

DISPLASIA FIBROSA: LO QUE EL RADIÓLOGO DEBE CONOCER

Autores: Vergara Aura, Buzzi Alfredo.

Diagnóstico Médico S.A

Los autores no declaran conflicto de interés.

Correspondencia: aura.vergara@diagnosticomedico.com

OBJETIVO DEL APRENDIZAJE

- ❑ Proporcionarle conocimiento al médico radiólogo sobre una enfermedad poco frecuente que puede generar grandes deformidades y alteraciones funcionales.
- ❑ Identificar las distintas manifestaciones esqueléticas y extra esqueléticas por medio de los hallazgos en estudios imagenológicos.

REVISIÓN DEL TEMA

La displasia fibrosa (DF) es un trastorno congénito, benigno, poco frecuente que se caracteriza por el reemplazo y la distorsión del hueso normal por tejido fibro-óseo, volviendolo propenso a fracturas y deformidades.

Puede ser monostótica o poliostótica, y puede verse aislada o como parte de trastornos sindrómicos.

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

El espectro de lesiones óseas se puede clasificar en tres patrones óseos primarios: quístico, esclerótico y mixto.

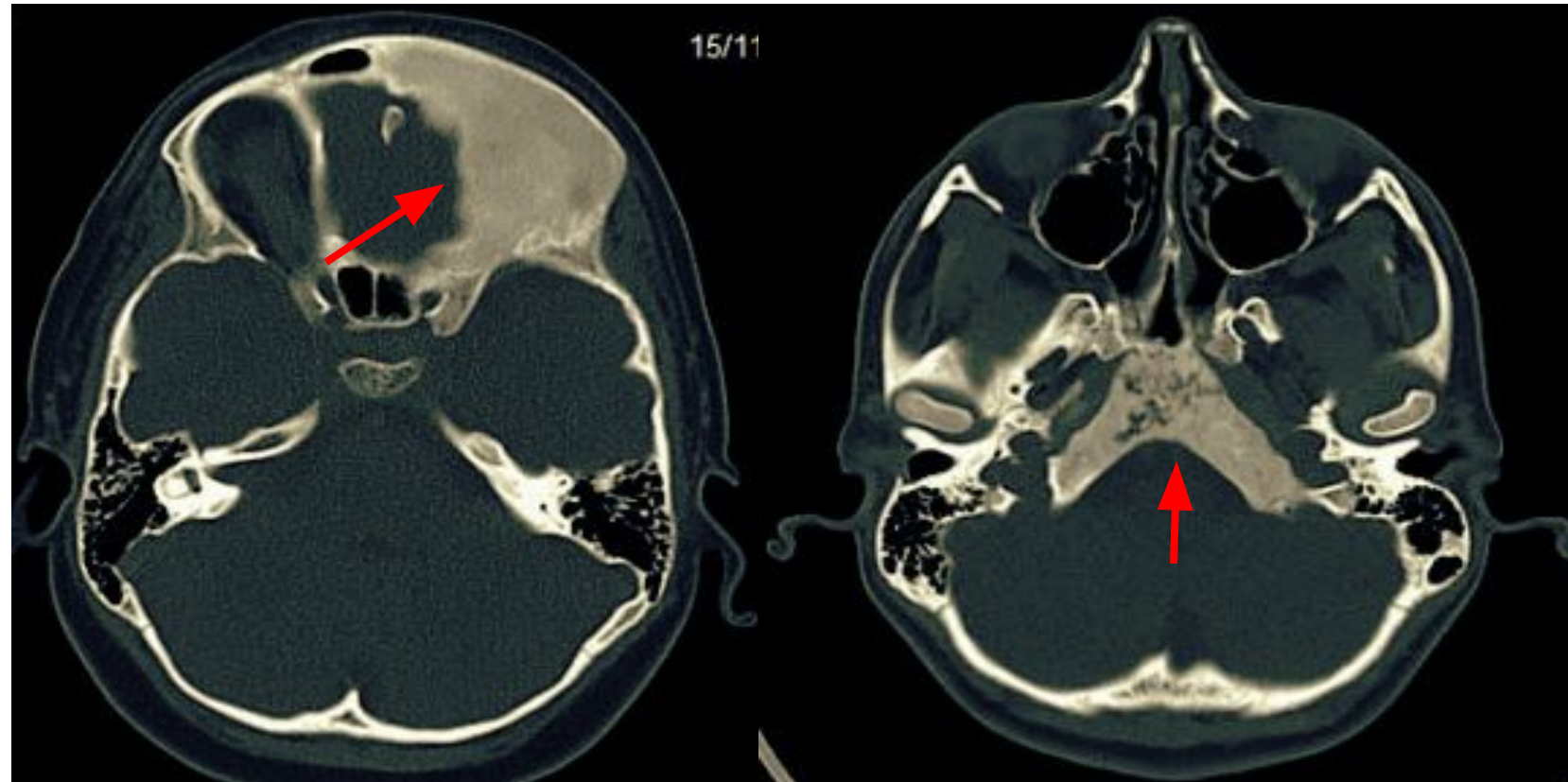
La lesión prototípica de DF es homogénea y radiolúcida en radiografías y tomografía computarizada, con una apariencia de “vidrio esmerilado”.

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

Las radiografías no se recomiendan para diagnóstico y caracterización de lesiones; mientras que la TC y/o la RM están indicadas.

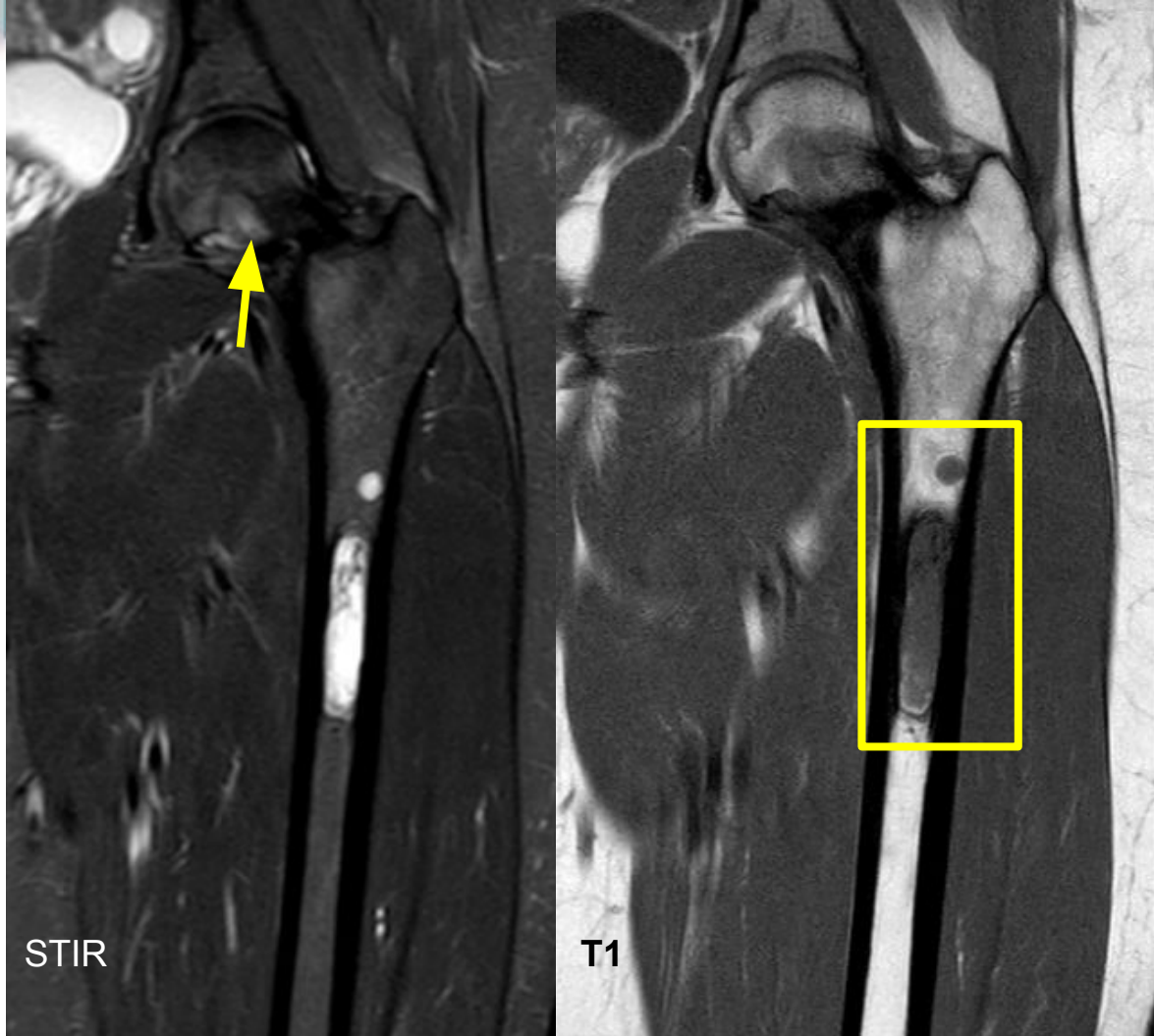
La atenuación de las lesiones oscilan entre 60 y 140 UH.

Suelen realzar tras la administración de contraste ev.



TC de macizo craneofacial: Área de expansión ósea con mayor densidad con patrón de “vidrio esmerilado” (flechas rojas), a la izquierda en seno frontal en su sector izquierdo y a la derecha en el seno esfenoidal. Obtenida de: © Departamento de Radiología, Diagnóstico Médico S.A.

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS



En la RM la intensidad de la señal en T1 y T2-WI y el grado de realce del contraste dependen de la cantidad y el grado de las trabéculas óseas, la celularidad, el colágeno y los cambios quísticos y hemorrágicos.

Todas las lesiones muestran algún grado de realce en T1-WI poscontraste ev.

Se observa (con flecha amarilla) a nivel del cuello femoral medial, alteración en la señal endomedular central con baja señal en T1 y alta señal en STIR, al igual que en diafisis proximal (con rectángulo amarillo).

Obtenida de: © Departamento de Radiología, Diagnóstico Médico S.A.



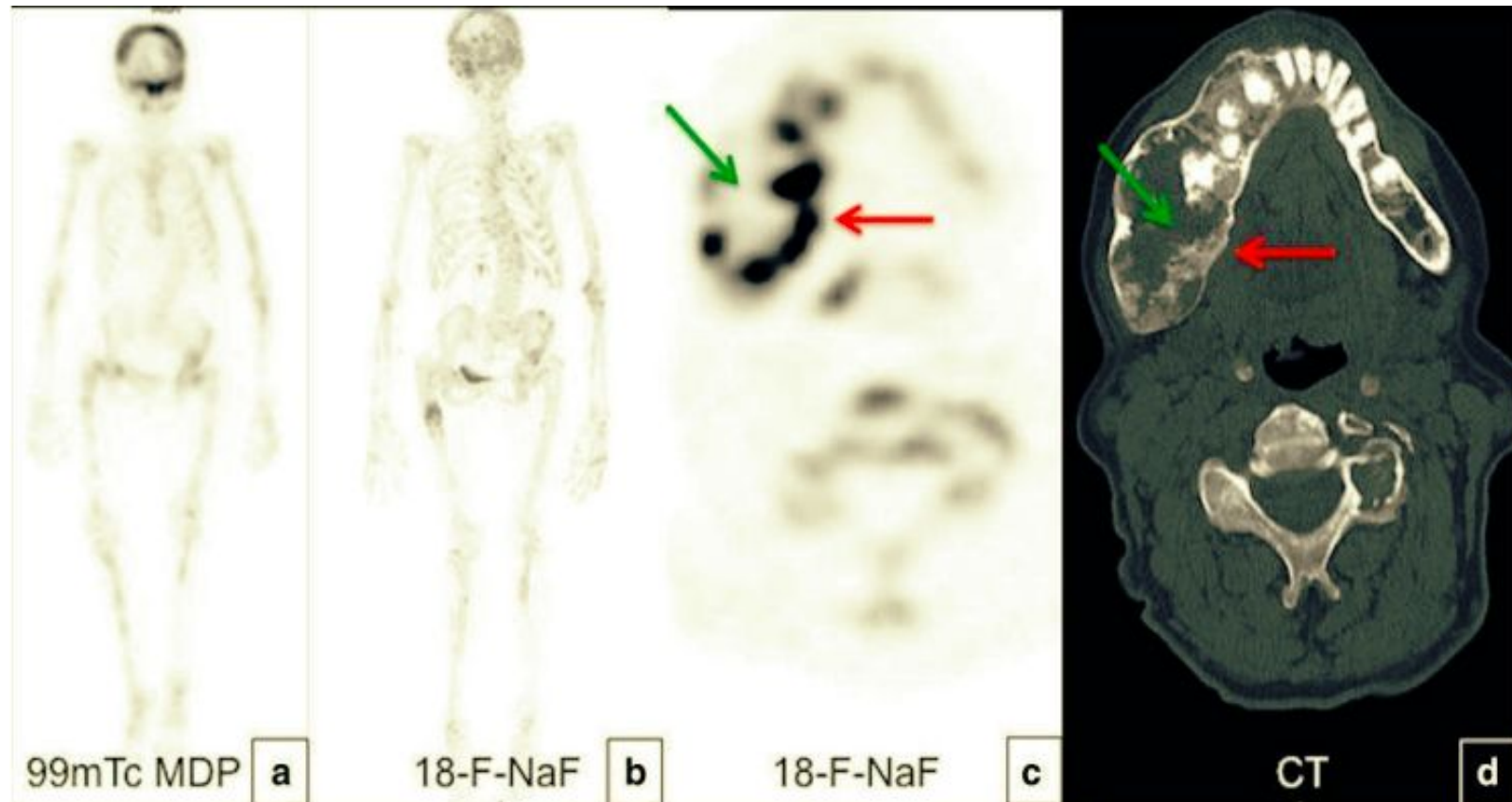
CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

La gammagrafía ósea con tecnecio 99m-metildifosfonato detecta las lesiones activas y evalúa la extensión de la enfermedad.

Después de una gammagrafía ósea de diagnóstico inicial, no se recomienda una gammagrafía ósea de seguimiento.



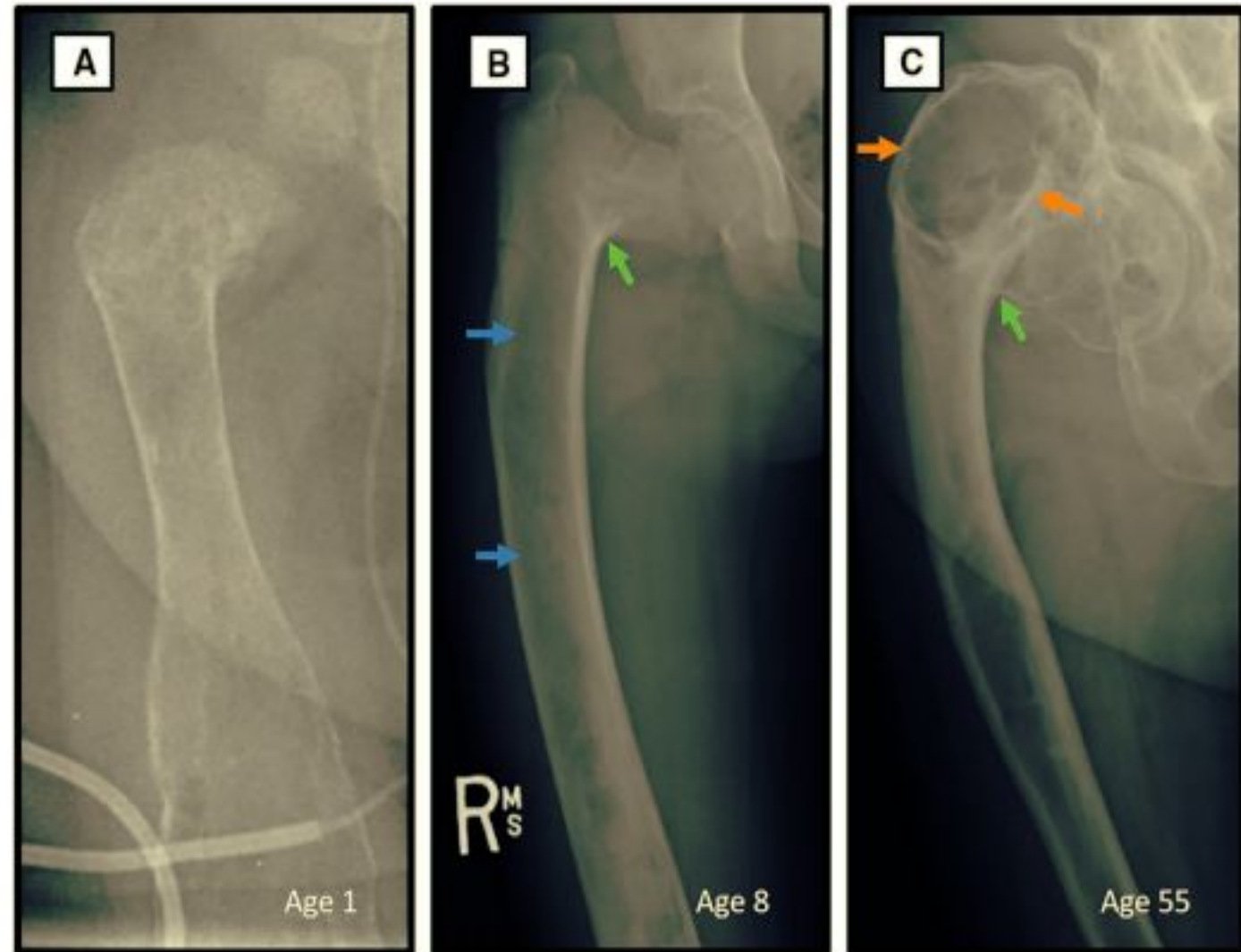
A. Las gammagrafías óseas con 99m- Tc- MDP detecta la enfermedad y su extensión. B. En el mismo paciente con DF polioestótica, 18- F-NaF demuestra múltiples áreas de captación focal correspondientes a lesiones por DF. C y D. En el PET/TC, 18- F-Naf muestra captación heterogénea por las lesiones en mandíbula (flechas verde y rojo) y columna vertebral. Obtenida de Fibrous dysplasia for radiologists: beyond ground glass bone matrix. Insights Imaging, 2018.

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

La DF provoca arqueamiento, dolor, fracturas, alteraciones de la marcha y discrepancias en la longitud de las piernas.

El fémur es la localización más frecuente, su porción proximal desarrolla una deformidad de coxa vara denominada en "cayado de pastor".

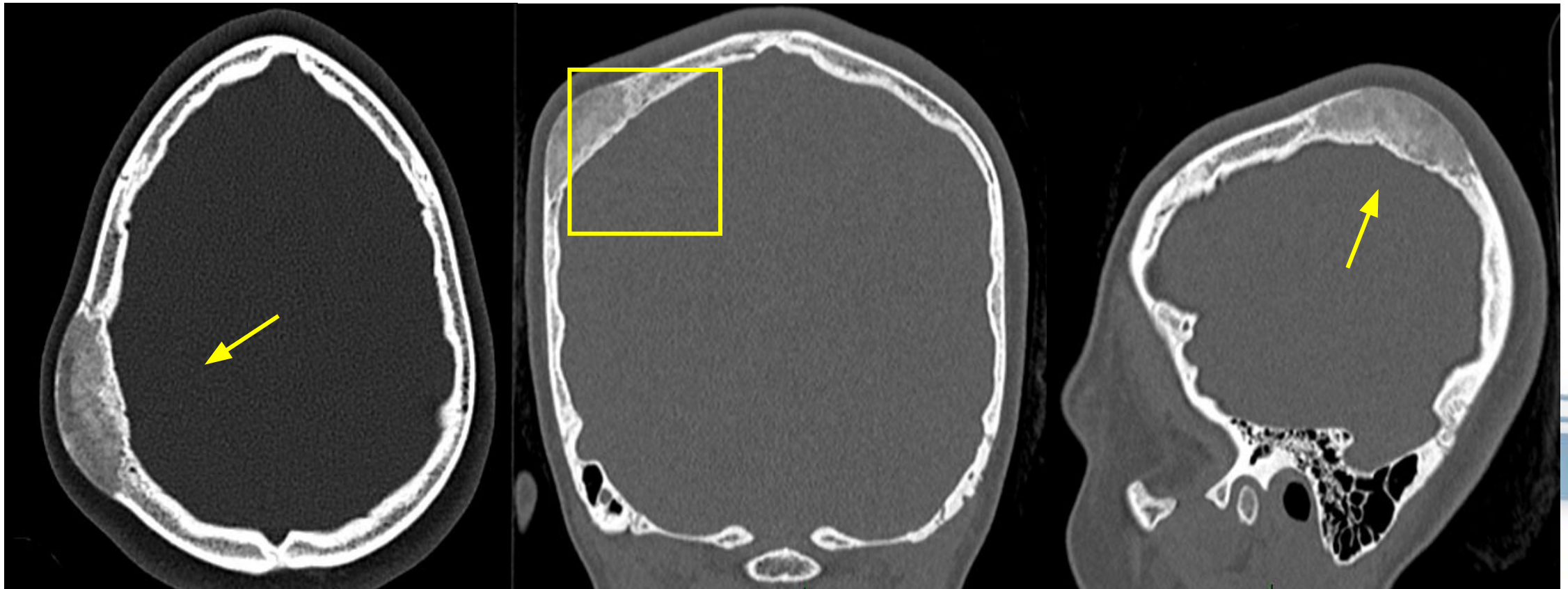
A. Un niño de 1 año con fémur de apariencia heterogénea, común en bebés. B. Un niño de 8 años con radiotransparencia homogénea en "vidrio esmerilado" (flechas azules) y deformidad en cayado de pastor (flecha verde). C. Hombre de 55 años con lesión de apariencia esclerótica, con el signo típico de "corteza", que es una lesión radiotransparente rodeada de hueso esclerótico (flecha naranja) y deformidad en cayado de pastor (flecha verde). Obtenida de Fibrous Dysplasia of Bone and McCune-Albright Syndrome: A Bench to Bedside Review. Calcified tissue international, 2019.



MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

ESQUELETO CRANEOFACIAL

Es el área con hasta el 87% de los pacientes con DF polioestótica.

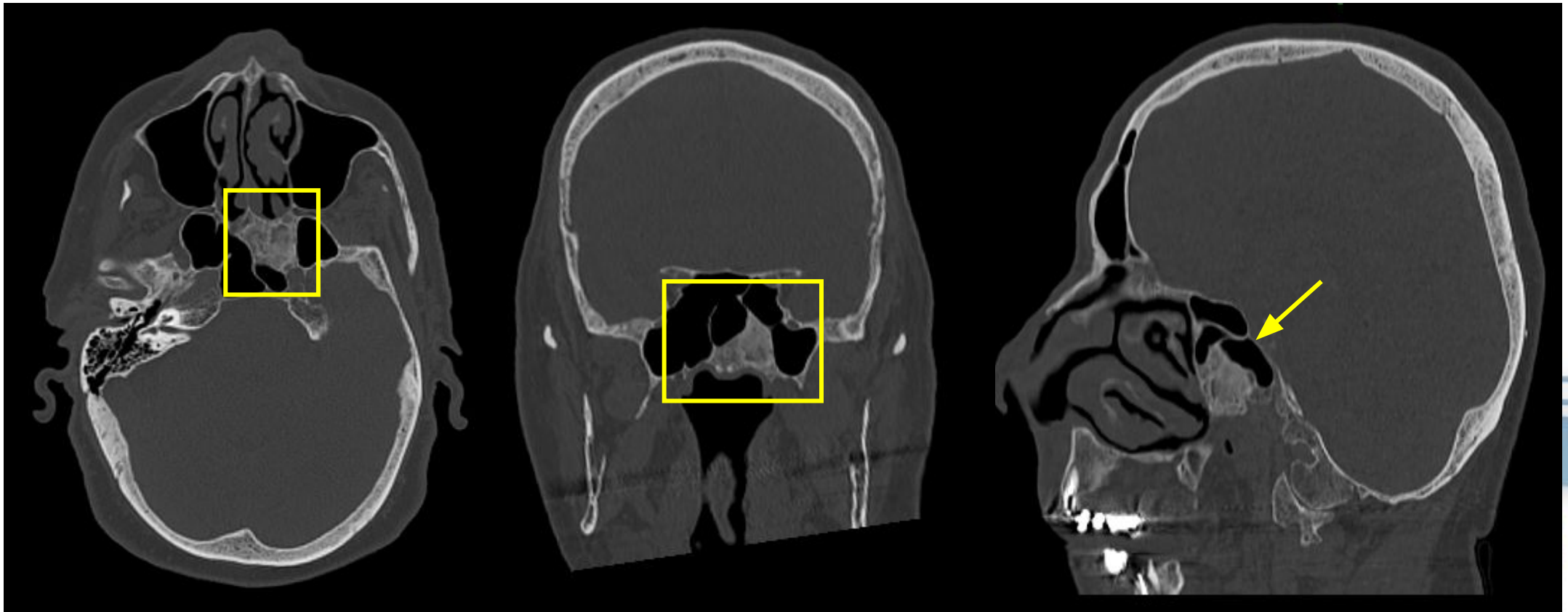


Tomografía de cerebro: se observa en ventana ósea un área de expansión con patrón de "vidrio esmerilado" a nivel parietal derecho.
Obtenida de: © Departamento de Radiología, Diagnóstico Médico S.A.

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

ESQUELETO CRANEOFACIAL

Pueden sufrir deformidades estéticas, problemas de visión y audición, anomalías de la base del cráneo; afectar los senos paranasales, la cavidad nasal y los huesos de la mandíbula.



Paciente con DF a nivel del seno esfenoidal (flechas amarillas). Obtenida de: © Departamento de Radiología, Diagnóstico Médico S.A.



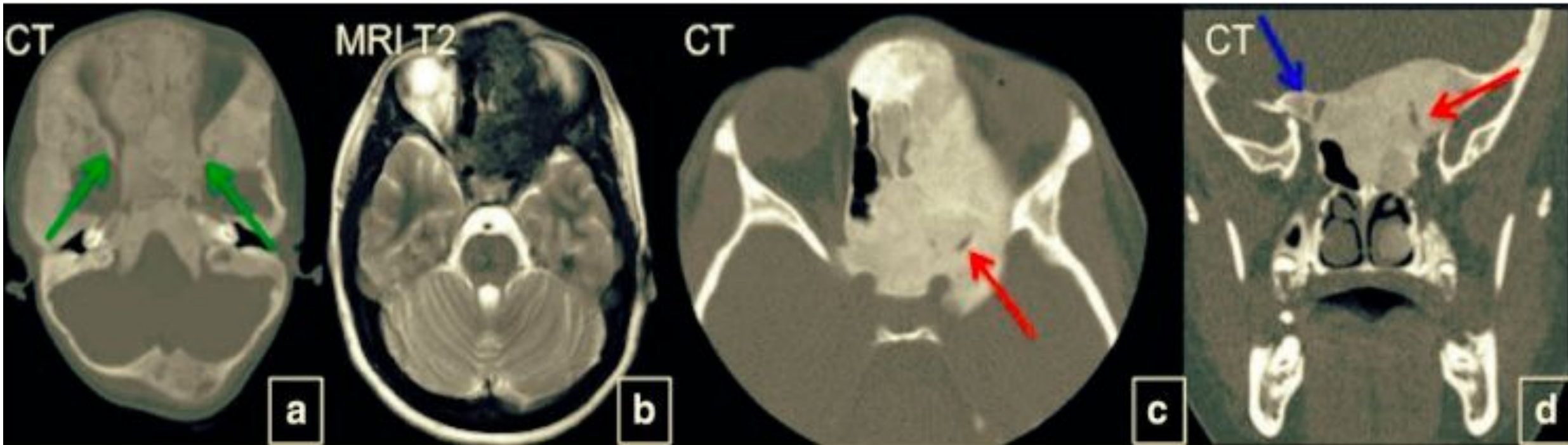
CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

ÓRBITA

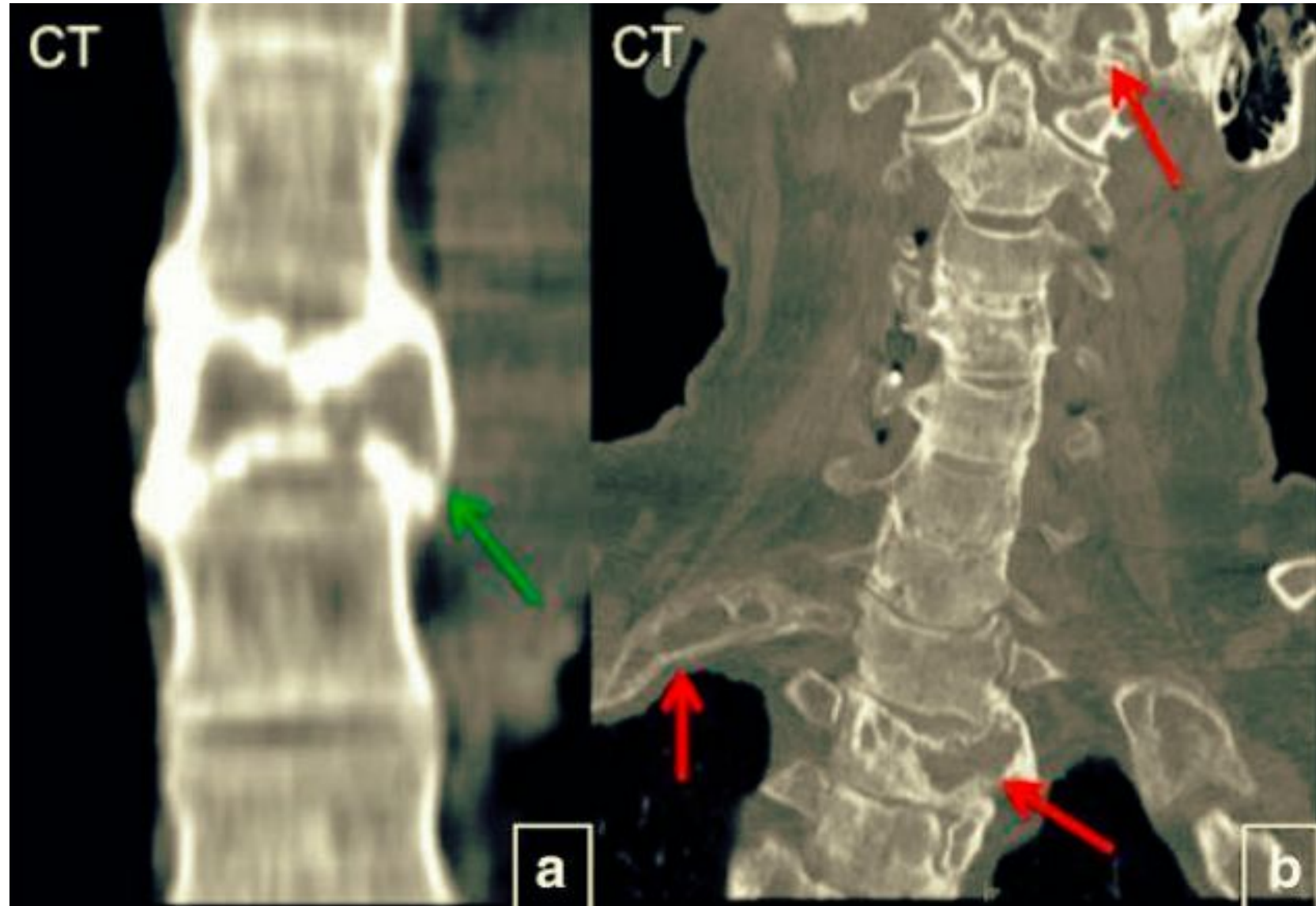
Se puede observar proptosis, distopía del globo ocular e hipertelorismo. Debe informarse cualquier lesión que rodee el nervio óptico y la órbita.



Nervios ópticos en displasia fibrosa craneofacial: dos pacientes diferentes con displasias extensas expansivas en el hueso frontal, esfenoides, etmoides, causando estrechamientos y deformidad del canal óptico izquierdo causando ceguera de ese lado (flechas verdes y rojas), el canal óptico derecho estrechado con visión preservada (flecha azul). Obtenida de Fibrous dysplasia for radiologists: beyond ground glass bone matrix. Insights Imaging, 2018.

COLUMNA VERTEBRAL

La TC suele mostrar lesiones líticas expansivas con bordes escleróticos y una disminución de la altura del cuerpo vertebral.



Paciente con DF monostótica del cuerpo vertebral T6, (a) complicada por fractura por compresión (flecha verde). Paciente con DF poliestótica (b) que afecta a la columna vertebral, costillas y el cráneo (flechas rojas). Obtenida de Fibrous dysplasia for radiologists: beyond ground glass bone matrix. Insights Imaging, 2018.



CADI 2023

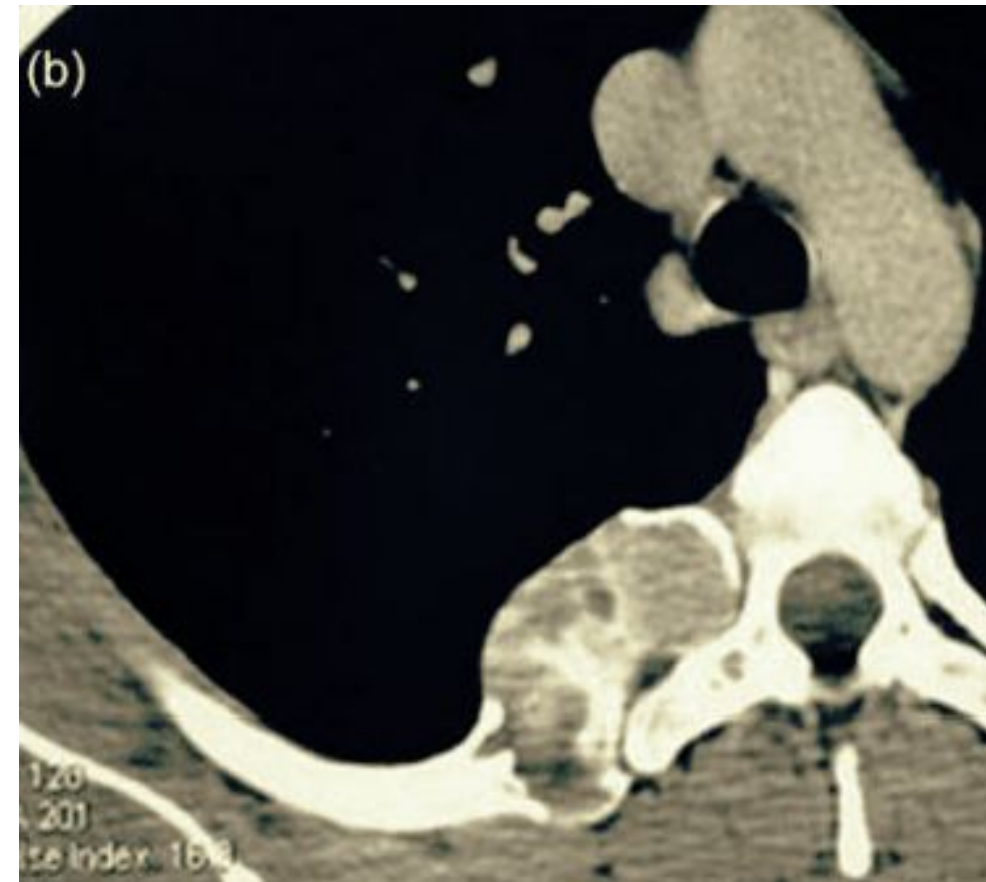
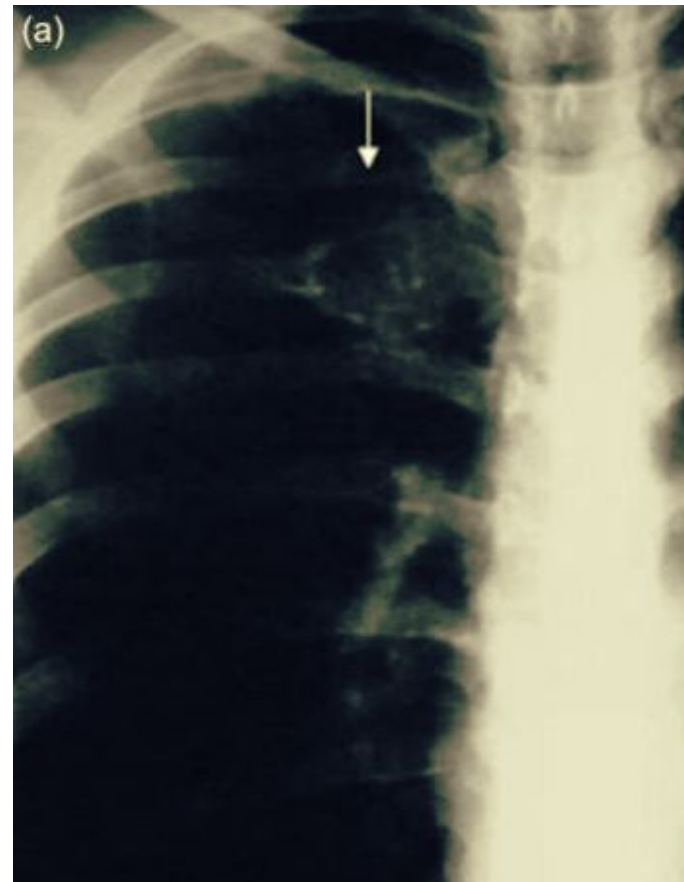
ANTICIPANDO EL FUTURO

MANIFESTACIONES ESQUELÉTICAS

COSTILLAS

La DF representa hasta el 30% de todos los tumores benignos de la pared torácica.

El diagnóstico diferencial puede incluir fibroma osificante, osteoma, quiste óseo, tumor de células gigantes o una neoplasia maligna de origen óseo.



Paciente con estudio inicial radiografía de tórax donde se observa una lesión bien delimitada (a), con aspecto en “vidrio esmerilado”, de la quinta costilla derecha. En la tomografía se ve la lesión expansiva con adelgazamiento cortical de la cara posterior de la quinta costilla (b). Obtenida de: monostotic fibrous dysplasia of the ribs. Interact Cardiovasc Thorac Surg, 2012.

MANIFESTACIONES EXTRA ESQUELÉTICAS

Síndrome de Mc Cune-Albright

Tríada clásica: pubertad precoz, DF y pigmentación de la piel color café con leche.

Experimentan múltiples fracturas y requieren tratamiento quirúrgico.

Síndrome de Mazabraud

Tienen lesiones de DF y mixomas, típicamente ubicados en la vecindad de las lesiones óseas.

Son benignos y el tratamiento es conservador, pueden extirparse si son sintomáticos.



Manchas de café con leche en una niña con síndrome de McCune-Albright.

Obtenida de : Craniofacial Manifestations of Systemic Disorders: CT and MR Imaging Findings and Imaging Approach. RadioGraphics. 2018.

MANIFESTACIONES EXTRAESQUELÉTICAS

Ovarios/Testículos

En ovarios suelen aparecer quistes unilaterales con asimetría extrema, en su mayoría independientes de las gonadotropinas.

El 80% de los varones tienen anomalías testiculares como agrandamiento testicular unilateral o bilateral.

Endocrinopatías

La pubertad precoz es la más clásica. Existen otras endocrinopatías: afecciones tiroideas, acromegalia, hipersecreción de prolactina, y un hipercortisolismo o un hiperparatiroidismo primario.

Gastrointestinales

El 15% de los pacientes con SAM tienen mutaciones activadoras de GNAS en el páncreas, lo que resulta en una neoplasia mucinosa papilar intraductal. También se describieron quistes de colédoco y adenomas hepáticos.

DIAGNÓSTICO

- ❑ Lesión típica que asocie varios aspectos radiológicos característicos; o si existe una lesión con algunas características radiológicas y criterios clínicos a favor de un Síndrome de Mc Cune-Albright.
- ❑ La gammagrafía esquelética con tecnecio-99 es útil para determinar la extensión de las lesiones.
- ❑ Ante imagen atípica o sospechosa, realizar una TC centrada en la lesión, o una RM con contraste. La TC se utiliza con un grosor de corte no superior a 3,75 mm.
- ❑ En caso de duda persistente, se indica biopsia ósea para el estudio de la mutación GNAS.

CONCLUSIONES

- ❑ La displasia fibrosa es una enfermedad compleja, que puede tener manifestaciones esqueléticas o involucrar a otros órganos.
- ❑ El diagnóstico debe estar enfocado a determinar el grado de afectación sistémica y el tratamiento debe ser multidisciplinario.
- ❑ Los radiólogos juegan un papel crucial en la identificación de la enfermedad, sus complicaciones óseas asociadas y los controles imagenológicos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hartley I, Zhadina M, et al. Fibrous Dysplasia of Bone and McCune-Albright Syndrome: A Bench to Bedside Review. *Calcified tissue international*. 2019; 104(5), 517–529. Doi: 10.1007/s00223-019-00550-z
2. Kushchayeva Y, Kushchayev S, et al. Fibrous dysplasia for radiologists: beyond ground glass bone matrix. *Insights Imaging*. 2018 ;9(6):1035–56. Doi: 10.1007/s13244-018-0666-6
3. Andreu-Arasa V, Chapman M, et al. Craniofacial Manifestations of Systemic Disorders: CT and MR Imaging Findings and Imaging Approach. *RadioGraphics*. 2018 May; 38(3):890–911. Doi: 10.1148/rg.2018170145
4. Gensburger D, Chapurlat R. Displasia fibrosa de los huesos. *EMC - Aparato Locomotor*. 2021 Dec;54(4):1–13.
5. Turrión A, Martín R, et al. Polyostotic fibrous dysplasia. Important facts that the rheumatologist should know. *Reumatología Clínica (English Edition)*. 2015 Nov;11(6):403–4. Doi: 10.1016/j.reuma.2015.03.004
6. Traibi A, El Oueriachi F, et al. Monostotic fibrous dysplasia of the ribs. *Interact Cardiovasc Thorac Surg*. 2012;14(1):41-43. Doi: 10.1093/icvts/ivr048
7. Lew P, Ngai S, et al. Imaging of disorders affecting the bone and skin. *Radiographics*. 2014;34(1):197–216. Doi: 10.1148/rg.341125112
8. Lee J, FitzGibbon E, et al. Clinical guidelines for the management of craniofacial fibrous dysplasia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2012;7(Suppl 1):S2. Doi: 10.1186/1750-1172-7-s1-s2