

SÍNDROME DE MAZABRAUD ASOCIADO A SINDROME DE MC. CUNE ALBRIGHT, A PROPÓSITO DE UN CASO

Iribas Fernández, Aixa J; López Grove, Roy; Marquesini Lopez, Mauricio O.

Servicio de Diagnóstico por Imágenes, Hospital Italiano de Buenos Aires

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses

aixa.iribas@hospitalitaliano.org.ar

Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina

PRESENTACIÓN DE CASO

Mujer de 52 años de edad, que consultó por dolor en región de pantorrilla y tobillo derecho. Como antecedente refería displasia fibrosa polioestótica asociada a deficiencia de 25-Hidroxi vitamina D e hiperparatiroidismo secundario. Al examen físico presentaba una tumoración de partes blandas en la pierna derecha, por lo cual se solicitaron estudios imagenológicos. Posteriormente, además consultó por alopecia y se detectaron manchas color café con leche en región escapular y brazo derecho.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

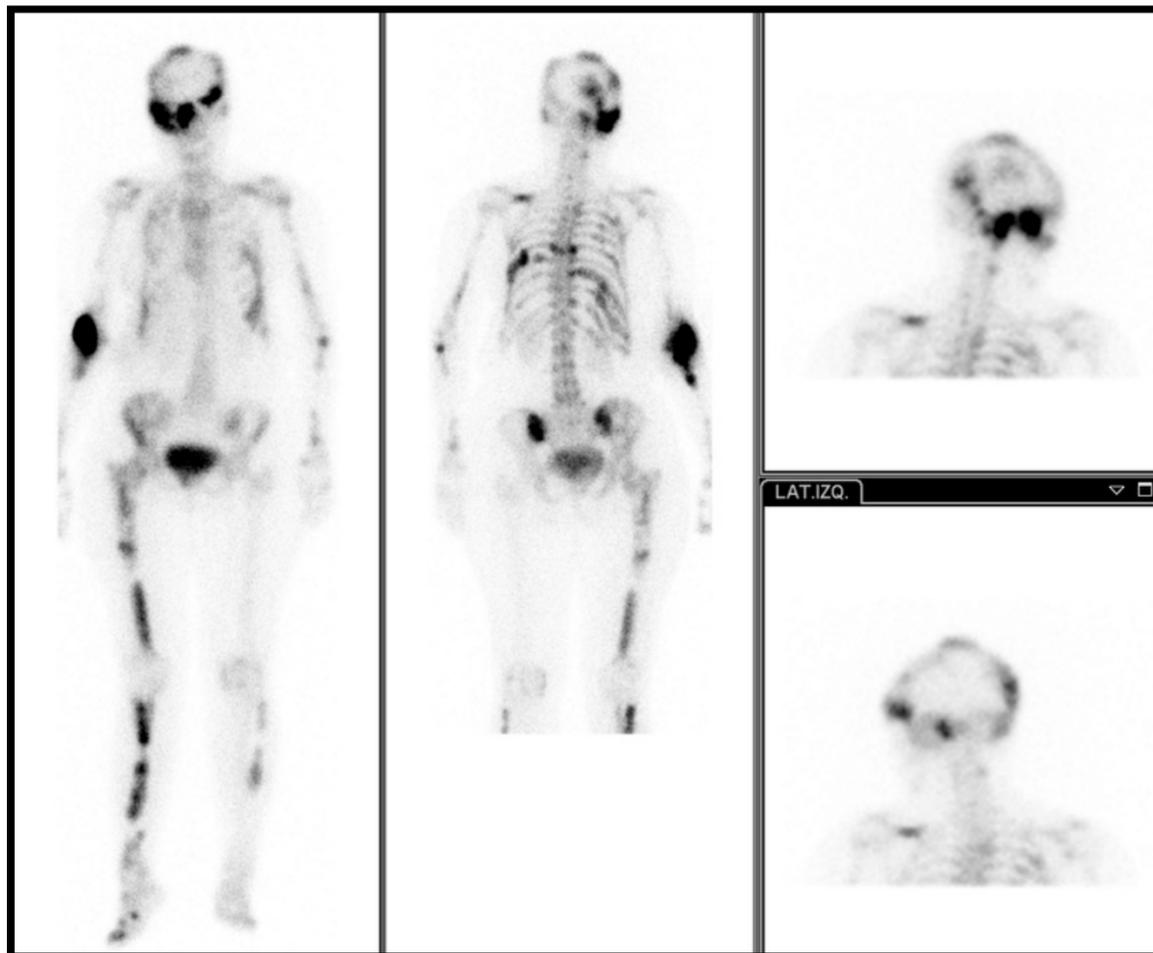


Fig 1: Centellograma óseo total

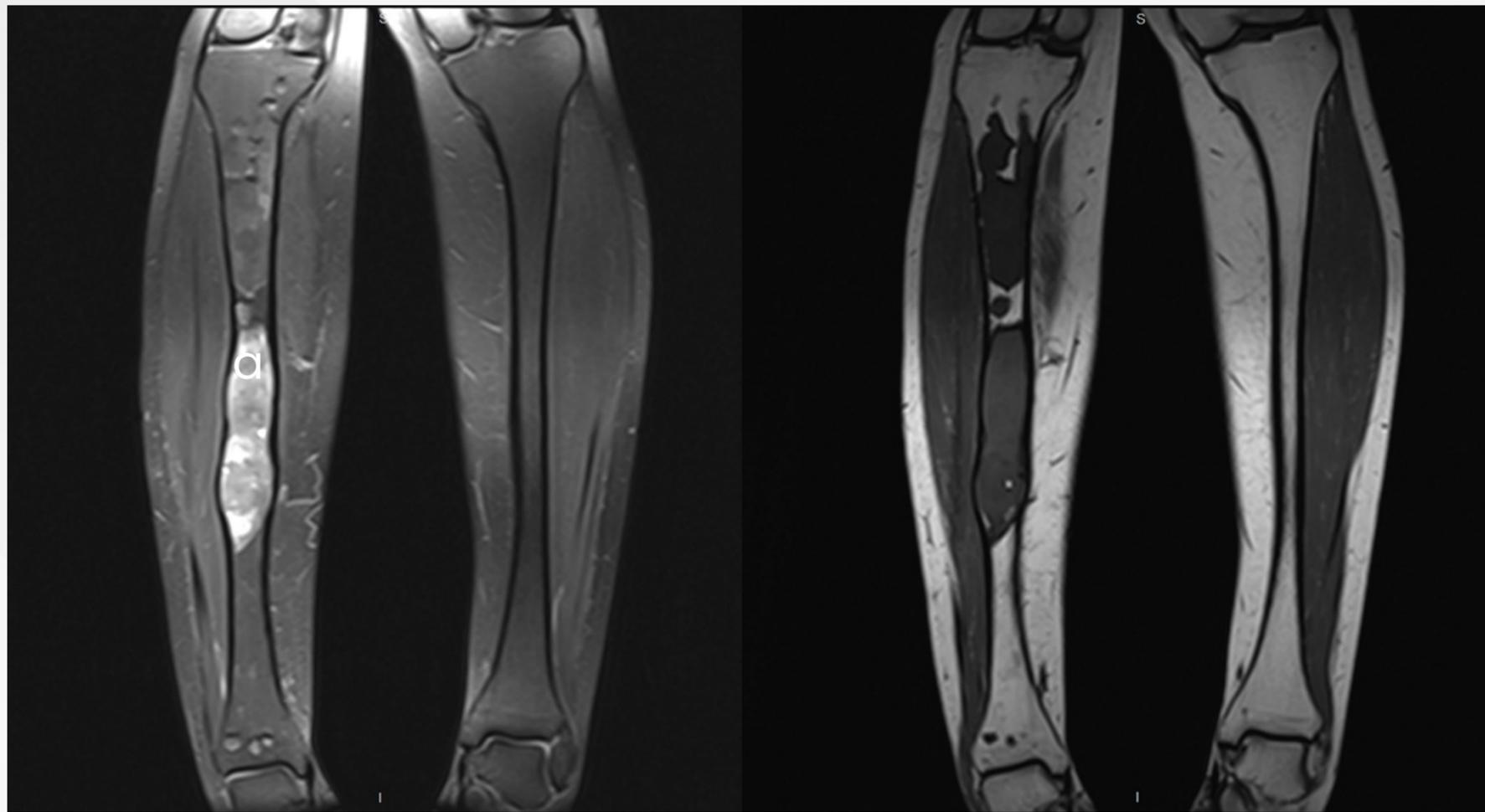
Múltiples focos de captación patológica distribuidos en el esqueleto axial y apendicular, compatibles con el diagnóstico de displasia fibrosa polioestótica.



Fig 2: Radiografía de cráneo frente y perfil: Alteración de la morfología y aumento de la radiopacidad ósea a nivel orbitario-malar y etmoidal derecha y en la calota craneana a nivel fronto-parieto occipital bilateral.

TC de pelvis: Alteración de la arquitectura ósea, con expansión ósea, a expensas de un patrón mixto con áreas focales densas y otras líticas en ambos huesos coxales y hueso sacro.





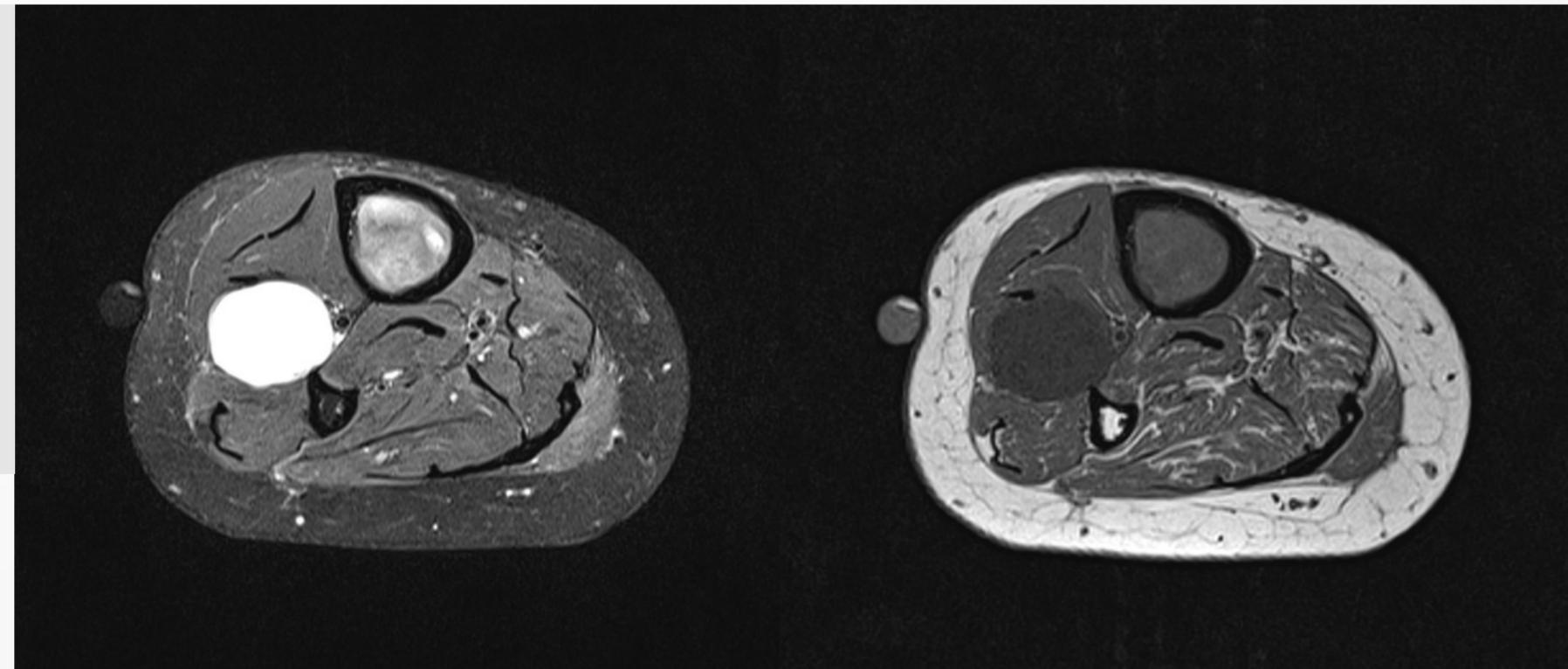
Resonancia magnética de ambas piernas sin contraste

Lesiones óseas múltiples, expansivas que respetan la cortical de predominio diafisario en tibia derecha y peroné bilateral. Hallazgos vinculables con el antecedente de displasia fibrosa poliostótica.

Resonancia magnética de ambas piernas sin contraste

Formación redondeada, de bordes regulares con halo graso que lo delimita de los tejidos circundantes, hiperintenso en secuencia T2 con saturación grasa e hipointenso en secuencia T1 adyacente al tercio medio de peroné derecho, plano muscular.

Dado los antecedentes, los hallazgos resultan compatibles con mixoma y constituyen el Síndrome de Mazabraud (SM).



DISCUSIÓN

El **síndrome de Mazabraud** es la asociación de **displasia fibrosa y mixomas intramusculares**, siendo muy raro con menos de 200 casos reportados en la literatura.

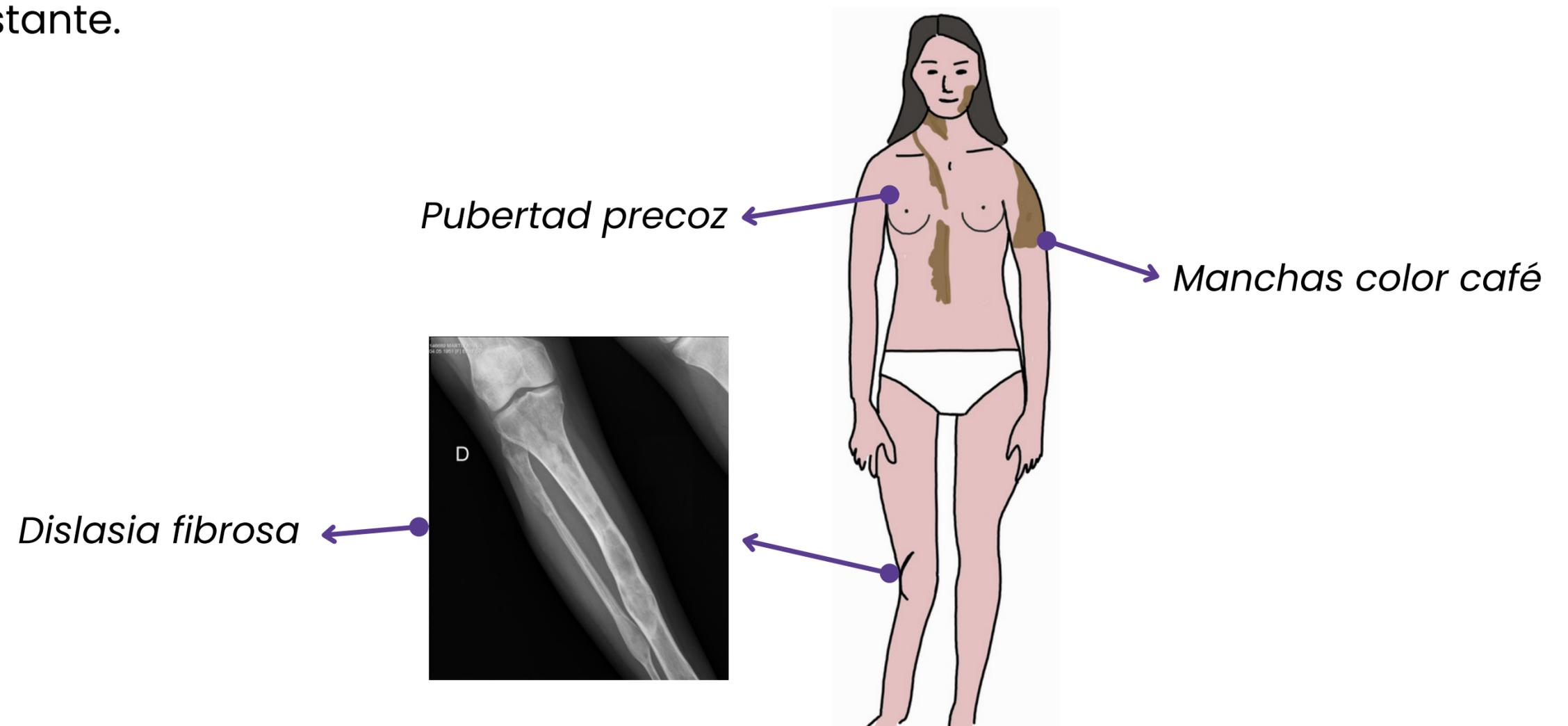
En general, el inicio de la displasia fibrosa es anterior a la aparición de los mixomas intramusculares, y las lesiones de los tejidos blandos se manifiestan muchos años después, generalmente en la quinta o sexta década de la vida, como lo fue en el caso de nuestra paciente. Los sitios afectados son predominantemente los músculos grandes del muslo, el hombro, los glúteos y la parte superior del brazo.

Las lesiones deben ser seguidas clínica y radiológicamente, ya que pueden hallarse fracturas patológicas, desarrollo de un nuevo mixoma y transformación sarcomatosa. Esta última es más frecuente en pacientes con SM que los pacientes con displasia fibrosa sola.



En algunas ocasiones el SM se puede asociar a otra rara enfermedad, llamada **síndrome de McCune Albright (SMA)**, con la posibilidad de estar relacionados debido a la mutación en el mismo gen, el GNAS1. El SMA se diagnostica a partir de dos de las siguientes características: **displasia fibrosa ósea, manchas color café en la piel y/o alteraciones endócrinas.**

Su diagnóstico se establece por lo general en la infancia, pero la aparición de los otros elementos del síndrome, como la displasia ósea y otras hiperfunciones endócrinas, suelen ser más tardías y progresivas, por lo que es necesario que estas pacientes cuenten con una vigilancia clínica constante.



CONCLUSIÓN

Debido a la infrecuencia de casos de SM y el SMA, dichos diagnósticos y su asociación pueden no ser sospechados y por lo tanto no ser hallados, retrasando así el tratamiento adecuado que podría mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Es importante llevar un seguimiento de los pacientes con displasia fibrosa con el objetivo de hallar de forma oportuna los mixomas intramusculares y tratar sus complicaciones.

BIBLIOGRAFÍA

Boyce, A. M., & Collins, M. T. (2020). Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome: A Rare, Mosaic Disease of G α s Activation. *Endocrine Reviews*, 41(2), 345–370.

Hagelstein-Rotman, M., Appelman-Dijkstra, N. M., Boyce, A. M., Chapurlat, R., Dur, N. B. J., Gensburger, D., Majoor, B. C. J., van de Sande, M. A. J., & Dijkstra, P. D. S. (2022). Extent of Extraskelatal Manifestations of Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome in Patients with Mazabraud's Syndrome. *Calcified Tissue International*, 110(3), 334–340.

Schwarze, M., Weber, M.-A., Mechttersheimer, G., Lehner, B., & Renker, E. K. (2017). [Mazabraud and McCune-Albright syndromes in association : A case of two very rare orthopaedic tumour entities]. *Der Orthopade*, 46(9), 776–780.

Van der Wal, W. A., Unal, H., de Rooy, J. W., Flucke, U., & Veth, R. P. (2011). Fibrous dysplasia of bone associated with soft-tissue myxomas as well as an intra-osseous myxoma in a woman with Mazabraud's syndrome: a case report. *Journal of Medical Case Reports*, 5, 239.

Mirta Gryngarten, Haydeé Comar, Andrea Arcari, Elisabeth Boulgourdjian, & . María E. Escobar. (2021). Síndrome de McCune-Albright, una forma poco frecuente de pubertad precoz: diagnóstico, tratamiento y evolución. *Arch Argent Pediatr*, 119(5), 420–427. <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2021/v119n5a11.pdf>

Versavsky, M., & Alonso, G. (2017). DISPLASIA FIBROSA ÓSEA. *Actualizaciones en Osteología*, VOL. 13(Nº 3), 233–242. http://osteologia.org.ar/files/pdf/rid56_233-242-ost3-4-varsavsky-b.pdf

