

DISPLASIA FIBROSA POLIOSTÓTICA CON AFECTACIÓN DE RAQUIS CERVICAL

POLIOSTOTIC FIBROUS DYSPLASIA WITH AFFECTATION OF CERVICAL RACHIS

*Ruth Lumbreras, **Jose María Aznar, *Ángel Castro, ***Francisco Javier Modrego,
*Juan José Ballester, *Teresa Espallargas

RESUMEN

La displasia fibrosa es un trastorno benigno aunque progresivo, en el que una mutación genética origina la producción de matriz ósea fibrosa desorganizada. El tejido óseo se reemplaza por tejido óseo en expansión (tejido conjuntivo amorfo) que en algunos pacientes produce deformidades óseas, dolor, fracturas patológicas o problemas con la deambulación. Su diagnóstico es importante ya que ocasionalmente el primer síntoma es la fractura. (1-3)

Presentamos el caso de un paciente de 21 años con clínica de dolor en región cervical alta.

Las pruebas complementarias (radiología, gammagrafía y RNM) y la anatomía patológica confirmaron el diagnóstico de displasia fibrosa poliostótica con afectación craneal (occipital, esfenoides y fronto-temporal derèchas), iliaca, femoral, tibial y cervical (apófisis espinosa de C2).

Nuestra actitud fue de realizar una observación estrecha mediante controles periódicos estrictos, aconsejando evitar actividades o deportes de contacto.

A los cinco años el paciente está libre de sintomatología. Radiológicamente las lesiones se han estabilizado.

La displasia fibrosa puede afectar a un solo hueso (monostótica) o a varios (poliostótica). En ocasiones se asocia a trastornos endocrinos y

pigmentaciones cutáneas en el denominado síndrome de McCune-Albright. (7)

Nos encontramos ante una patología que precisa un diagnóstico anatomopatológico para confirmarla, de extensión para detectar focos asintomáticos y cuyo tratamiento es sintomático en la mayoría de los casos recurriendo a la cirugía sólo en ocasión de deformidades francas o cuando el riesgo de fractura es considerable, ya que las recidivas son frecuentes. La malignización es excepcional pero posible por lo que necesita observación continuada. La radioterapia está radicalmente contraindicada (6).

Palabras clave: *Displasia fibrosa, poliostótica, raquis cervical, diagnóstico.*

ABSTRACT

The fibrous dysplasia is a benign although progressive dysfunction, in which a gene mutation originates the production of fibrous disorganized bony matrix. The bony tissue is replaced by bony tissue in expansion (amorph conjuntival tissue) that produces bony deformities in some patients, pain, pathological fractures or deambulation disorders. The diagnosis is important since occasionally the first symptom is the fracture.

Fecha de envío: 1 septiembre de 2007 • Fecha de aceptación: 15 de septiembre de 2007

Dirección postal: Ruth Lumbreras: Tf: 0034-654701103 - Correo electrónico:ruthlumbreras@hotmail.com

CENTRO: Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital General de Teruel Obispo Polanco. Teruel. Avenida Ruiz Jarabo s/n. CP. 44002 Teruel ESPAÑA.

*Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital General de Teruel Obispo Polanco. Teruel. **Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. ***Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital de Barbastro. Barbastro, Huesca.

We show up the case of a 21 year-old patient with pain clinic in high cervical region.

The complementary tests (radiology, bone scintigraphy and MRI) and anatomic-pathology confirmed the diagnosis of polyostotic fibrous dysplasia with cranial (occipital, esfenoides and right frontal and temporal bone), iliac, femoral, tibial and cervical (apophysis of C2) affection.

Our attitude was of carrying out a narrow observation by means of periodical strict controls, advising to avoid hard activities or contact sports.

To the five years the patient is free of symptomatology. Radiologically the injuries have been stabilized.

The fibrous dysplasia can affect to a single bone (monostotic) or to several (polyostotic). In occasions it is associated to endocrine dysfunctions and skin pigmentations in McCune-Albright's syndrome (7).

We confront a pathology that specifies an anatomic-pathologic diagnosis to be confirmed, an extension diagnosis to detect asymptomatic focuses and whose treatment is symptomatic in most of the cases only using surgery in frank deformities or when the fracture risk is considerable, although the recurrence is frequent. The malignization is exceptional but possible that's why continuous observation is needed. The radiation therapy is radically contraindicated (6).

Key words: *Fibrous dysplasia, polyostotic, cervical rachis, diagnosis*

INTRODUCCIÓN

La displasia fibrosa es un trastorno benigno en el que debido a una mutación en los genes que codifican la síntesis de proteína G se produce una matriz ósea fibrosa desorganizada. El tejido óseo se ve reemplazado de manera progresiva por tejido óseo en expansión (tejido conjuntivo amorfo) lo que ocasiona deformidades óseas (1,-4).

La incidencia es igual para hombres y mujeres. Hasta la fecha no se ha demostrado que esta patología sea hereditaria. Todos los casos publicados hasta ahora son casos esporádicos. Como ejemplo el trabajo de Lemli en 1977 que publicó el caso de dos gemelas univitelinas una de las cuales presentaba el síndrome de McCune-Albright mientras que la

otra tan sólo presentaba lesiones de displasia fibrosa en calota craneal por lo que deducimos que ante genotipos idénticos, la expresión fenotípica puede ser distinta (1,3).

Su diagnóstico es importante ya que en algunos casos la enfermedad debuta con una fractura patológica a nivel de uno de los focos. Para confirmar el diagnóstico es indispensable un estudio anatomicopatológico ya que deberemos descartar otros procesos similares, algunos de ellos malignos.

CASO CLÍNICO

Varón de 21 años que desde hacía un mes presentaba dolor en región cervical alta y pierna derecha sin traumatismo previo.

A la exploración el paciente no tenía dolor a la palpación en apófisis espinosas, únicamente en la zona paravertebral derecha de niveles cervicales altos.

La movilidad raquídea era normal, apareciendo de dolor únicamente en los últimos grados de movimiento. No se apreciaban contracturas en la musculatura paravertebral ni dolor a la compresión axial.

En la pierna derecha el paciente presenta dolor a la palpación, aunque no existía impotencia funcional a ese nivel.

DIAGNÓSTICO

Los estudios radiológicos simples evidenciaron una imagen lítica expansiva en apófisis espinosa de C2 (Figura 1) con afinamiento cortical óseo y múltiples lesiones osteolíticas en 1/3 proximal de fémur y de tibia derechas. (Figura 2)

En el estudio isotópico (Gammagrafía con MDP-Tc 99 m) se observaron múltiples focos de hipercaptación a nivel de región parietal, frontobasal y occipital derechas. 5ª y 6ª costillas derechas, tibia y fémur derechos. No se detectaron alteraciones gammagráficas a nivel de C2. (Figura 1)

En la resonancia nuclear magnética (RNM) craneo-cervical aparecieron lesiones múltiples con insuflación de la cortical y áreas quísticas en cráneo (zona occipital, esfenoides y frontotemporal derechas) y apófisis espinosa de C2. (Figura 3)

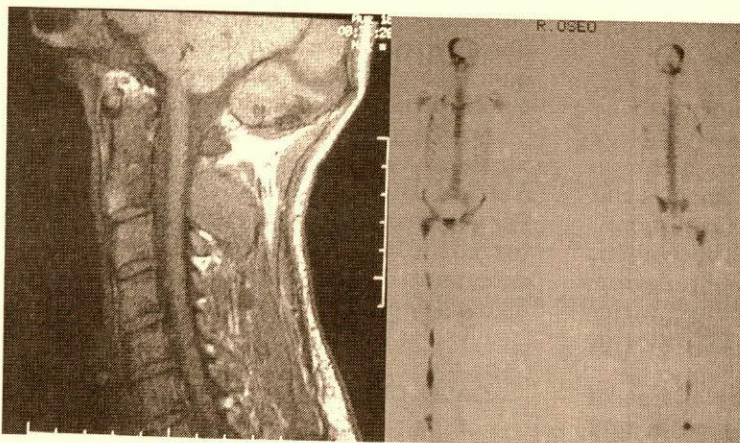


Figura 1. RNM cervical en la que se aprecia tumoración con insuflación de la cortical a nivel de apófisis espinosa de C2. Gammagrafía ósea que muestra múltiples focos de hipercaptación en región parietal, fronto-basal y occipital derechas. 5ª y 6ª costillas derechas, tibia y fémur derechos.

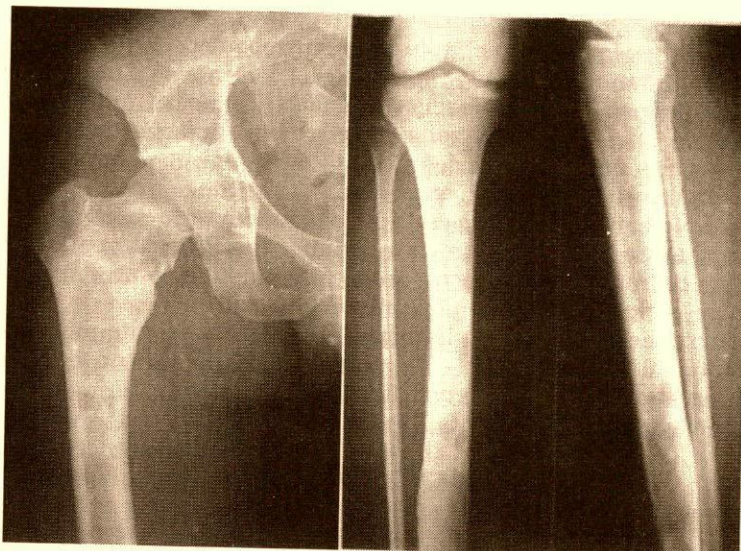


Figura 2: Imágenes líticas heterogéneas con margen reactivo que insuflan cortical en tercio proximal de fémur derecho y tibia derechas.

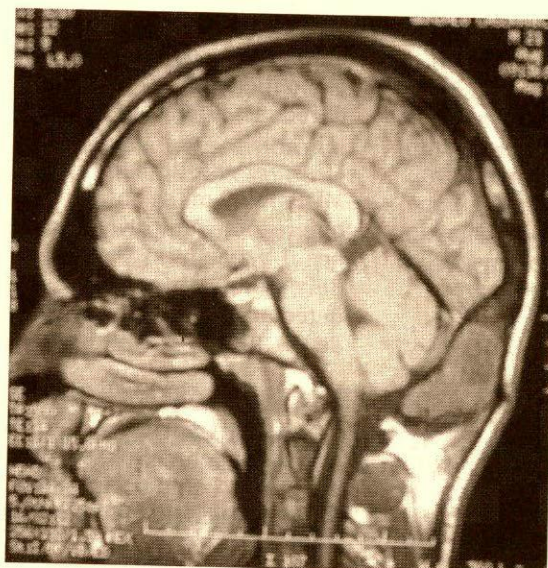


Figura 3: RNM craneo-cervical en la que se observan lesiones múltiples con insuflación de la cortical y áreas quísticas en cráneo (zona occipital, esfenoides y fronto-temporal derechas) y apófisis espinosa de C2.

Se procedió a realizar la biopsia de la lesión metafisaria femoral. En la anatomía patológica se observó que la lesión estaba compuesta por hueso trabecular displásico que se hallaba truncado; formando segmentos cortos de hueso de estructura irregular (patrón típico descrito como «imágenes en sopa de alfabeto chino») todo ello sumergido en un estroma fibroso con una actividad celular prácticamente normal.

El diagnóstico final fue de DISPLASIA FIBROSA POLIOSTÓTICA con afectación craneal (occipital, esfenoides y fronto-temporal derechas), femoral (1/3 proximal), tibial y cervical (apófisis espinosa de C2).

TRATAMIENTO

Optamos por la observación mediante controles periódicos estrictos, ya que existe un riesgo de malignización espontánea y conviene vigilar la progresión de las lesiones que se suele detener con la finalización de la etapa de crecimiento. Se aconsejó al paciente la restricción de actividades o deportes de contacto para disminuir el riesgo de fractura.

EVOLUCIÓN

El paciente a los cinco años se encuentra libre de sintomatología: el dolor ha desaparecido por completo y no se aprecian deformidades anatómicas externas. Radiológicamente las lesiones se han estabilizado.

DISCUSIÓN

La displasia fibrosa puede afectar a un solo hueso (monostótica) o a varios huesos (poliostótica). En ocasiones se asocia a trastornos endocrinos y pigmentaciones cutáneas (manchas café con leche) en el denominado síndrome de McCune-Albright (5).

Habitualmente se diagnostica en la primera década de la vida. Se suele afectar en esta variedad la pelvis, seguida de huesos largos, craneo-facial, costillas y raquis cervical. Cuando varios huesos se ven afectados, su localización suele estar en un mismo lado del cuerpo.

La clínica cursa desde simplemente dolor o problemas en la deambulación hasta la aparición de una fractura patológica o deformidad

anatómica. La primera manifestación puede ser un trastorno endocrino y diagnosticarse las lesiones óseas de manera casual al hacer un estudio radiológico tras un traumatismo.

La gammagrafía nos sirve para determinar la distribución de las lesiones esqueléticas. En este caso nos permitió diagnosticar la afectación asintomática a nivel craneal, costal y femoral. Tras un periodo de actividad de duración variable, la displasia fibrosa tiende a estabilizarse, como sucedió en nuestro paciente al final de su crecimiento, disminuyendo la captación de radioisótopo en la gammagrafía reflejo del descenso de su actividad.

Para el diagnóstico de la displasia fibrosa es indispensable un estudio anatómico-patológico de muestra obtenida mediante biopsia (6). La misma es importante ya que el diagnóstico diferencial comprende varios procesos, algunos de ellos malignos como puedan ser el adamantinoma y el osteosarcoma. En el caso del adamantinoma la anatomía patológica revelará las células epitelioides tan características, no es tan fácil distinguirlo de un osteosarcoma central de bajo grado para el anatómico-patólogo en algunos de los patrones de la misma. Radiológicamente cuando es poliostótica se asemeja a una encondromatosis o neurofibromatosis.

Ante una lesión única (monostótica) y dependiendo de la localización podemos confundirla también con una displasia osteofibrosa (tibia), fibroma no osificante, encondroma, fibroma desmoplásico, quiste óseo aneurismático (lesión excéntrica que expande cortical) e infarto óseo intramedular cuando se sitúa en el extremo proximal de humero y se observa un anillo escleroso en la periferia.

Es relevante hacer un correcto diagnóstico de todas las lesiones ya que puede haber algunas de ellas asintomáticas que se manifiesten con su complicación más frecuente: la fractura patológica en uno de los focos.

Así mismo conviene descartar alteraciones endocrinas asociadas; un posible síndrome de McCune-Albright

En cuanto al tratamiento: lesiones dolorosas, grandes deformidades anatómicas o lesiones que puedan comprometer la estabilidad ósea son candidatas para tratamiento quirúrgico, no siendo raras las recidivas locales tras la extirpación quirúrgica (7).

Algunas terapias médicas hasta ahora utilizadas en el tratamiento del osteosarcoma y la enfermedad de Paget se encuentran en fase de investigación. Al parecer los últimos ensayos clínicos con pamidronato demuestran una mejoría sintomática de la enfermedad con disminución del dolor a nivel de los focos activos, aunque también debemos señalar que esta indicación está todavía en fase de experimentación (8).

El tratamiento con radioterapia está radicalmente contraindicado ya que se ha evidenciado que puede conducir a la transformación maligna en osteosarcoma o fibrosarcoma que, en casos excepcionales, tiene lugar de manera espontánea por lo que se recomienda el seguimiento estrecho de las lesiones mediante controles periódicos (3).

En definitiva nos encontramos ante una patología que precisa de un diagnóstico anatomopatológico mediante la toma de biopsia, de extensión para detectar focos asintomáticos y cuyo tratamiento es sintomático en la mayoría de los casos recurriendo a la cirugía en ocasión de deformidades francas o cuando el riesgo de fractura es considerable. La malignización es excepcional pero posible por lo que precisa observación continuada.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lemli L. Fibrous dysplasia of bone. Report of female monozygotic twins with and without the McCune-Albright syndrome. *J Pediatr*, 1977 ;91(6): 947-9
2. Cohen MM, Howell RE. Etiology of fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome. *Int J Oral Maxillofac Surg*
3. Harris WH, Dudley HR, Barry RJ. The natural history of fibrous dysplasia. An orthopaedic, pathological and roentgenographic study. *J Bone Joint Surg* 1962; 44: 207-233
4. Stanton RP, Montgomery BE. Fibrous dysplasia. *Orthopaedics*. 1996 ; 19:679-685
5. Lichtenstein L, Jaffe HL. Fibrous dysplasia of bone: a condition affecting one, several or many bones, the graver cases of which may present abnormal pigmentation of skin, premature sexual development, hypertiriodism or still other extra skeletal abnormalities. *Ach Pathol* 1942;33: 777-87
6. Guille JT, Kumar SJ, MacEwen GD. Fibrous dysplasia of the proximal part of the femur. Long term results of curettage and bone-grafting and mechanical realignment. *J Bone Joint Surg* 1998; 80: 648-658
7. Riminucci M. Fibrous dysplasia of bone in the McCune-Albright syndromes: Abnormalities in bone formation. *Am J Pathol* 1997; 151 (6): 1587-1600
8. Liens DP, Delmas D, Meunier PJ. Long-term effects of intravenous pamidronate in fibrous dysplasia of bone. *Lancet* 1994. 343; 953-954