

Displasia fibrosa craneal: Reporte de un caso y revisión de la literatura

Fibrous dysplasia of the skull: case report and literature review

Díaz Castillejos Alí, * Zottis Grapiglia Cassio, * Castillo Thea Victor, * Rehder Roberta, ** Borba LAB***

* Skull Base Surgery Fellow, Hospital Universitario Evangélico de Curitiba-PR, Brasil.

** Medico Residente del Servicio de Cirugía Neurología, Hospital Universitario Evangélico de Curitiba, PR-Brasil.

*** Jefe del Departamento de Cirugía Neurológica Hospital Universitario Evangélico de Curitiba, Profesor del Programa Skull Base Surgery-Fellow, Hospital Universitario Evangélico de Curitiba-PR, Brasil. Neurocirujano del Instituto del Cerebro y Corazón-Hospital Pilar

RESUMEN

La displasia fibrosa consiste en una alteración esquelética benigna encontrada principalmente en adolescentes y en adultos jóvenes, se caracteriza por una proliferación anormal de tejido fibroso intercalado con tejido óseo de características normal o inmaduro, este proceso puede localizarse en un único hueso o también afectar en forma difusa otro sitio. El cráneo y la cara son los sitios más afectados en una frecuencia de 10-25% en los pacientes afectados por displasia fibrosa de localización en un solo hueso y 50% en pacientes con displasia fibrosa difusa. La displasia fibrosa se puede presentar de diversas formas, siendo los exámenes radiológicos y la tomografía computarizada esenciales para determinar la extensión de la lesión. La resección quirúrgica de la lesión es el tratamiento, principalmente en pacientes con compromiso funcional o deformidad estética. Debido a la naturaleza benigna de la enfermedad la cirugía propiamente dicha debe ser relativamente conservadora, teniendo como objetivo principal la preservación de la función existente. Relatamos el caso de una paciente con displasia fibroquística frontoparietal sometida a tratamiento quirúrgico en el Hospital Universitario Evangélico de Curitiba.

Palabras clave: Displasia fibrosa monostótica, displasia fibrosa poliostótica, displasia fibrosa ósea, metilmetacrilato.

ABSTRACT

Fibrous dysplasia consists of benign skeletal disorder present especially in adolescents and young adults, characterized by abnormal fibrous proliferation with normal or immature bone, located either in a single bone or affecting in a diffuse form the skeletal. Face and skull are affected in approximately 10-25% of the patients presenting fibrous dysplasia in a monostotic form and approximately 50% of patients presenting polyostotic form of the disease. Fibrous dysplasia may manifest in several forms and radiological and computerized tomographies are essential as complementary exams to determine the extension of such lesions. Literature review suggests surgical resection as a possible treatment, especially in those patients presenting cosmetic deformity and functional complications. Due to its benign evolution, surgery consists in preserving the function of the system taken by the lesion. We report the case of a patient presenting fibrous dysplasia in fronto-parietal bone submitted to surgical intervention in Evangelic University Hospital of Curitiba.

Key words: Fibrous displasia monostotic, fibrous dysplasia, polyostotic, fibrous displasia of bone, methylmethacrylate.

INTRODUCCIÓN

La displasia fibrosa consiste en una alteración esquelética benigna encontrada principalmente en adolescentes y en adultos jóvenes, se caracteriza por una proliferación anormal de tejido fibroso intercalado con tejido óseo de características normal o inmaduro, este proceso puede localizarse en un único hueso (monostótica) o también afectar en forma difusa (poliostótica) otro sitio.¹

El cráneo y la cara son los sitios más afectados en una frecuencia de 10-25% en los pacientes afectados por displasia

fibrosa de localización en un solo hueso y 50% en pacientes con displasia fibrosa difusa. La displasia fibrosa se puede presentar de diversas formas, siendo los exámenes radiológicos y la tomografía computarizada esenciales para determinar la extensión de la lesión.

La resección quirúrgica de la lesión es el tratamiento, principalmente en pacientes con compromiso funcional o deformidad estética.

Debido a la naturaleza benigna de la enfermedad la cirugía propiamente dicha debe ser relativamente conservadora, teniendo como objetivo principal la preservación de la función existente.

REPORTE DE CASO

Mujer de 50 años, quien refería cefalea de tres años de evolución con aumento de volumen de forma gradual en la región frontoparietal derecha. A la exploración física se encontró aumento de volumen en la región frontoparietal derecha de dimensiones aproximadas de 15 x 10 cm, fija, indolora, de consistencia sólida, la exploración neurológica fue normal.

La tomografía de cráneo en fase de ventana ósea (*Figura 1*) demostró una lesión osteolítica de localización frontoparietal derecha que involucra todo el diploe con dimensiones de 15 cm en su longitud anteroposterior, y un grosor máximo de 7 cm.

La tomografía computarizada de cráneo en fase simple (*Figura 2*) demostró disminución del espacio subaracnoideo y con efecto compresivo a nivel de los lóbulos frontal y parietal

del lado derecho. Fue sometida a manejo quirúrgico en posición decúbito dorsal, con rotación cefálica 25 grados hacia la izquierda (*Figura 3*).

La lesión (*Figura 4*) fue removida en su totalidad en bloque incluyendo colgajo dural, el defecto fue tratado mediante duroplastia (injerto de gálea) más craneoplastia con metilmetacrilato (*Figura 5*), el reporte histopatológico fue de displasia fibrosa (*Figura 6*).

DISCUSIÓN

La displasia fibrosa consiste en una alteración esquelética benigna encontrada principalmente en adolescentes y en adultos jóvenes, se caracteriza por una proliferación anormal de tejido fibroso intercalado con tejido óseo de características normal o inmaduro, este proceso puede localizarse en

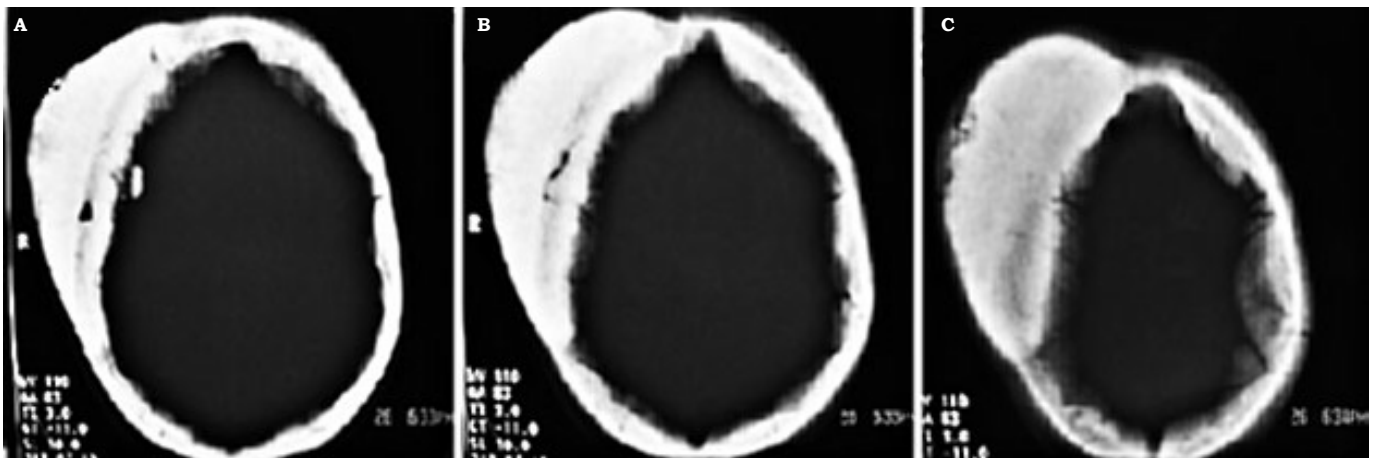


Figura 1. Tomografía de cráneo en fase de ventana ósea. **A, B y C.** Se observa una lesión osteolítica de localización frontoparietal derecha que involucra todo el diploe con dimensiones de 15 cm en su longitud anteroposterior, y un grosor máximo de 7 cm.



Figura 2. Tomografía de cráneo en fase simple. **A, B y C.** Demostró disminución del espacio subaracnoideo y con efecto compresivo a nivel de los lóbulos frontal y parietal del lado derecho.



Figura 3. Posición decúbite dorsal, con rotación cefálica 25 grados hacia la izquierda. **A.** Vista lateral izquierda. **B.** Vista superior. **C.** Vista lateral derecha.

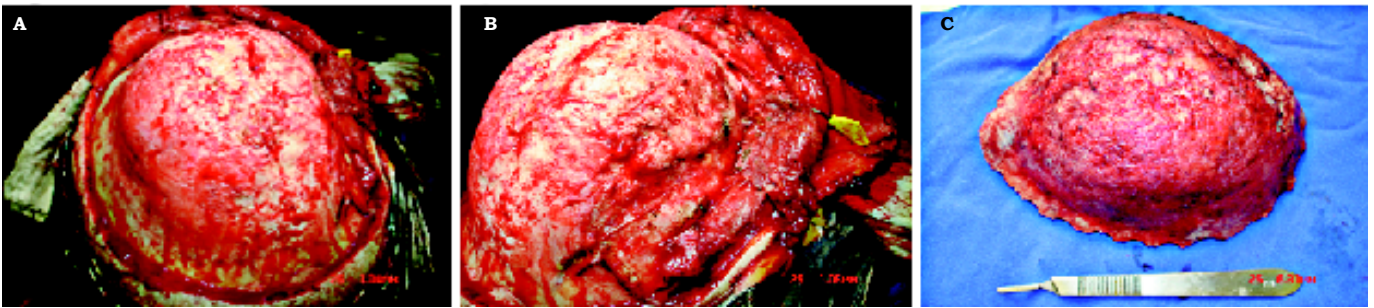


Figura 4. Imagen transoperatoria. **A.** Vista superior. **B.** Vista lateral derecha. **C.** Pieza removida en su totalidad en bloque incluyendo colgajo dural.



Figura 5. Imagen postquirúrgica. **A y B.** El defecto dural fue tratado mediante duroplastia (injerto de gálea). **C.** El defecto óseo fue manejado mediante craneoplastia con metilmetacrilato.

un único hueso (monostótica) o también afectar en forma difusa (poliostótica) otro sitio.

Se debe a la activación de una mutación somática del gen *GNAS1*, la patología resulta de la sustitución de cisteína o histidina por arginina en la posición 201 de la proteína G, tal activación inhibe la actividad intrínseca del trifosfato guanina, resultando en aumento de la actividad de la adenilciclase y por consecuencia un aumento de la adenosina cíclica de monofosfato.

Mutaciones en la posición 201 de la proteína G fueron encontradas por vez primera en pacientes con endocrinopatías como el síndrome de McCune-Albright y posteriormente en pacientes con displasia fibrosa en sus formas monostótica y poliostótica.^{2,3}

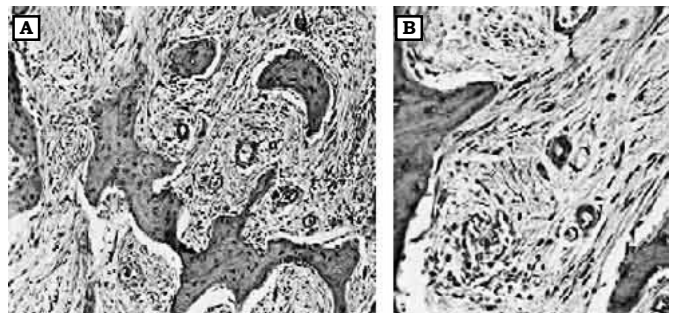


Figura 6. Histopatología H/ E. **A.** Estroma fibroso con trabéculas delgadas de estructura plexiforme distribuidas de forma irregular y difusa, aumento de 10 x. **B.** Mismas características con aumento de 40 x.

El patrón microscópico de la displasia fibrosa consiste en una mezcla de tejido fibroso y trabéculas óseas de irregular forma, tamaño y localización, estas características fueron observadas en el reporte histopatológico de nuestro caso.

La textura fibrosa está compuesta de células agrupadas en estructuras plexiformes; en otras muestras se pueden presentar como estructuras colagenosas densas, el grado de calcificación de las trabéculas es variable y no uniforme.

La displasia fibrosa se puede presentar en dos formas: monostótica (70%) o polioestótica (30%), las cuales pueden manifestarse con o sin el síndrome de Albright-McCune o también como parte del síndrome de Jaffe-Lichtensein, este último se caracteriza por presentar la forma de displasia fibrosa polioestótica y manchas café con leche, con respecto al síndrome de Albright-McCune se presenta con factores de hiperfunción, endocrinopatías manifestadas como pubertad precoz, hipertiroidismo y acromegalia.⁴ En nuestro paciente se trató de una forma monostótica sin evidencia de síndrome alguno.

La displasia fibrosa consiste primariamente en una patología de adultos jóvenes, las manifestaciones clínicas intra-óseas, las más frecuentes, consisten en deformidad ósea, dolor y fracturas patológicas, dentro de las manifestaciones extra-óseas se encuentran el hipertiroidismo, aneurismas, malformaciones arteriovenosas, ginecomastia, componentes acromegálicos, coartación aórtica.⁵⁻⁷ En nuestro relato no se evidenció manifestaciones intra/extra-óseas.

La prevalencia en relación con el género es mayor en mujeres que en hombres con una relación de 2:1 y la relación de presentación polioestótica y monostótica es de 3:7.⁸⁻¹⁰

La base del cráneo y los huesos de la cara son afectados en 10-25% de los pacientes que presentan la forma monostótica, y en 50% de los pacientes con la forma polioestótica. La forma monostótica se puede presentar en huesos largos con localización de las lesiones en fémur y tibia, a nivel de los huesos craneofaciales los sitios más frecuentemente afectados son frontal, esfenoidal, orbita, zygoma, maxilar superior, maxilar inferior y temporal.¹¹

Los signos y síntomas de la displasia fibrosa incluyen dolor óseo, fracturas patológicas y deformidades óseas, las lesiones craneales ocurren con frecuencia en la displasia fibrosa de forma polioestótica. Windholz refiere que en la mitad de los casos con compromiso moderado esquelético se presentan alteraciones craneales; es decir, que en pacientes con manifestaciones esqueléticas significativas el cráneo es invariablemente afectado.^{12,13}

Lawrence, *et al.* describen en una muestra de 21 pacientes con displasia fibrosa que involucran la base del cráneo y hueso temporal que la presentación sintomática más común fue dolor facial atípico o cefalea en 57% de la muestra, seguido por congestión u infección de senos que inicialmente fueron interpretados como sinusitis en 43% de los casos.¹⁴ La manifestación clínica del paciente en el presente caso consistió en cefalea progresiva especialmente en el sitio de la deformidad ósea.

Cuando la displasia fibrosa afecta al cráneo puede provocar diversos grados de deformidad, los cuales pueden ser

relativamente discretos, evidenciando únicamente asimetría facial o del cráneo, o bien extremadamente deformante, en el caso relatado la deformidad ósea frontoparietal fue el motivo de plantear el manejo quirúrgico debido a la progresión severa de la patología.

La obstrucción de los senos paranasales y conductos lagrimales pueden iniciar los síntomas, las manifestaciones oculares son frecuentemente encontradas incluyendo deformidad de la órbita, exoftalmia y alteración de la posición ocular.

Dentro de los exámenes de laboratorio la fosfatasa alcalina puede encontrarse ocasionalmente elevada, con respecto a las cifras de calcio sérico, hormona paratiroidea, vitamina D en su forma hidroxivitamina-25 y dihidroxivitamina-1,25, éstas se encuentran dentro de límites normales. En pacientes con la forma polioestótica extensa pueden cursar con hipofosfatemia, hiperfosfaturia y osteomalacia.

Pugh, Sosman, *et al.* mencionan como diagnóstico diferencial de la displasia fibrosa meningioma, el aspecto más importante consiste en la edad de presentación del paciente, ya que es más frecuente que la displasia fibrosa se presenta en personas jóvenes, y el meningioma ocurre en personas de edad más avanzada. La deformidad asociada al depósito de tejido óseo denso identifica histológicamente a la displasia fibrosa, en el meningioma la reacción ósea producida por el mismo es de carácter circunscrito a diferencia de la displasia fibrosa que dicha reacción tiene inicio en el diploe, afectando inicialmente la tabla interna, teniendo como consecuencia endostosis.

Otra característica a tomar en cuenta es la vascularización intensa que suele ser característica del meningioma, en la displasia fibrosa se encuentra ausente.

Sherman e Sternbergh, *et al.* relatan como diagnóstico diferencial de la displasia fibrosa el fibroma osificante (tumor circunscrito con bordes bien definidos, produciendo expansión moderada con compromiso del tejido óseo adyacente).

Las características radiológicas de la displasia fibrosa se agrupan en tres patrones típicos: imagen esclerótica, cística y mixta, siendo la forma mixta la forma más común encontrada en 40% de los casos, la forma esclerótica en 35% de los casos, presente en forma más común en las lesiones de localización en la base del cráneo. Los hallazgos radiológicos en la forma esclerótica son muy similares a la enfermedad de Paget, neurofibromatosis y meningioma.

La complementación de exámenes del tipo centellografía ósea, radiografía y tomografía computarizada ayudan en el diagnóstico, la tomografía computarizada demuestra la apariencia característica de lesión cortical del hueso con carácter expansivo con densidad de vidrio despulido, la utilidad de la resonancia magnética es mencionada en la literatura, sin embargo, no se ha demostrado ser tan específica como la tomografía computarizada, la displasia fibrosa suele ser hipointensa en la secuencia de intensidad de señal T1, la intensidad en T2 puede variar desde ser hiperintensa, isointensa o hipointensa, esta variación de intensidad puede explicarse por la celularidad, contenido de colágeno, extensión de la trabécula ósea y formación quística.

CONCLUSIÓN

La conducta en la displasia fibrosa no debe de ser quirúrgica a menos que ésta condicione deformidad ósea progresiva, difícil aceptación del paciente, dolor, compromiso óseo o transformación maligna. Ya que las lesiones pequeñas no expansivas y solitarias permanecen de forma inmutable, la incidencia de transformación maligna (osteosarcoma, fibrosarcoma y condrosarcoma) es mayor en la forma monostótica (0.5%), el más común sarcoma osteogénico.

Los pacientes asintomáticos deben de ser vigilados de forma regular para evitar un diagnóstico errado, la biopsia de la lesión debe de indicarse ante la duda en el diagnóstico o sospecha de transformación maligna.

La frecuencia de alteraciones malignas se asocia con el empleo de radiación como parte del tratamiento hasta en 44%.

Debido a la naturaleza benigna de la displasia fibrosa la intervención quirúrgica debe de ser conducida de forma conservadora con el objetivo principal de preservar la función inicial existente.

AGRADECIMIENTOS

Al equipo quirúrgico del Prof. Dr. L. A. B Borba; Maria de Fátima Bortoline, Elaine Ligia Tyckowski, Luciano de Medeiros, por todas las facilidades otorgadas dentro y fuera de la sala quirúrgica durante mi estancia en Brasil.

FUENTES DE FINANCIAMIENTO

Los autores declaran que no se contó con alguna fuente de financiamiento para la realización de este trabajo.

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores declaran que no existe conflicto de interés alguno.

REFERENCIAS

1. Pruksakorn P, Shuangshoti S, Siwanuwatn R, Lerdlum S, Sunthornvothin S, Snaboon T: Craniofacial Fibrous Dysplasia. *Inter Med* 2000; 49: 249-50.
2. Atalar M, Ozum U: Monostotic fibrous dysplasia of the clivus: imaging findings. *Turkish Neurosurgery* 2010; 20(1): 77-81.
3. Lee JS, Fitzgibbon E, Butman JA, Dufresne CR, Kushner H, Wientroub S, Robey PG, Collins MT. Normal vision despite narrowing of the optic canal in fibrous dysplasia. *N Engl J Med* 2002; 347(21): 1670-6.
4. Buraczewski J, Dabska M. Pathogenesis of aneurysmal bone cyst-relationship between the aneurysmal bone cyst and fibrous dysplasia of bone. *Cancer* 1970; 28: 597-604.
5. Feiring W, Feiring EH, Davidoff LM. Fibrous dysplasia of the skull- General aspects of fibrous dysplasia. *J Neurosurg* 1951; 8(4): 377-93.
6. Scott M, Peale AR, Croissant PD. Intracranial midline anterior fossae ossifying fibroma invading orbits, paranasal sinuses, and right maxillary antrum. *J Neurosurg* 1971; 34: 827-31.
7. Dumont AS, Boulos PT, Jane JAJr, Ellegala DB, Newman SA, Jane JA. Cranioorbital fibrous dysplasia: with emphasis on visual impairment and current surgical management. *Neurosurg Focus* 2001; 10(5): 1-8.
8. Michael CB, Lee AG, Patrinley JR, Stal S, Blacklock JB. Visual loss associated with fibrous dysplasia of the anterior skull base. *J Neurosurg* 2000; 92: 350-4.
9. Mortensen A, Bojsen-Moller M, Rasmussen P. Fibrous dysplasia of the skull with acromegaly and sarcomatous transformation. *J Neuro-Oncology* 1989; 7: 25-9.
10. Huvos AG, Higinbotham NL, Miller TR. Bone sarcomas arising in fibrous dysplasia. *J Bone Joint Surg Am* 1972; 54: 1047-56.
11. Ruggieri P, Sim FH, Bond JR, Unni KK. Malignancies in fibrous dysplasia. *Cancer* 1994; 73(5): 1411-24.
12. Moser RP, Kransdorf MJ, Gilkey FW. Fibrous dysplasia. *RadioGraphics* 1990; 10(3): 519-37.
13. Chong VFH, Khoo JBK, Fan YF. Fibrous dysplasia involving the base of the skull. *AJR* 2002; 178: 717-20.
14. Lustig LR, Holliday MJ, McCarthy EF, Nager GT. Fibrous dysplasia involving the skull base and temporal bone. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2001; 127: 1239-47.