



Universidad Médica Pinar
ISSN: 1990-7990
galeno@infomed.sld.cu
Facultad de Ciencias Médicas de Pinar del Río Dr.
Ernesto Ché Guevara de la Serna
Cuba

Displasia fibrosa polioestótica tipo Jaffé: a propósito de un caso

Vegas Peraza, Caleb; Vegas Cuevas, Julio Antonio; Peraza Rivas, Dallamí

Displasia fibrosa polioestótica tipo Jaffé: a propósito de un caso

Universidad Médica Pinar, vol. 15, núm. 3, 2019

Facultad de Ciencias Médicas de Pinar del Río Dr. Ernesto Ché Guevara de la Serna, Cuba

Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=638268500014>



Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial 4.0 Internacional.

Displasia fibrosa poliostótica tipo Jaffé: a propósito de un caso

Jaffé-type polyostotic fibrous dysplasia: a case report

Caleb Vegas Peraza

Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Filial de Ciencias Médicas "Lidia Doce Sánchez", Cuba

Redalyc: [https://www.redalyc.org/articulo.oa?](https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=638268500014)

id=638268500014

Julio Antonio Vegas Cuevas

Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Hospital General Docente "Mártires del 9 de Abril", Cuba

Dallamí Peraza Rivas

Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Policlínico Docente "Idalberto Revuelta", Cuba

Recepción: 11 Septiembre 2018

Aprobación: 24 Febrero 2019

Publicación: 24 Diciembre 2019

RESUMEN:

La displasia fibrosa es un proceso benigno de naturaleza probablemente mal formativa, caracterizado por la presencia de tejido fibroso conectivo con una disposición arremolinada característica en la que se encuentran huesos maduros no laminares. Existen dos formas de presentación una forma monostótica y otra forma poliostótica, esta última a su vez posee un tipo especial, la tipo Jaffé (solamente con deformidad ósea). Se presenta un paciente masculino de 48 años de edad, raza blanca, con antecedentes patológicos personales de fractura de cadera a los 3 años y de gastritis crónica con eventos de agudización. Se establece el diagnóstico presuntivo por técnicas de neuroimagen, tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear la cual reveló destrucción de cuerpos vertebrales y compresión medular severa, además en la radiografía se observó fémur izquierdo en forma de callado de pastor. La afección no presenta tratamiento específico, pero se puede suministrar parmidato sódico para aliviar el dolor.

PALABRAS CLAVE: Displasia Fibrosa Poliostótica, Displasia Fibrosa Ósea; Fracturas Espontáneas, Fracturas Óseas; Fémur.

ABSTRACT:

Fibrous dysplasia is a benign process of a probably malformative nature characterized by the presence of connective fibrous tissue with a characteristic swirling disposition in which mature, non-lamellar bones are present. There are two forms of presentation: a monostotic form and another polyostotic form, the latter has a special type Jaffé type (only with bone deformity). We present a 48-year-old white male patient with a personal history of hip fracture at 3 years of age and chronic gastritis with exacerbation events. The presumptive diagnosis was established by techniques of neuroimaging, computerized axial tomography and nuclear magnetic resonance, which revealed destruction of vertebral bodies and severe spinal cord compression, as well as left femur in the form of a quiet shepherd. The condition is not specifically treated, but sodium parmidate may be given to relieve pain.

KEYWORDS: Fibrous Dysplasia, Polyostotic; Fibrous Dysplasia of Bone; Fractures, Spontaneous; Fractures, Bone; Femur.

INTRODUCCIÓN

La displasia fibrosa es un proceso benigno de naturaleza probablemente malformativa, caracterizado por la presencia de tejido fibroso conectivo con una disposición arremolinada característica en la que se encuentran huesos maduros no laminares, de causa desconocida, no es hereditaria. La edad de presentación va de 10 a 70 años, aunque se diagnostica con mayor frecuencia entre la segunda y tercera década de la vida. Existen dos formas de presentación, una forma monostótica (en las que solo está afectado un hueso) y otra forma poliostótica (la cual compromete a más del 50 % de los huesos), esta última a su vez posee dos tipos especiales,

una de tipo McCune-Albright (con trastornos endocrinos) y otra de tipo Jaffé (solamente con deformidad ósea)(1).

En los casos de displasia fibrosa polioestótica 2 de cada 3 de los pacientes son sintomáticos antes de los 10 años de vida. La displasia fibrosa polioestótica afecta con mayor frecuencia el cráneo y los huesos faciales, pelvis, columna y cintura escapular, una característica relevante de la distribución esquelética es la infrecuente afección del iliaco como hueso único, así la afectación de la columna vertebral es infrecuente en la enfermedad polioestótica y rara en la monostótica(2).

La displasia fibrosa polioestótica tipo Jaffé es una anomalía del desarrollo óseo, de etiología desconocida, que afecta el mesénquima formador del hueso donde los osteoblastos no alcanzan una diferenciación morfológica, ni maduración normal. Fue descrita por primera vez en el año 1937 por Albright, a la cual Jaffé dio los toques finales a su descripción(3).

La etiopatogenia es mal conocida y se ha implicado un defecto en el mecanismo del AMPc como segundo mensajero celular que genera un hueso inmaduro y defectuoso. Su forma de presentación incluye el dolor, la fractura patológica, la cojera o la deformidad de un miembro, lo cual ocurre alrededor de la primera década de vida. En ocasiones la primera manifestación es una disfunción endocrina tales como: acromegalia, hipertiroidismo, hiperparatiroidismo, síndrome de Cushing y pigmentación cutánea (manchas café con leche). Frecuentemente está implicada la pelvis, seguida de los huesos largos, el cráneo, las costillas y la extremidad proximal del fémur, solamente un 0,4 % de los casos afecta la columna vertebral comprimiendo la médula espinal(1). Las lesiones de los huesos tubulares de las extremidades son generalmente intramedulares y localizadas predominantemente en la diáfisis, pueden ser excéntricas o centrales, con mayor frecuencia radiolucientes, comúnmente de aspecto borroso en "vidrio esmerilado", generalmente bien definidas y con frecuencia con zonas de esclerosis reactiva, a veces la erosión endóstica puede acompañarse de un adelgazamiento cortical focal y expansión ósea. Existe una asociación de los tumores fibrosos y fibromixomatosos de los tejidos blandos con la displasia fibrosa polioestótica tipo Jaffé lo cual se conoce como síndrome de Mazabraud(3).

La DF es una enfermedad se caracteriza por una acelerada reabsorción ósea, seguida por la formación de una matriz ósea incrementada y desorganizada, que da como resultado un hueso debilitado, deforme, con un incremento de la masa, en el que las fibras de colágeno forman un mosaico irregular y patológico, en lugar de la simetría paralela del hueso sano, lo que resulta en un hueso de menor resistencia mecánica. Se considera como trastorno no neoplásico que simula un tumor óseo(4).

Motivados principalmente por la existencia de enfermedades de origen oscuro y que se presentan con relativa baja frecuencia en nuestro medio, se expone esta experiencia en cuanto al diagnóstico y seguimiento de una entidad clínica rara con el objetivo de caracterizar la displasia fibrosa polioestótica tipo Jaffé según aspectos clínicos.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 48 años de edad, raza blanca, con antecedentes patológicos personales de fractura de cadera a los 3 años y de gastritis crónica con eventos de agudización. Acude a consulta con dificultad para caminar acompañada de dolor en los miembros inferiores, en la espalda y en el cuello.

Al interrogatorio se refiere dolor en la región dorsal por lo cual no puede permanecer mucho tiempo acostado, dificultad para apoyar el pie izquierdo lo que le imposibilita caminar adecuadamente razón por la cual tiene que usar muletas; unido a esto, aqueja dolor en la región posterior del cuello intermitente y con intensidad variable.

Al examen físico se detecta tejido celular subcutáneo infiltrado en miembro inferior izquierdo, aumento de volumen en la región femoral izquierda con presencia de deformidad ósea, imposibilidad para movilizar la articulación del codo (codo valgo). Marcha paraparética, reflejos osteotendinosos exaltados, Babinski bilateral y nivel sensitivo T5. El resumen sindrómico está integrado por síndrome parapléjico, síndrome osteomioarticular deformante y síndrome de inflamación poliarticular unilateral.

Para establecer el diagnóstico se indica radiografía ósea de miembro inferior izquierdo en la cual se muestra un fémur izquierdo con una deformidad en «cayado de pastor», una cortical adelgazada e imágenes radiolúcidas expansivas (figura 1).

Figura 1. Fémur izquierdo con una deformidad en cayado de pastor

Además, se realizan una tomografía axial computarizada (TAC) que muestra destrucción de proceso transversal afectando la estabilidad vertebral (figura 2a), y una resonancia magnética nuclear (RMN) que resalta la destrucción total de cuerpos vertebrales a nivel de C6 continuando con T2, T3 y T4, además de estrechamiento del espacio subaracnoideo anterior y cambios de la intensidad de señales del cordón medular a nivel de T4-T5 (figura 2b).

Figura 2. Tomografía axial computarizada (a) y resonancia magnética nuclear (b) realizada al paciente

El tratamiento escogido fue la cirugía correctiva de pelvis y fémur. Persiste la deformidad del codo: codo valgo. El paciente evolucionó favorablemente haciendo vida social.

DISCUSIÓN

No se ha precisado la causa exacta ni la naturaleza fundamental de la displasia fibrosa polioestótica tipo Jaffé. Al parecer es una anomalía del tejido embrionario en el hueso, durante el desarrollo. El tejido fibroso prolifera dentro de la médula ósea, comprime la corteza desde el interior y produce la expansión que caracteriza la enfermedad. Las pruebas existentes anulan la posibilidad de una disfunción endocrina como causa de las lesiones esqueléticas, las cuales se manifiestan por múltiples fracturas de stress que puede llevar en el futuro a una fractura patológica, son muy dolorosas y especialmente en el cuello femoral(5).

La apariencia de las lesiones en una radiografía es inconstante y depende de la proporción de los componentes óseos y fibrosos de la lesión que ocupan grandes áreas en el interior del hueso. Si predomina el componente del tejido conectivo se verá una lesión diafisaria intramedular radiolúcida que se combina con adelgazamiento y abombamiento de la cortical(6,7). Por el contrario, si predomina el componente óseo el aspecto radiográfico será el de una lesión de vidrio esmerilado o nebuloso que puede asociarse con deformidad angular, esta forma se puede observar en las lesiones de la base del cráneo y maxilares. En la RMN la intensidad de la señal depende de la cantidad de trabéculas óseas, colágeno, quistes y hemorragias. El aspecto de la TAC es de vidrio esmerilado que corresponde al hueso sano alrededor de la lesión(8,9).

En cuanto a la histología se sustituye al hueso normal por hueso nuevo de tejido fibroso isomórfico, esto ocurre por la activación de una mutación somática de la subunidad Gs de la proteína G con presencia de grandes cantidades de cartílago benigno, trabéculas óseas mal formadas, células gigantes y en algunos casos componentes quísticos(8).

Este tipo de displasia, puede ocasionar efectos a largo plazo, los cuales se ven en el paciente presentado, estos pueden ser:

1. Pérdida de audición y visión: los nervios de los ojos y los oídos pueden estar rodeados por hueso afectado. Deformidad grave de los huesos faciales pueden llevar a la pérdida de la visión y el oído, pero es una complicación rara.

2. Artritis: si los huesos de las piernas y la pelvis se deforman, la artritis se puede formar en las articulaciones de los huesos.

3. Cáncer: en raras ocasiones, una zona afectada del hueso puede convertirse en canceroso. Esta complicación poco común por lo general sólo afecta a las personas que han recibido radioterapia previa(9).

El tratamiento médico puede incluir el pamidronato disódico que está indicado principalmente para la hipercalcemia, pero estudios han demostrado que su administración endovenosa puede aliviar el dolor(10).

CONCLUSIONES

La displasia fibrosa es un proceso benigno de naturaleza probablemente mal formativa, caracterizado por la presencia de tejido fibroso conectivo con una disposición arremolinada característica en la que se encuentran huesos maduros no laminares. Existen dos formas de presentación una forma monostótica y otra forma polioestótica esta última a su vez posee un tipo especial el tipo Jaffé. El diagnóstico se establece el diagnóstico

presuntivo por técnicas de neuroimagen, tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear. La afección no presenta tratamiento específico, pero se puede suministrar parmidato sódico para aliviar el dolor.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Los autores contribuyeron en igual medida en la confección del artículo.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Copley L, Dormans JP. Benign pediatric bone tumors. Evaluation and treatment. *Pediatr Clin North Am* [Internet]. 1996 [citado 2019 Oct 10]; 43(4): 949-66. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8692589>
2. Parladé Formell C, González Cardona Y, Portelles Massó AM, Fuentes de la Rosa JO, Vivar Bauzá M. Displasia fibrosa de seno maxilar. *CCM* [Internet]. 2015 [citado 2019 Oct 10]; 19(1): 139-44. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812015000100015&lng=es
3. García Hernández A, Sánchez Burgos R, Martínez Pérez F, Martínez Gimeno C. Displasia fibrosa monostótica. *Rev Esp Cir Oral Maxilofac* [Internet]. 2016 [citado 2019 Oct 10]; 38(4): 240-242. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1130055815000076>
4. Morejón Trofimova Y, Ferrer Lozano Y, Díaz de la Paz D. Displasia fibrosa monostótica en el húmero. Presentación de un caso. *Medisur* [Internet]. 2015 Abr [citado 2019 Oct 10]; 13(2): 326-332. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2015000200015&lng=es
5. Dantas da Costa E, Dias Peyneau P, Silvestre Verner F, Maria De Almeida S, Maria Bovi Ambrosano G. Monostotic fibrous dysplasia: a case report with cone-beam computed tomography findings. *RGO, Rev. Gaúch. Odontol.* [Internet]. 2017 Jun [citado 2019 Oct 10]; 65(2): 180-184. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1981-86372017000200180
6. Adetayo OA, Salcedo SE, Borad V, Richards SS, Workman AD, Ray AO. Fibrous dysplasia: an overview of disease process, indications for surgical management, and a case report. *Eplasty* [Internet]. 2015 [citado 2019 Oct 10]; 15: e6. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4347360/>
7. Kutbay NO, Yurekli BS, Baykan EK, Sahin SB, Saygili F. Characteristics and treatment results of 5 patients with fibrous dysplasia and review of the literature. *Case Rep Endocrinol* [Internet]. 2015 [citado 2019 Oct 10]; 2015: [aprox 7 p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4480246/>
8. Tôrres Batista K, Araújo HJ, Prieto y Schwartzman U. Monostotic fibrous dysplasia of the metacarpal: a case report. *Rev. bras. ortop.* [Internet]. 2016 Dic [citado 2019 Oct 10]; 51(6): 730-734. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2255497116301069?via%3Dihub>
9. Chapurlat RD. Fibrous dysplasia of bone. [Internet] 2008 [citado 2019 Oct 10] *Baillière's Clinical Rheumatology* 14: 385-398. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1521694207001271>
10. Mastaglia S. Periostina: su expresión en los procesos de reparación ósea. *Acta bioquím. clín. latinoam.* [Internet]. 2016 Sep [citado 2019 Oct 10]; 50(3): 367-373. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-29572016000300005&lng=es