

Mujer joven con dolor incapacitante en miembro inferior

M. Revenga, F.J. Bachiller, A. Morales y A.C. Zea

Servicio de Reumatología. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

Caso clínico

Mujer de 39 años, sin antecedentes médicos personales ni familiares. Refiere, desde hace 3 meses, dolor mecánico en región inguinal, cadera y cara externa de pierna izquierda. En las 2 últimas semanas, sin antecedente traumático, presenta reagudización espontánea del dolor, de intensidad tal que limita sus actividades diarias y laborales. En la exploración física presenta dolor a la presión en trocánter izquierdo y cara externa de pierna, con aumento de tamaño y consistencia dura en zona peronea, sin signos flogóticos, calor local, ni alteraciones tróficas de la piel. Presenta limitación de los movimientos de flexión, abducción y rotaciones de cadera con dolor a la movilización activa, pero conservados y normales a la movilización pasiva. No presentaba hallazgos reseñables a la exploración de columna lumbar ni rodilla, y la exploración neurológica fue no contributiva.

En el estudio radiológico se apreció en pala ilíaca y cadera izquierda (figs. 1 y 2) lesiones líticas expansivas, de bordes bien definidos, con cavidades de aspecto multiloculado y adelgazamiento de la cortical, y altamente deformante en el peroné izquierdo (fig. 3). En el estudio analítico hematológico, bioquímico y metabólico óseo no se encontraron datos anormales. Se realizó gammagrafía ósea, que no mostró captaciones patológicas del radiotrazador a ningún nivel. En la ecografía no se encontró alteración de la ecogenicidad en partes blandas.

Diagnóstico y evolución

Displasia fibrosa polioestótica.

La paciente fue tratada con reposo inicial de 72 h, progresiva deambulación y paracetamol con codeína (500 y 30 mg, respectivamente) cada 8 h duran-



Figura 1. Radiografía de pelvis (anteroposterior).



Figura 2. Radiografía de fémur (anteroposterior).

Correspondencia: Dr. M. Revenga.
Servicio de Reumatología.
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
Ctra. Colmenar Viejo, km. 9,100.
28034 Madrid. España.
Correo electrónico: mrengam.hrc@salud.madrid.org

Manuscrito recibido el 3-6-2004 y aceptado el 5-7-2004.



Figura 3. Radiografía de tibia y peroné (anteroposterior y lateral).

te 2 semanas, período tras el cual retornó asintomática a sus actividades diarias.

Discusión

La displasia fibrosa es una enfermedad congénita, no hereditaria, que afecta por igual a ambos sexos. Su primera descripción la realizó Albright et al¹ en 1937. Recientemente se ha demostrado una mutación temprana en fases del desarrollo embrionario del gen *GNAS1*, localizado en el cromosoma 20, codificador de la subunidad α de la proteína G_s activadora de la adenilciclasa^{2,3}. Esta activación provoca un trastorno de la maduración de los osteoblastos, que en el mesénquima óseo reemplaza el tejido lamelar por tejido fibroso anómalo, con una distribución aleatoria e irregular de las fibras de colágeno e islotes de tejido óseo.

La clínica de presentación es variable^{1,4-7}. Suele aparecer dolor mecánico localizado, fractura patológica y aumento de tamaño o deformidad del hueso. Existe una forma monostótica (80% del total) que incide por igual en varones y mujeres, diagnosticada entre la segunda y tercera décadas de la vida. Afecta a fémur, tibia, costillas, base de cráneo, mandíbula y húmero. Presenta deformidades, dolor agudo por fracturas y cefalea, y si interesa a estructuras nerviosas intracraneales, hipoacusia y vértigo.

La forma poliostótica (20%) es más agresiva, y suele manifestarse a edad más temprana que la monostótica. Afecta principalmente a mujeres, en un hemicerpo, pelvis, huesos largos, cráneo y costillas. Hasta la maduración del esqueleto las lesiones pueden progresar en número y tamaño, para permanecer quiescentes el resto de su vida. Sólo en un 5% continuará su crecimiento. La degeneración maligna a sarcoma se ha descrito con una frecuencia inferior al 1% de todos los casos, y en su mayoría en formas poliostóticas, individuos mayores de 30 años y en más de un tercio en lesiones sometidas a radiación sobre la lesión ósea con fines terapéuticos. La rara asociación de displasia fibrosa con mixoma de partes blandas se denomina síndrome de Mazabraud^{8,9}.

Finalmente, podremos encontrar, en muy pocas ocasiones, el síndrome de McCune-Albright¹, que asocia a la lesión ósea, manchas cutáneas pigmentadas color café con leche, planas y de borde irregular, y disfunciones endocrinas como pubertad precoz, acromegalia, hipertiroidismo, hiperprolactinemia, hiperparatiroidismo y síndrome de Cushing. En la analítica suelen ser normales la calcemia y la fosforemia, con aumento de fosfatasa alcalina e hidroxiprolina, y ocasionalmente fostatúria, que se asocia a mayor frecuencia de fracturas¹⁰. En cuanto al diagnóstico por imagen, la radiología simple aportará gran información^{11,12}. Depende de la cantidad de tejido fibroso que reemplaza al hueso, suele ser radiolúcida, en vidrio esmerilado, expansiva, de bordes bien definidos, en ocasiones multilobulados y con reducción del espesor cortical y con ensanchamiento diafisario en huesos largos. En el diploe craneal es osteocondensante, expansiva y deformante. En los huesos faciales las lesiones osteocondensantes pueden producir facies leonina. En el hueso temporal puede causar obliteración del conducto auditivo externo y sordera progresiva. La afectación vertebral es infrecuente, radiolúcida, bien definida, expansiva, y se localiza en el cuerpo vertebral y rara vez en pedículos y arcos vertebrales. Con gran frecuencia produce deformidades como *coxa vara*, arqueamiento femoral en cayado de pastor y arqueamiento de la tibia, aunque suele respetar la región epifisaria antes de la pubertad. La gammagrafía ósea se usará para determinar la actividad y distribución de las lesiones. La tomografía axial computarizada y la resonancia nuclear magnética sirven para delimitar la extensión de la lesión.

El diagnóstico diferencial se hará con el quiste óseo unicameral, quiste óseo aneurismático, fibroma no osificante y metástasis solitaria en la forma monostótica. En la poliostótica con osteitis fibrosa del hiperparatiroidismo, enfermedad de Paget, metástasis, encondromatosis, hemangiomatosis y fibromatosis. Sin olvidar en las 2 formas, enfermedades por depósito como Gaucher y Niemann-Pick.

El tratamiento se dirigirá a controlar el dolor y frenar el crecimiento de las lesiones óseas, evitar las deformidades y fracturas, y descomprimir quirúrgicamente los nervios o estructuras que puedan afectarse. La administración de pamidronato a dosis de 60 mg/día (1 mg/kg/día en niños), durante 3 días consecutivos, ha resultado efectivo para disminuir el dolor, mejorar los marcadores de remodelado y quizá potenciar el relleno de los quistes^{13,14}. Todavía no está aprobado el uso de 10 mg/día de alendronato. El tratamiento quirúrgico está reservado a tratar las deformidades, fracturas y compresiones de estructuras, y no se realizan preventivamente legrados y rellenos con injertos óseos, aunque en formas polioestóticas resistentes a bisfosfonatos podría resultar efectivo el relleno con un cemento fosfocálcico¹⁵.

Bibliografía

- Albright F, Butler AM, Hampton AO, Smith PH. Syndrome characterized by osteitis fibrosa disseminata, areas of pigmentation and endocrine dysfunction with precocious puberty in females. Report of five cases. *N Eng J Med* 1937; 216:727-46.
- Lumbroso S, Paris F, Sultan C. Activating Gsalpha mutations: analysis of 113 patients with signs of McCune-Albright Syndrome. A European Collaborative Study. *J Clin Endocrinol Metab* 2004;89:2107-13.
- Schwindinger WF, Francomano CA, Levine MA. Identification of a mutation in the gene encoding the alpha subunit of the stimulatory G protein of adenyl cyclase in McCune-Albright syndrome. *Proc Natl Acad Sci USA* 1992;89:5152-6.
- Chapurlat RD, Meunier PJ. Fibrous dysplasia of bone. *Bailliere's Best Pract Res Clin Rheumatol* 2000;14:385-98.
- Schoenau E, Rauch F. Fibrous dysplasia. *Horm Res* 2002; 57(Suppl 2):79-82.
- Morales A. Enfermedades óseas. Displasia fibrosa. En: Ferreras P, Rozman C, editores. *Medicina Interna*. 13.ª ed. Madrid: Mosby-Doyma, 1995; p. 1083-4.
- Hernández A, Villarín A, Torrijos A. Displasia fibrosa a propósito de un caso. *Rheuma* 2003;3:29-32.
- Sundaram M, McDonald D, Merenda G. Intramuscular myxoma: a rare but important association with fibrous dysplasia of bone. *AMJ Am J Roentgenol* 1989;153:107-8.
- Fang AS, Riley G, Huang SJ, O'Donnell RJ. A 35-year-old man with bony deformities and a soft tissue mass. *Clin Orthop* 2003;417:313-20.
- Leet AI, Chebli C, Kushner H, Chen CC, Kelly MH, Brillante BA, et al. Fracture incidence in polyostotic fibrous dysplasia and the McCune-Albright syndrome. *J Bone Miner Res* 2004; 19:571-7.
- Kransdorf MJ, Moser RP Jr, Gilkey FW. Fibrous dysplasia. *Radiographics* 1990;10:519-37.
- Feldman F. Esclerosis tuberosa, neurofibromatosis y displasia fibrosa. En: Resnik D, editor. *Huesos y articulaciones en imagen*. 1.ª ed. española de la 2.ª en inglés. Madrid: Ed. Marban, 1998; p. 1196-210.
- Kos M, Luczak K, Godzinski J, Klempous J. Treatment of monostotic fibrous dysplasia with pamidronate. *J Craniomaxillofac Surg* 2004;32:10-5.
- Chapurlat RD, Delmas PD, Liens D, Meunier PJ. Long-term effects of intravenous pamidronate in fibrous dysplasia of bone. *J Bone Miner Res* 1997;12:1746-52.
- Liverneaux P. Treatment of bony fibrous dysplasia with calcium-phosphate cement: a case report. *Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot* 2003;89:532-6.