

Displasia fibrosa en una paciente infantil, presentada como lesiones ocupantes del espacio óseo a distintos niveles, asociada a Sdme. de McCune Albright

Antonio J. Ortega Betancor, José M. Monasterio Araco, Fernando Bañolas Rodríguez, Héctor Almeida Merino, José M. García Castellano
Servicio de Traumatología & Cirugía Ortopédica. Complejo Hospitalario Universitario Materno Insular de Gran Canaria

OBJETIVO

El hallazgo casual de LOEs óseas en un paciente infantil aboca a un amplio diagnóstico diferencial, presidido habitualmente por los tumores más comúnmente asociados a la infancia. Empero, otras entidades mucho menos comunes como la Displasia Fibrosa pueden manifestarse de esta forma, obligando a un estudio genético y concepción holística del paciente que puede verse afecto de otras asociaciones como el Sdme. de McCune Albright, que asociaba nuestra paciente.

Fundamento

El síndrome de McCune-Albright (SMA) y la displasia fibrosa (DF) están estrechamente relacionados tanto en términos clínicos como moleculares. El SMA resulta de un trastorno genético causado por mutaciones somáticas en el gen *GNAS*, que codifica la proteína $G_{\alpha s}$, involucrada en la regulación de la actividad adenilato ciclasa y, por ende, en la señalización celular. Estas mutaciones llevan a una activación constitutiva de la proteína $G_{\alpha s}$, lo que resulta en un aumento de la producción de AMP cíclico (AMPc) y una alteración de varios procesos celulares.

La displasia fibrosa, una de las características principales del SMA, se desarrolla cuando esta mutación somática ocurre en células precursoras de los huesos. La mutación provoca la proliferación anormal de estas células y la formación de tejido fibroso en lugar de hueso normal. Este tejido fibroso es menos resistente que el tejido óseo normal, lo que lleva a deformidades, fragilidad ósea y, en casos graves, fracturas patológicas.

MATERIAL & MÉTODOS

Se presenta el caso de una paciente mujer de 14 años que es estudiada por Traumatología Infantil por dolor en MID, tras objetivarse imagen radiográfica compatible con tumor óseo en fémur distal. Como antecedentes de interés, había sido intervenida por neurocirugía a razón de una LOE en hueso frontal y estaba siendo seguida por Pediatría por pubertad precoz.

RESULTADOS

Una paciente de 14 años consulta por dolor de semanas de evolución, localizado en fémur distal derecho. En radiografía realizada se objetiva imagen compatible con tumor óseo, razón por la cual se le ingresa para estudio y biopsia. Se reseca la tumoración, siendo necesario aporte de injerto óseo, y se envía muestra para estudio anatomopatológico. El resultado pone de manifiesto una "displasia fibrosa". Reconsiderándose el caso de la paciente, desde un punto de vista global, la paciente presenta inicio precoz de la pubertad, estando siendo estudiada por Pediatría, lo cual, en suma con la que es frecuente asociación de la alteración genética de la DF: el Sdme. de McCune-Albright, hace sospechar de una aparición conjunta de ambas entidades clínicas. La paciente es remitida entonces a estudio genético para diagnóstico de confirmación.

CONCLUSIONES

La sospecha diagnóstica de Displasia Fibrosa demanda un abordaje multidisciplinar, enfocado no sólo a la clínica actual del paciente sino a las probables asociaciones nosológicas de las que se pueda acompañar, como el Sdme. de MacCune Albright. Abordando las posibles patologías endocrinas y actuando sobre el control precoz de su metabolismo fosfocálcico, puede alcanzarse un buen pronóstico funcional.

