, y la analítica no constató la presencia de una endocrinopatía.

La clínica se debe al carácter expansivo de las lesiones, por atrapamiento de estructuras neurológicas vecinas, y al dolor óseo agudo por las fracturas, siendo ésta muy variable en función de la localización de las lesiones. En las formas de presentación craneofacial, el síntoma más frecuente es el aumento de volumen indoloro del hueso afectado. Por la expansión ósea puede comprimir los senos paranasales, las fosas nasales, la órbita y los canales neurovasculares dando una gran variedad de sintomatología como cefaleas, insuficiencia respiratoria nasal, diplopia, etc.. En el caso de afectación de los huesos faciales, puede alcanzarse la deformidad denominada «facies leonina». Las lesiones expansivas son de lento crecimiento y se suele aceptar que su progresión disminuye cuando cesa el crecimiento esquelético. Las hormonas sexuales están aparentemente presentes en las células tumorales y ejercen una fuerte influencia en el crecimiento de la displasia fibrosa⁵. Sin embargo, algunas lesiones siguen creciendo tras completarse la maduración esquelética. Su aparición en el hueso temporal es rara. Nájér y col. (1982) presentaron una monografía detallada sobre el tema y observaron 69 casos en la bibliografía mundial.

La displasia fibrosa experimenta transformación maligna a sarcoma en alrededor del 0,4-1% de los casos, siendo del 4% en el síndrome de Albright⁶. Se ha constatado que la radioterapia lo favorece, en consecuencia, ésta práctica que carece además de utilidad terapéutica, está contraindicada. Debemos sospechar la presencia de malignidad al observar en las imágenes (TAC y/o RNM) infiltración ósea y/o nivel hidroaéreo en la lesión.

La imagen radiográfica varía en función del grado del tejido fibroso existente. Se ha descrito como radiolucidez quística con aspecto de «vidrio esmerilado» en la radiografía simple. Este patrón clásico fué categorizado por Fries (1957) en tres tipos radiológicos: pagetoide (aspecto de áreas alternantes de esclerosis y radiolucidez, que produce un aspecto similar a la enfermedad de Paget), esclerótico y pseudoquístico o insuflante. Las lesiones expanden el espacio diploico y ensanchan el hueso. Se suele observar con frecuencia un reborde fino de hueso cortical intacto sobre los márgenes exteriores del hueso afectado.

La TAC nos propociona una mejor definición de la lesión, confirmándonos que la lesión es puramente ósea. La RNM muestra la lesión con una señal de intensidad entre baja e intermedia tanto en T1 como en T2, y el hueso cortical sobreyacente se identifica como una señal de baja intensidad⁷. Siendo muy útil no sólo como diagnóstico, sino también como guía para la cirugía⁸.

El diagnóstico diferencial debe de hacerse con otras lesiones que impliquen un crecimiento óseo (osteitis fibroquística, enfermedad de Paget, neurofibromatosis...) y con procesos tumorales como el fibroma osificante, quistes óseos aneurismáticos, tumor de células gigantes, granuloma eosinófilo, etc...

El diagnóstico definitivo se realiza mediante biopsia ósea, que pondrá de manifiesto un patrón histológico caracterizado por trabéculas irregulares de tejido inmaduro, sin orientación funcional y en un estroma de matriz colágena formado por tejido conectivo fibrovascular celular⁹. En el segundo caso, como la técnica para realizar la biopsia tenía que ser muy invasiva, no tenemos confirmación histológica.

No existe tratamiento farmacológico específico. La cirugía se reserva para resolver problemas estéticos o funcionales, siendo preferible retrasarla hasta que haya disminuido el ritmo activo de crecimiento del paciente^{8,10}. En la mayoría de las ocasiones resulta imposible la extirpación completa de

todo el tejido displásico, por lo que las recidivas son frecuentes (25%). En la fosa craneal anterior se indica la cirugía ante cualquier afectación visual que haga sospechar la compresión del nervio óptico. En el temporal, las indicaciones incluyen la invasión ósea del conducto auditivo externo, que produce estrechamiento suficiente como para provocar una hipoacusia de transmisión, infección recidivante o colesteatoma secundario por estenosis del conducto¹¹.

En nuestro primer caso al rebajar el hueso frontal se resolvió la deformidad estética y su exoftalmo del paciente y se obtuvo el diagnóstico. En el segundo caso, al ser un hallazgo casual asintomático, se decidió llevar a cabo un seguimiento periódico, sin constatar en los tres años posteriores crecimiento alguno de la lesión.

Conclusiones

1. Dada la dificultad de extirpación completa de todo el tejido displásico y debido a la alta frecuencia de recidivas, es preferible limitar la cirugía para resolver problemas estéticos o funcionales.
2. Las imágenes de displasia fibrosa obtenidas en la TAC nos sugieren el diagnóstico, mientras que la RNM es útil para delimitar muy bien algunas de sus extensiones.
3. Debe descartarse la posible afectación poliostótica y la presencia de endocrinopatías asociadas.

Bibliografía

1. Kearns D, McGill T, Potsic W. Fibrous dysplasia. *Head Neck* 1992;510-2.
2. Schwindinger WF, Francomano CA, Levine MA. Identification of a mutation in the gene encoding the alpha subunit of the stimulatory G protein of adenylyl cyclase in McCune-Albright syndrome. *Proc Natl Acad Sci U S A* 1992;1;89(11):5152-6.
3. Spoto MR, Navarro CM, de Oliveira MR, Gabrielli mf, Ferreira BA. Albright's syndrome: review of the literature and case report. *J Nihon Univ Sch Dent.* 1994; 36(4):283-7.
4. Daly BD, Chow CC, Cockram CS. Unusual manifestations of craneofacial fibrous dysplasia: clinical, endocrinological and computed tomographic features. *Postgrad Med J.* 1994;70(819):10-6.

5. Onitsuka T, Kumagami H. Sex hormones in fibrous dysplasia of the facial bone-an immunohistological study. *Nippon Jibiinkoka Gakkai Kaiho*. 1994; 97(11):2072-4.
6. Beuerlein ME, Schuller DE, DeYoung BR. Maxillary malignant mesenchymoma and massive fibrous dysplasia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 1997;123(1):106-9.
7. Casselman JW, De Jonge I, Neyt L, De Clercq C, D'Hont G. MRI in craneofacial fibrous dysplasia. *Neuroradiology*. 1993;35(3):234-7.
8. Yano M, Tajima S, Tanaka Y, Imai K, Umabayashi M. Magnetic resonance imaging findings of craneofacial fibrous dysplasia. *Ann Plast Surg*. 1993; 30(4):371-4.
9. Beasley DJ, Lejeune FE Jr. Fibro-osseous lesions of the head and neck. *J La State Med Soc*. 1996; 148(10):413-5.
10. Kowalik S, Janicki W, Halczy-Kowalik L, Mazuryk R. Craniomaxillofacial fibrous dysplasias. *Otolaryngol Pol*. 1996;50(3):263-71.
11. Megerian CA, Sofferman RA, McKenna MJ, Eavey RD, Nadol JB Jr. Fibrous dysplasia of the temporal bone: ten new cases demonstrating the spectrum of otologic sequelae. *Am J Otol*. 1995;16(4):408-19.