

Medicentro 2001;5(3)**HOSPITAL GENERAL DOCENTE
"MÁRTIRES DEL 9 DE ABRIL"
SAGUA LA GRANDE, VILLA CLARA****CARTA AL EDITOR**

Síndrome de Mazabraud. Presentación de un paciente

Por:

Dr. Roberto Mata Cuevas¹, Dr. Sergio Morales Piñeiro² y Dr. Roberto Morales Piñeiro¹

1. Especialista de I Grado en Ortopedia y Traumatología.
2. Especialista de I Grado en Ortopedia y Traumatología. Instructor. ISCM-VC. Filial de Sagua La Grande.

Señor Editor:

La displasia fibrosa ósea es una enfermedad benigna con localización monostótica o poliostótica, con predilección unilateral, y que puede incluir los huesos craneofaciales¹⁻³.

La asociación de esta afección a otros procesos, como disfunción endocrina y manchas color café, toma el nombre de síndrome de Mc Cune-Albright⁴, o si aparece asociado a uno o varios mixomas intramusculares, se denomina síndrome de Mazabraud, en honor a quien lo describiera en el año 1957. Se recogen actualmente en la bibliografía algo más de 30 casos, con tendencia al incremento en los últimos años^{5,6}.

Presentamos a un paciente que padece de displasia fibrosa poliostótica desde la infancia, y desarrolló en la tercera década de la vida el síndrome de Mazabraud.

Presentación del paciente

Se trata de un paciente de 33 años, raza blanca, sexo masculino, procedente de un área urbana de nuestra provincia, que acude a la consulta de Ortopedia porque hace varios meses nota un aumento de volumen en la cara lateral del muslo izquierdo, no doloroso y, además, presenta pérdida progresiva de los movimientos de la rodilla y cadera de ese lado.

Como antecedentes patológicos personales se recoge el de haber sido operado a la edad de 12 años por fractura de fémur izquierdo y "quiste óseo".

Se realiza examen físico general que arroja los siguientes resultados:

Paciente normolíneo y con buen desarrollo psicomotor acorde con su edad y sexo.

Sistema osteomioarticular: Tumoración en la cara lateral del muslo izquierdo, de aproximadamente 6 cm, que impresiona estar en relación con planos profundos, no dolorosa y de superficie lisa, dura y no movable. Aumento de volumen difuso de todo el muslo en comparación con el contralateral (Figura 1). Mensuración: Existe acortamiento del miembro inferior izquierdo de 9 cm (Figura 2).



Figura 1 Paciente visto de frente.



Figura 2 Paciente visto del lado izquierdo.

Movilidad articular: Rodilla izquierda limitada a más de 30° de flexión, articulación coxo-femoral izquierda en todos sus movimientos y codo de ese lado con bloqueo a la extensión completa. Se indicaron varios estudios radiográficos: fémur izquierdo, pelvis ósea, húmero izquierdo, antebrazo y cráneo, cuyos resultados fueron los siguientes:

Rayos X de fémur izquierdo: Se observó aspecto trabeculado de todo el hueso, con expansión cortical y de contorno muy irregular, lo que da la apariencia de un fémur gigante; asimismo, múltiples imágenes osteolíticas en su interior (Figura 3).

Radiografía de pelvis ósea: Existe expansión y deformación de la hemipelvis izquierda con cabeza y cuello femoral muy agrandado e imágenes de aspecto trabeculado que toman todo el coxal izquierdo y tercio proximal del fémur (Figura 4).

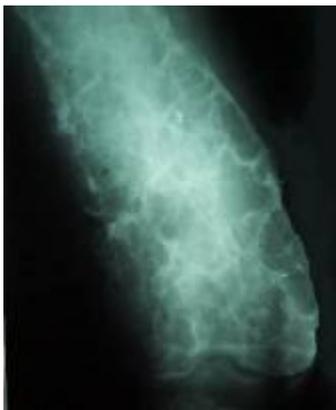


Figura 3 Vista radiográfica del fémur izquierdo.



Figura 4 Vista radiográfica de pelvis ósea.

Radiografía de húmero izquierdo: Infiltración, fundamentalmente hacia la parte distal del hueso, con gran cavidad osteolítica y expansión cortical (Figura 5).

Radiografía de antebrazo: Se observó un moteado disseminado en todo el canal (Figura 6).



Figura 5 Vista radiográfica de húmero izquierdo.

Figura 6 Vista radiográfica de antebrazo izquierdo.

Rayos X de tibia izquierda: Muestra lesiones que se extienden a todo el hueso e incluso al peroné (Figura 7).

Rayos X de cráneo: Aparece toma osteolítica con expansión cortical en los huesos de la bóveda y base del cráneo, así como en el macizo facial (Figura 8).



Figura 7 Vista radiográfica de tibia izquierda.



Figura 8 Vista radiográfica de cráneo.

Se practicó biopsia ósea donde se informó la presencia de proliferación anormal de tejido fibroso isomórfico entremezclado con trabéculas de hueso inmaduro, formadas y dispuestas al azar, compatible con displasia fibrosa.

Además, se realizó biopsia de músculo, en la que se observaron células estrelladas grandes y con abundante sustancia fundamental, colágeno laxo que infiltra tejido muscular en relación con mixoma intramuscular.

Comentario

La pubertad constituye el período en que la displasia fibrosa se desarrolla con más rapidez, aunque los procedimientos quirúrgicos pueden activar su proliferación². En esta etapa fue cuando al

paciente se le diagnosticó la enfermedad y se realizó la primera intervención; por tanto, la coincidencia de una operación en el momento más activo de la enfermedad pudo ser la causa del desarrollo tan marcado.

Las investigaciones realizadas en los últimos años reconocen que la fibrodisplasia tiene su origen en la mutación de los genes en la subunidad alfa de la proteína G, lo cual provoca anomalías de la formación osteoblástica, y produce hueso anormal; además, se incrementa la resorción osteoclástica con la consiguiente aparición de lesiones osteolíticas severas. Sobre esta base se sustenta el tratamiento con pamidronato bifosfonato, que en el caso presentado no hemos podido usar, aunque no en todos los pacientes tiene efecto para contrarrestar el dolor y las lesiones osteolíticas⁴.

El mixoma es un tumor cuya variante intramuscular usualmente se encuentra localizada en el muslo, y no recidiva después de su completa escisión. La asociación a la displasia fibrosa es de causa desconocida, y puede aparecer de forma tardía al transcurrir varios años entre el comienzo de los síntomas de fibrodisplasia y la presencia de mixoma, como ocurrió en este paciente^{7,8}.

La degeneración maligna del síndrome se está observando con creciente frecuencia por aparición de osteosarcoma o la presencia de variaciones malignas de tumores mixoides^{9,10}, lo cual, hasta el momento, no ha presentado el enfermo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sener RN. An extensive type of polyostotic fibrous dysplasia. *Pediatr Radiol* 1997;27(4):339-341.
2. Exner GU, Von Hochstetter AR. Fibrous dysplasia and osteofibrous dysplasia. *Orthopade* 1995;24(1):50-56.
3. Yuceer N, Kutluhan A, Bekerecioglu M, Arslan H, Akman E. Polyostotic fibrous dysplasia with craniofacial localization presenting with frontal lobe compression in a 14-year-old girl. *Acta Neurochir (Wien)* 1999;141(2):203-207.
4. Chapurlat RD, Meunier PJ. Fibrous dysplasia of bone. *Baillieres Best Pract Res Clin Rheumatol* 2000;14(2):385-398.
5. Cabral CE, Guedes P, Fonseca T, Rezende JF, Cruz Junior LC, Smith J. Fibrous dysplasia associated with intramuscular myxomas: Mazabraud's syndrome. *Skeletal Radiol* 1998;27(5):278-282.
6. Thomachot B, Daumen-Legre V, Pham T, Acquaviva PC, Lafforgue P. Fibrous dysplasia with intramuscular myxoma (Mazabraud's syndrome). Report of a case and review of the literature. *Rev Rhum Engl Ed* 1999;66(3):180-183.
7. Allen PW. Myxoma is not a single entity: a review of the concept of myxoma. *Ann Diagn Pathol* 2000;4(2):99.
8. Biagini R, Ruggieri P, Boriani S, Picci P. The Mazabraud syndrome: case report and review of the literature. *Ital J Orthop Traumatol* 1987;13(1):105-111.
9. López-Ben R, Pitt MJ, Jaffe KA, Siegal GP. Osteosarcoma in a patient with McCune-Albright syndrome and Mazabraud's syndrome. *Skeletal Radiol* 1999;28(9):522-526.
10. Ninfo V, Montesco MC. Myxoid Tumors of soft tissues: a challenging pathological diagnosis. *Adv Clin Path* 1998;2(2):101-115.