

Displasia fibrosa ósea: reporte de caso

Fibrous bone dysplasia: A case report

Noemí Bautista Litardo¹  y Raúl Peralta Rodríguez² * 

1 Servicio de Endocrinología, SOLCA. Guayaquil, Ecuador.

2 Servicio de Medicina Interna, SOLCA. Guayaquil, Ecuador.

Recibido: 23/12/2023

Aceptado: 29/03/2024

Publicado: 30/08/2024

RESUMEN

Introducción: La displasia fibrosa ósea es una enfermedad que afecta la composición normal del hueso, en cualquier parte del sistema esquelético, ya sea de forma monostótica o poliostótica, y provoca masas tumorales de tejido fibroso conectivo. A su vez, engloba un amplio espectro fenotípico que puede variar según la edad de aparición y aparatos afectados como las endocrinopatías. En cuanto a su diagnóstico, en caso de que solo afecte a un solo hueso sin ningún otro hallazgo, se necesitaría únicamente confirmación histopatológica. Su tratamiento se basa en la cirugía, fármacos antirresortivos, como el ácido zolendrónico, medicamentos inmunológicos y manejo del dolor en caso de que se requiera. **Caso clínico:** Un adolescente de 14 años acude al servicio de Medicina Interna con asimetría facial. En la tomografía axial computarizada de cráneo, se evidencia una lesión expansiva esclerótica con densidad de vidrio esmerilado en el maxilar superior y la región cigomática derecha. El reporte de patología de una biopsia confirmó el diagnóstico de displasia fibrosa ósea. **Conclusión:** Este tipo de displasia es infrecuente y puede tener un curso asintomático no progresivo, o también presentar cambios cosméticos y dolor exacerbante en la etapa progresiva, lo que representa un desafío en el diagnóstico del paciente. Varios factores deben tomarse en consideración para elegir el mejor tratamiento para el paciente. Por tal motivo, debe estudiarse de manera temprana para su decisión terapéutica oportuna.

Palabras Clave: Displasia fibrosa ósea, displasia fibrosa monostótica, maxilectomía, ácido zolendrónico.

ABSTRACT

Introduction: Fibrous bone dysplasia is a bone disease that affects the normal composition of the bone, in any part of the skeletal system, whether it is monostotic or polyostotic, causing tumor masses of fibrous connective tissue. At the same time, it encompasses a wide phenotypic spectrum that can vary depending on the age of onset and the affected apparatus, such as endocrinopathies. Regarding its diagnosis, if it only affects a single bone without any other finding, it would only need histopathological confirmation. For its treatment could be surgery, antiresorptive drugs such as zoledronic acid, immunological medications and pain management if required. **Clinical Case:** A 14-year-old boy presents with facial asymmetry in the Internal Medicine department. Diagnostic workshop: In computed axial tomography of the skull, an expansive sclerotic lesion with ground glass density is evident at the level of the upper jaw and right zygomatic region. The pathology report of a biopsy taken confirmed the diagnosis of fibrous bone dysplasia. **Conclusion:** This type of dysplasia is rare, and may have a non-progressive asymptomatic course, or cosmetic changes and exacerbating pain in the progressive stage, which poses a challenge for the patient's diagnosis. Several factors must be taken into consideration to choose the best treatment for the patient. For this reason, it should be studied early for an early therapeutic decision.

Keywords: Fibrous dysplasia of bone, monostotic, maxillectomy, zoledronic acid.

* **Autor de correspondencia:** Raúl Peralta Rodríguez, raulgusperalta@gmail.com

Cómo citar: Bautista Litardo N, Peralta Rodríguez R. Displasia fibrosa ósea: reporte de caso. *Oncología (Ecuador)*. 2024;34(2): 62-67. <https://doi.org/10.33821/730>

1. Introducción

La displasia fibrosa ósea es una patología rara, benigna y congénita que afecta el desarrollo esquelético del cuerpo humano y altera la composición normal del hueso [1]. Tiene una prevalencia global de 1/100 000 habitantes y engloba el 5 % de los tumores primarios óseos [2]. A pesar de que su etiología no está clara, se han identificado mutaciones poscigomáticas del gen *GNAS*, localizado en el cromosoma 20, que dan lugar a la estimulación de adenilil ciclasa y posterior sobreproducción de adenosina monofosfato cíclico con proliferación celular descontrolada e inadecuada diferenciación [1,3]. Su espectro clínico es bastante amplio, lo que suele acompañarse con trastornos dermatológicos o endocrinológicos. El diagnóstico se realiza a través de la historia clínica, estudios radiológicos en función del hueso afectado y su investigación histopatológica. El manejo se enfoca en la observación, el uso farmacológico con bifosfonatos y el tratamiento quirúrgico [4,5]. Hay muy pocos reportes en la literatura médica nacional sobre esta patología benigna, por lo que se considera fundamental su divulgación científica en el ámbito médico.

2. Caso clínico

Se trata de un paciente masculino de 14 años que acude a la consulta de medicina interna por presentar asimetría facial, con aumento de tamaño en la hemicara derecha desde hace aproximadamente cinco años, sin ninguna otra sintomatología. Niega antecedentes patológicos personales o quirúrgicos; cuenta con esquema completo de vacunación. En el examen físico se evidencia la asimetría facial previamente descrita, armonía de las extremidades superiores e inferiores y escala de Tanner acorde con la edad. El resto de la exploración no muestra hallazgos evidentes.

En la tomografía de cráneo y senos paranasales (Figura 1), se evidencia una lesión expansiva esclerótica con densidad de vidrio esmerilado en el maxilar superior y la región cigomática derecha, que remodela y disminuye de tamaño el seno paranasal respectivo.

Se realizó una serie radiológica a en manos, columna dorsal y lumbosacra, pelvis y fémur con una edad ósea acorde a su edad, sin hallazgos patológicos.

En los estudios de laboratorio, se reportó hormona paratiroidea 59.3, LH 4.2, FT4 1.32, TSH 2.93, testosterona 6.12 y vitamina D 28.38, por lo que recibió vitamina D3 40000 UI por dos semanas y ácido zolendrónico 4 mg por vía intravenosa en dosis única.

Se optó por realizar una escisión del tumor benigno y biopsia vía Caldwell en el maxilar derecho, cuyo estudio microscópico confirmó el diagnóstico de displasia fibrosa ósea.

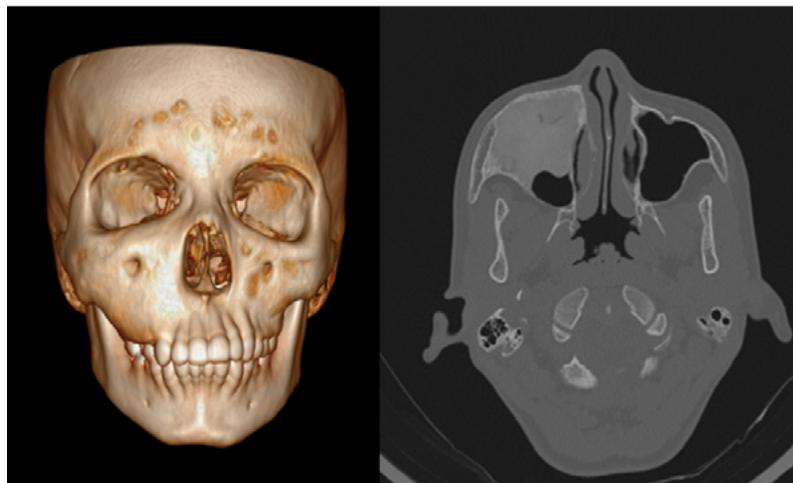


Figura 1. Tomografía de cráneo 3D y tomografía axial de senos paranasales con ventana ósea.
Fuente: Hospital SOLCA – Guayaquil.

Fue intervenido quirúrgicamente con maxilectomía derecha, colocación de malla bajo planificación 3D y reconstrucción con colgajo temporal, sin complicaciones. En el reporte patológico se evidenció una masa homogénea parda blanquecina de 7.2 x 5.4 x 4.4 cm, con un estudio que confirmó el diagnóstico de displasia fibrosa.

Doce días después del procedimiento quirúrgico, se evaluó con nuevo estudio tomográfico de cara (Figura 2), en el cual se identificaron cambios inflamatorios posquirúrgicos en el lecho quirúrgico que se extendían hasta el borde lateral y piso de la órbita, así como a la pared lateral derecha de la cavidad nasal y región temporoparietal ipsilateral, sin datos de lesión residual o recidivante del tumor.

Después de 16 días de la cirugía, el paciente fue valorado en consulta externa y mostró mejoría de la asimetría facial, con una evolución favorable.



Figura 2. Tomografía axial de cara simple con contraste.
Fuente: Hospital SOLCA – Guayaquil.

3. Discusión

La displasia fibrosa ósea es una patología rara con un amplio espectro fenotípico y multiorgánico, cuyo diagnóstico suele ser desafiante en el campo de la medicina interna. Esta patología puede afectar a un solo hueso —ser monostótica, como en este caso—, o a varios de estos (poliostótica). La primera forma es más prevalente en un 70-80 % de los casos [6,7]. No hay datos que determinen la prevalencia de esta enfermedad en Ecuador [8].

Cabe mencionar que pueden asociarse manifestaciones clínicas extraóseas como las máculas de café con leche, hipertiroidismo, acromegalia/gigantismo y producción anormal de testosterona o estrógenos, definidas en el síndrome de McCune-Albright [9,10]. También pueden coexistir con mixomas intramusculares en el síndrome de Mazabraud [1]. En la exploración física y exámenes complementarios del caso, no se evidenció ninguna de estas alteraciones.

La confirmación diagnóstica de la enfermedad se realiza con la biopsia, y la más razonable es la de afección monostótica, pues existen varios diagnósticos diferenciales como el cáncer, el quiste óseo simple, la enfermedad de Paget, el fibroma osificante y el granuloma de células gigantes [1,5,11]. Su transformación maligna es muy rara en este tipo de displasia (entre el 0.4 y el 4 %), factor que condiciona a ello su afección poliostótica [12].

Uno de los pilares del tratamiento es la cirugía, considerando tanto el sitio de afección como las características del paciente [9]. Varias indicaciones para este procedimiento en afecciones craneofaciales comprenden neuropatías compresivas, como el nervio óptico, la mala oclusión severa, el dolor óseo resistente al tratamiento analgésico, el alto riesgo de recurrencia de la deformidad y los fines cosméticos [4,8,13].

Otras opciones terapéuticas son los bifosfonatos por su inhibición en la resorción ósea y disminución de la producción de osteoclastos; sin embargo, esta opción no mostró mejoría en los hallazgos radiológicos ni en la prevención de la expansión de lesiones óseas [14,15]. A pesar de ello, algunas formulaciones intravenosas, como el ácido zoledrónico o el pamidronato, tienen un mejor rol terapéutico en comparación con la vía oral en el tratamiento del dolor relacionado con la fibrosis ósea [14,16]. Previa a la utilización de los fármacos antirresortivos, es importante determinar los niveles de función renal y metabolismo fosfocálcico (incluyendo la vitamina D y la hormona paratiroidea), para considerar la posibilidad de administrar suplementación en caso que existiese alguna deficiencia [3].

Además del uso de bifosfonatos, otra elección comprende los anticuerpos anti-RANKL (denosumab) y los anti-IL6, que inhiben la proliferación ósea y disminuyen la sintomatología del dolor, respectivamente, en caso de que los bifosfonatos no tengan una buena eficacia o se encuentren contraindicados [15,17].

4. Conclusiones

La displasia fibrosa ósea es una enfermedad benigna e infrecuente que se caracteriza por el crecimiento anómalo del tejido óseo y que puede acompañarse de alteraciones dermatológicas o endocrinológicas. La sospecha diagnóstica brinda estudios más exhaustivos en época temprana, y estos determinarán una terapéutica más eficaz y alivio del paciente. Se destaca como primer escalón la resolución quirúrgica.

5. Información administrativa

5.1. Archivos adicionales

Ninguno declarado por los autores.

5.2. Agradecimientos

Los autores agradecen al personal del SOLCA Guayaquil por el suministro de la información establecida.

5.3. Contribución de los autores

Noemi Bautista Litardo: conceptualización, metodología, análisis formal, investigación, administración del proyecto, redacción del borrador original. Raúl Peralta Rodríguez: conceptualización, metodología, investigación, visualización, redacción, revisión y edición. Ambos autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

5.4. Financiamiento

Ninguno.

5.5 Disponibilidad de datos y materiales

Existe la disponibilidad de datos bajo solicitud al autor de correspondencia. No se reportan otros materiales.

5.6 Declaraciones

5.6.1 Aprobación del comité de ética

No requerido para casos clínicos.

5.6.2 Declaración

El manuscrito no ha sido publicado previamente, ni está en proceso de revisión editorial para publicación en otra revista actualmente.

5.6.3 Consentimiento para publicación

La tutora legal del paciente brindó el consentimiento escrito para la publicación de este caso clínico.

5.6.4 Conflictos de intereses

Los autores declaran que no tienen ningún conflicto de competencia o intereses.

Referencias

1. Javaid MK, Boyce A, Appelman-Dijkstra N, Defabianis P, Offiah A, Arundel P, et al. Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: A consensus statement from the FD/MAS international consortium. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1): 139. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1102-9>
2. Samieirad S, Momtaz MM, Mohtasham N, Mohammadzadeh F, Ebrahimzadeh N, Tohidi E. Surgical treatment of fibrous dysplasia in the maxillary bone of a 12 year-old girl: A case report. *World J Plast Surg.* 2021;10(3): 126-33. <https://doi.org/10.52547/wjps.10.3.126>
3. Saber A, Patel B. Osteofibrous Dysplasia [Internet]. NCBI Bookshelf; 2023. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563281/?report=printable>
4. Diyora B, Dey S, Dubey A, Lakdawala L. Cranial fibrous dysplasia: An institutional experience and review of the literature. *Surg Neurol Int.* 2022;13: 66. https://doi.org/10.25259/SNI_1218_2021
5. Kim DY. Current concepts of craniofacial fibrous dysplasia: Pathophysiology and treatment. *Arch Craniofacial Surg.* 2023;24(2): 41-51. <https://doi.org/10.7181/acfs.2023.00101>
6. Spencer T, Pan KS, Collins MT, Boyce AM. The clinical spectrum of McCune-Albright syndrome and its management. *Horm Res Paediatr.* 2019;92(6): 347-56. <https://doi.org/10.1159/000504802>
7. Jiménez C, Schneider P, Baudrand R, García H, Martínez A, Mendoza C, et al. Clinical features of Chilean patients with Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome. *Rev Médica Chile.* 2022;150: 1275-82. <https://doi.org/10.4067/S0034-98872022001001275>
8. Zambrano A, Zambrano W, Orellana D, Fernández J. Fibrous Dysplasia, 6-year review. *Rev Cienc Av.* 2022;1(2): 1-6. <https://revista.htmec.gob.ec/ojs-3.3.0-10/index.php/hetmc/article/view/22>
9. Hartley I, Zhadina M, Collins MT, Boyce AM. Fibrous Dysplasia of Bone and McCune-Albright Syndrome: A Bench to Bedside Review. *Calcif Tissue Int.* 2019;104(5): 517-29. <https://doi.org/10.1007/s00223-019-00550-z>
10. Anitha N, Leena S, Malathi L. Fibrous dysplasia recent concepts. *J Pharm Bioallied Sci.* 2015;7(Supplement 1): 171-2. <https://doi.org/10.4103/0975-7406.155892>
11. Zhadina M, Roszko KL, Geels RES, De Castro LF, Collins MT, Boyce AM. Genotype-Phenotype Correlation in Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2021;106(5): 1482-90. <https://doi.org/10.1210/clinem/dgab053>
12. Boyce A, Collins MT. Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: A rare, mosaic disease of G α s activation. Oxford University Press on behalf of the Endocrine Society 2019; 2019. <https://doi.org/10.1210/endrev/bnz011>

13. Lopez-Garibay LA, Guevara-Valmaña O, Telich-Tarriba JE, Navarro-Barquín DF, Haro-Alvarez N, Andrade-Delgado L, et al. Craniofacial Fibrous Dysplasia: Surgical Management and Long-Term Outcomes at a Referral Center in Mexico City. *Indian J Plast Surg.* 2023;56(02):124-9. <https://doi.org/10.1055/s-0042-1760251>
14. Valadares LP, Ferreira BSDA, Cunha BMD, Moreira LA, Batista FGA, Hottz CDF, et al. Effects of zoledronic acid therapy in fibrous dysplasia of bone: A single-center experience. *Arch Endocrinol Metab.* <https://doi.org/10.20945/2359-3997000000459>
15. Rotman M, Hamdy NAT, Appelman-Dijkstra NM. Clinical and translational pharmacological aspects of the management of fibrous dysplasia of bone. *Br J Clin Pharmacol.* 2019;85(6): 1169-79. <https://doi.org/10.1111/bcp.13820>
16. Chapurlat R, Legrand MA. Bisphosphonates for the treatment of fibrous dysplasia of bone. *Bone.* 2021;143: 115784. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2020.115784>
17. Chattopadhyay A, Jain S, Sharma A. Craniofacial Fibrous Dysplasia. *JCR J Clin Rheumatol.* 2019;1(1):1-2. <https://doi.org/10.1097/RHU.0000000000001082>