



Acta de Otorrinolaringología & Cirugía de Cabeza y Cuello

www.revista.acorl.org.co



Revisión de la literatura

Displasia fibrosa monostótica craneofacial

Craniofacial monostotic fibrous dysplasia

Alejandro Carías*, Vilma Díaz**..

* Ms. Especialista en Medicina General Integral y Otorrinolaringología. Unidad de Investigación Científica de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.

** Ms. Especialista Otorrinolaringología. Departamento de Cirugía de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.

Forma de citar: Carías A, Díaz V. Displasia fibrosa monostótica craneofacial. Acta otorrinolaringol. cir. cabeza cuello. 2021;49(4): 315-319. DOI.10.37076/acorl.v49i4.545

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 27 de julio de 2020

Evaluado: 6 de diciembre de 2021

Aceptado: 13 de diciembre de 2021

Palabras clave (DeCS):

displasia fibrosa ósea, displasia fibrosa monostótica.

RESUMEN

La displasia fibrosa es una enfermedad benigna del hueso, de base genética y de progresión lenta, que se caracteriza por el reemplazo progresivo del hueso normal por tejido fibrótico. El proceso puede afectar un solo hueso o múltiples huesos (displasia fibrosa monostótica o poliostótica); esta última puede estar asociada con enfermedades sindrómicas, como el síndrome de McCune-Albright. *Objetivo:* revisar el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con displasia fibrosa craneofacial. *Materiales y métodos:* se realizó una revisión de artículos científicos en revistas indexadas en línea como técnica para la recolección de información relevante en bases de datos como SciELO, Google Académico, Scopus, PubMed y DynaMed, con artículos publicados en inglés y español. El período de revisión tuvo como límite el 1 de junio de 2020. Los términos de búsqueda fueron: “displasia fibrosa”, “displasia fibrosa monostótica” y “displasia fibrosa craneofacial”. Se obtuvieron 33 artículos. *Conclusión:* la displasia fibrosa monostótica craneofacial es una enfermedad rara que afecta principalmente la mandíbula, el hueso maxilar y el cornete inferior. Puede cursar asintomática o presentar deformidades faciales, dolor y trastornos visuales.

Correspondencia:

Alejandro Carías

Email: jacarias@unah.edu.hn

Dirección: Facultad de Ciencias Médicas, Calle de la Salud, contiguo al Hospital Escuela. Tegucigalpa.

Teléfono: (504) 8918-8426

Su diagnóstico es principalmente por estudios de imágenes y la biopsia. El tratamiento quirúrgico debe ser bien planeado en cada uno de los pacientes y enfocado a deformidades faciales, se deben evitar los trastornos visuales y es necesario cuando se maligniza la lesión.

ABSTRACT

Key words (MeSH):

Fibrous Dysplasia of Bone; Fibrous Dysplasia, Monostotic.

Fibrous dysplasia is a slowly progressive, genetically based, benign bone disease characterized by progressive replacement of normal bone with fibrotic tissue. The process can affect a single bone or multiple bones (monostotic or polyostotic fibrous dysplasia); the latter may be associated with syndromic diseases, such as McCune-Albright syndrome. *Objective* to review the diagnosis and treatment of patients with fibrous craniofacial dysplasia. *Materials and methods* a review of scientific articles was carried out in online indexed journals as a technique for collecting relevant information in databases such as Cielo, Google Scholar, Scopus, PubMed, and DynaMed, with articles published in English and Spanish. The review period was limited to June 1, 2020. The search terms were: “fibrous dysplasia”, “monostotic fibrous dysplasia”, and “craniofacial fibrous dysplasia”. Obtaining 33 articles. *Conclusion* craniofacial monostotic fibrous dysplasia is a rare disease, mainly affecting the mandible, the maxillary bone, and the inferior turbinate. It can be asymptomatic or present facial deformities, pain and visual disorders. Its diagnosis is mainly by imaging studies and biopsy. Surgical treatment must be well planned in each of the patients, focused on facial deformities, avoiding visual disorders and is necessary when the lesion is malignant.

Introducción

La displasia fibrosa (DF) es una enfermedad benigna del hueso, de base genética y de progresión lenta, que se caracteriza por el reemplazo progresivo del hueso normal con tejido fibrótico. El proceso puede afectar un solo hueso o múltiples huesos (displasia fibrosa monostótica o poliostótica); esta última puede estar asociada con enfermedades sindrómicas, como el síndrome de McCune-Albright. La localización más común de la displasia fibrosa son los huesos membranosos, como el fémur, la tibia y el hueso pélvico. El cráneo también es un sitio frecuente de afectación, aunque la afectación del cornete nasal es bastante infrecuente (1).

La DF tiene una incidencia de 1:4000-1:10 000, por lo cual parece ser una enfermedad rara (2). La forma más frecuentemente observada es la monostótica, esta conlleva el 70 %-85 % de los casos (3). Para Álvarez-Vásquez y colaboradores (4), los huesos faciales y el cráneo se ven afectados en un 10 %-25 % de los pacientes con displasia fibrosa monostótica, pero es infrecuente en la fosa nasal. Hay muy pocos casos sobre displasia de cornete nasal y en orden de frecuencia afectan a costillas, fémur, tibia, maxilar, mandíbula, calota craneal y húmero (5). En la DF craneofacial se afecta el área craneofacial, principalmente los huesos maxilar superior, maxilar inferior, frontal, esfenoidal, etmoides, parietal y occipital, en orden de frecuencia (6). Existen tres variedades de DF: patrón en vidrio deslustrado (56 %), patrón denso homogéneo (23 %) y variedad quística (21 %) (4).

El tratamiento depende de la edad, la situación, los síntomas y la sospecha de malignidad. En general, el tratamiento es quirúrgico (4).

Esta es una enfermedad rara, por lo cual el objetivo principal de este trabajo es revisar el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con displasia fibrosa craneofacial.

Material y métodos

Se realizó una revisión de artículos científicos en revistas indexadas en línea como técnica para la recolección de información relevante en bases de datos como SciELO, Google Académico, Scopus, PubMed y DynaMed, con artículos publicados en inglés y español. El periodo de revisión fue del 1 de mayo de 2020 al 1 de junio de 2020. Los términos de búsqueda fueron: “displasia fibrosa”, “displasia fibrosa monostótica”, y “displasia fibrosa craneofacial”. Se obtuvieron 33 artículos.

Los criterios de inclusión fueron fundamentalmente los términos de búsqueda (título, resumen y resultados) para clasificar los artículos, además de ser artículos publicados en revistas indexadas y estudios preferentemente enfocados en otorrinolaringología; estos fueron publicados desde 2013 hasta la fecha.

Los criterios de exclusión fueron artículos redactados en idiomas diferente al español o inglés y publicaciones no enfocadas a otorrinolaringología.

Tras la primera exploración se encontraron 33 referencias relacionadas con los términos de búsqueda, de las cuales solo se seleccionaron los estudios que cumplían con los criterios de inclusión. Se analizaron 33 resúmenes, se dio lectura a los 33 textos completos que fueron seleccionados para la revisión, y se dejaron 14 para la revisión bibliográfica (**Figura 1**).

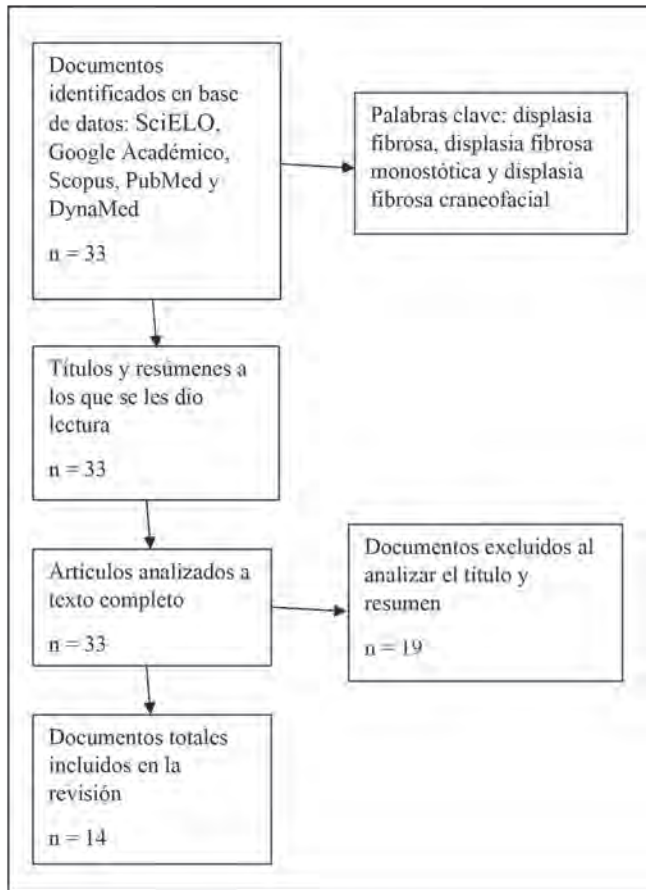


Figura 1. Diagramación realizada por los autores sobre los documentos totales incluidos en la revisión. Elaboración propia de los autores.

Discusión

El tracto sinonasal rara vez se ve afectado de lesiones fibroósas benignas, estas se dividen en tres entidades diferentes: osteoma, DF y fibroma osificante (7). La DF fue descrita por primera vez en 1891 por Von Recklinghausen (8). Lichtenstein y Jaffe, en 1938, utilizaron por primera vez el término de displasia fibrosa (9, 10).

La DF es una afección caracterizada por el reemplazo progresivo de las estructuras óseas normales por la proliferación excesiva de tejido conectivo fibroso celular benigno con estructuras óseas anormales, que conduce a una desorganización del hueso. Dependiendo del grado de afectación de los componentes esqueléticos, la enfermedad puede clasificarse como monostótica (limitada a un solo hueso) o poliostótica (2, 3, 11).

La DF craneofacial se identifica por lesiones confinadas a los huesos contiguos del esqueleto craneofacial, sin afectación de los huesos extracraneales y sin alteraciones endocrinas; esto hace que quede como una entidad aparte y no se incluya en el resto de las formas de la DF (3).

El diagnóstico se hace con mucha frecuencia en la niñez y la adolescencia, y muchos son diagnosticados dentro de las primeras tres décadas de la vida. Suele remitir en la

adolescencia, pero hay casos en los que la enfermedad no remite o incluso progresa. No tiene predilección por sexo o raza (3, 8). Aunque para Galiè y colaboradores (9) y Chandavarkar y colaboradores (2) es más común en pacientes del sexo femenino.

En un porcentaje bajo de pacientes se produce una transformación maligna a sarcoma (0,4 % en DF monostótica y hasta un 4 % en McCune-Albright). La región craneofacial es el lugar de malignización más frecuente, con 35,6 % de conversión, esto en relación con el fémur que tiene una frecuencia de 24,7 % y la tibia con 12,8 % de frecuencia. La DF craneofacial es una forma poco frecuente, si bien es cierto que entre el 50 % y el 100 % de las formas poliostóticas tiene afectación craneofacial y hasta un 10 % de las formas monostóticas la presentan. En el área craneofacial los huesos más frecuentemente afectados son el cuerpo de la mandíbula (12 %) y la parte posterior del maxilar (12%), base y bóveda del cráneo. Es poco frecuente que los huesos etmoidales, esfenoides, frontales y temporales se afecten (2, 3).

La DF tiene origen genético con un patrón no hereditario. Es inducida por mutaciones activadoras somáticas de la subunidad α de la proteína G de señalización (Gs- α) en las células osteoblásticas, con una distribución en mosaico. La sustitución de una cys o his por arg en posición 201 conlleva una pérdida de la actividad guanosina trifosfato de Gs- α en el gen GNAS1, localizado en el cromosoma 20q13 de la subunidad alfa de las proteínas G, dentro de las células somáticas durante el desarrollo embrionario o la vida posnatal. Ello ocasiona un incremento del adenilato ciclasa, que aumenta el monofosfato de adenosina cíclico (AMPC) intracelular. La alta concentración del AMPC intracelular genera un aumento en la proliferación y diferenciación inapropiada de las células mutadas, causando la formación de una matriz fibrosa inmadura y desorganizada y generando el tejido fibroso de la displasia (2-6).

En la DF se aumenta el factor de crecimiento de fibroblasto 23 (FGF-23), la cual es una hormona reguladora del fosfato que se sintetiza por los osteocitos, con acción a nivel renal, que disminuye la reabsorción del fosfato y la síntesis de calcitriol (12).

Histológicamente, la DF se caracteriza por una extensa proliferación de tejido fibroso que se entremezcla de forma irregular con trabéculas óseas delgadas desorganizadas de hueso inmaduro en el estroma fibrocelular. Se han descrito tres patrones diferentes por los que estas trabéculas se pueden agrupar: escritura china (letras chinas), esclerótico-pagetoide (puzzle) y esclerótico-hipercelular (C&S). Además, la matriz osteoide contiene osteoblastos inmaduros dispersos de modo irregular en la periferia trabecular no conectados entre sí. La transformación maligna en la DF es poco frecuente y las tasas de malignización son de un 0,5 % para la variante monostótica (5, 6).

Estas células osteoblásticas también producen interleucina 6 (IL-6) en exceso, con lo que la actividad osteoclástica está incrementada. De esta forma, se producen lesiones osteolíticas expansivas que afectan al tejido fibroso y al hueso normal adyacente (5).

La mayoría de los casos se diagnostican cuando son asintomáticos, los casos sintomáticos pueden tener alguno de los siguientes síntomas: deformidades óseas, dolor óseo, obstrucción, compresión o atrapamiento debido al crecimiento del hueso fibroso, fracturas espontáneas y cambios endocrinos que afectan las glándulas tiroideas, adrenales, pituitaria, y las paratiroides (8). Otros síntomas son resultado de la constricción de agujeros craneales o de la obliteración de cavidades óseas como la anosmia, diplopía, proptosis, epífora, estrabismo, parálisis facial, acúfenos, obstrucción nasal, maloclusión dental e interferencia con la masticación y el habla (3).

Clínicamente, la DF craneofacial presenta un crecimiento continuo del hueso que se encuentra afectado, es asintomática y comúnmente se localiza en la región anterior de la mandíbula involucrando dos o tres dientes incisivos inferiores en la porción apical. Presenta deformidad facial y estética, alteraciones auditivas, anomalías visuales y desplazamiento dental en la gran mayoría de los casos (2, 6). La clínica relacionada con las lesiones de DF va a depender en gran medida de la localización y del tamaño de la lesión. De esta forma, se pueden encontrar lesiones de gran tamaño prácticamente asintomáticas hasta lesiones de escaso volumen que, dada su localización (generalmente la región craneofacial), pueden producir alteraciones funcionales (por ejemplo, ceguera en lesiones del conducto óptico) o estéticas importantes (5).

El diagnóstico puede ser un hallazgo incidental de rayos x (Rx), TC o resonancia magnética, siendo el paciente es asintomático. Además de los estudios de imagen, es necesaria la biopsia ósea. Estos estudios se pueden complementar con análisis de sangre como la unión a nucleótidos de guanina, mutación del gen GNAS y los marcadores bioquímicos del recambio óseo para determinar si la enfermedad está activa y si hay respuesta a la terapia (6, 13).

En los estudios imagenológicos se puede hallar la lesión en diferentes estadios: matriz no calcificada (radiolúcido), cementoblástico (mixto) y maduro (radiopaco). Los Rx y la TC son las técnicas más utilizadas e indicadas para estas lesiones (6). Es importante incluir estudios hormonales para ver si hay cambios en las glándulas que puedan estar afectadas (8).

El diagnóstico diferencial se hace con otras lesiones dependiendo de la extensión y del lugar de la lesión, con quiste óseo solitario, tumor de células gigantes, fibroxantoma, encondromatosis, granuloma eosinófilo, hemangioma, meningioma, osteoma, etc. (4).

El tratamiento depende de la edad, la situación, los síntomas y la sospecha de malignidad y debe ser individualizado (4). La mayoría de los casos monostóticos son asintomáticos con un diagnóstico por hallazgo incidental, por lo que pueden ser tratados de manera conservadora con observación cuando es un diagnóstico por un hallazgo incidental, sin síntomas; el riesgo de una deformidad severa o fracturas craneofaciales es bajo; es importante la educación del paciente sobre su enfermedad para que esté alerta por cualquier cam-

bio en la audición, de obstrucción nasal y alteración visual, y la cirugía es de suma importancia en casos selectivos que lo ameriten (8).

El tratamiento medicamentoso de la DF en general puede incluir: bisfosfonatos, medicamentos analgésicos como paracetamol, antiinflamatorios no esteroideos para dolores leves y opiáceos para dolores severos. Además, se recomienda el uso de calcio y Vitamina D (8, 13).

El tratamiento quirúrgico está indicado en la corrección de deformidades, prevención de fracturas, manejo de fracturas, cuando la lesión se transforma de benigna a maligna y cuando existe un estrechamiento del canal óptico (8, 13). Es difícil conseguir una exéresis completa, por lo que tienden a recidivar (hasta en un 25 %) (14). En esta enfermedad la radioterapia está contraindicada por el riesgo de transformación maligna de la lesión (13, 14).

Conclusión

La DF craneofacial es una enfermedad rara que afecta principalmente la mandíbula, el hueso maxilar y el cornete inferior. Hacer una revisión de este tema es importante porque permite reunir un grupo de información para conocer más del tema, actualizarlo y saber cómo manejar este tipo de pacientes, ya que esta enfermedad se presenta de manera rara.

Conflicto de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Financiación

Los autores no recibieron ningún financiamiento.

Aspectos éticos

Se cumplió con todos los aspectos éticos de una revisión bibliográfica; no se solicitó consentimiento informado, puesto que no se trabajó con personas, tejidos o fluidos corporales, medicamentos ni principios activos.

REFERENCIAS

1. Brucoli M, Garzaro M, Dosio C, Boffano P, Benech A. The surgical management of monostotic fibrous dysplasia of the inferior turbinate. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg.* 2020;121(4):457-59. doi: 10.1016/j.jormas.2019.10.014.
2. Chandavarkar V, Patil PM, Bhargava D, Mishra MN. A rare case report of craniofacial fibrous dysplasia. *J Oral Maxillofac Pathol.* 2018;22(3):406-09. doi: 10.4103/jomfp.JOMFP_211_18
3. Ventura-Martínez N, Guijarro-Martínez R, Morales-Navarro JD, Solís-García I, Puche-Torres M, Pérez-Herrezuelo Hermosa G. Displasia fibrosa craneofacial avanzada: a propósito de un caso. *Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac.* 2014;36(1):32-7. doi: 10.1016/j.maxilo.2012.04.002
4. Álvarez-Vázquez A, Anes-González G, Fernández-García N. Isolated fibrous dysplasia of the inferior turbinate. *Acta*

- Otorrinolaringol Esp. 2013;64(4):312-3. doi: 10.1016/j.otorri.2011.11.006
5. López-Arcas JM, Colmenero C, Reyes A, Prieto J, Ruiz-Sánchez B, Ortega-Aranegui R. Displasia fibrosa maxilar poliostótica en paciente tratada con pamidronato: a propósito de un caso. *Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac.* 2011;33(2):84-7. doi: 10.1016/S1130-0558(11)70016-8
 6. Tovio-Martínez EG, Urbano del Valle SE, Vergara-Hernández CI, Díaz-Caballero AJ. ¿Displasia fibrosa o fibroma osificante? Caracterización histológica de dos casos inusuales. *Universitas Odontologica.* 2019;38(81). doi: 10.11144/Javeriana.uo38-81.dffo
 7. AlMomen AA, Molani FM, AlFaleh MA, AlMohisin AK. Endoscopic endonasal removal of a large fibrous dysplasia of the paranasal sinuses and skull base. *J Surg Case Rep.* 2020;2020(1):rjz404. doi: 10.1093/jscr/rjz404
 8. Bhattacharya S, Mishra RK. Fibrous dysplasia and cherubism. *Indian J Plast Surg.* 2015;48(3):236-48. doi: 10.4103/0970-0358.173101
 9. Galiè M, Carnevali G, Elia G, Pedriali M, Clauser LC. Craniomaxillofacial Fibrous Dysplasia: Conservative Treatment and Maxillary Osteotomy Using the Schuchardt-Kufner Technique. *Craniomaxillofac Trauma Reconstr.* 2018;11(1):54-58. doi: 10.1055/s-0036-1597584
 10. Domingues Pinto M, Gaffrée-Braz G, Gomes-Santos R, Polido D, Rodopiano-Paixão J, Solé de Melo H. Fibrous Dysplasia in Maxillary Bone: Case Report. *Int J Oral Dent Health.* 2018;4:072. doi: 10.23937/2469-5734/1510072
 11. Bhat V, Kansal K, Krishna SH, Pobbysetty R, Hassan S. Fibrous dysplasia of the middle nasal turbinate: imaging and clinical significance. *BJR Case Rep.* 2016;2(4):20150296. doi: 10.1259/bjrcr.20150296
 12. Florez H, Mandelikova S, Filella X, Monegal A, Guañabens N, Peris P. Significado clínico del aumento de los valores séricos de FGF-23 en la displasia fibrosa. *Med Clin (Barc).* 2018;151(2):65-7. doi: 10.1016/j.medcli.2017.11.036
 13. DynaMed [Internet]. Ipswich (MA): Servicios de información de EBSCO. 1995. Registro N.º T114506, Displasia fibrosa del hueso; [actualizado el 30 de noviembre de 2018, consultado el 1 de junio de 2020]. Disponible en: <https://www.dynamed.com/condition/fibrous-dysplasia-of-bone> [Verificar enlace, ya que no redirige al contenido mencionado]
 14. Alba-García JR, Armengot-Carceller M, Pérez-Fernández CA, Díaz-Fernández A, Taleb C, Campos-Catalá A, et al. Una forma excepcional de displasia fibrosa craneofacial: Displasia fibrosa de cornete medio. *Acta Otorrinolaringológica Española.* 2002;53(4):291-4. doi: 10.1016/S0001-6519(02)78312-X