

DISPLASIA FIBROSA POLIOSTÓTICA: RISCO-BENEFÍCIO DE UMA INTERVENÇÃO PRECOCE

CASO CLÍNICO

DIAS M.J., RODRIGUES L., SAURA A., ABREU J., MONTEIRO I.P., FIGUEIREDO J.P.

SERVIÇO DE ESTOMATOLOGIA - CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA



12

INTRODUÇÃO

A Displasia Fibrosa é uma patologia óssea não maligna, esporádica, que advém de mutações somáticas ativadoras dos GNAs das células estaminais¹. Estas levam à proliferação de células osteogénicas imaturas, que culminam num excesso de tecido fibroso ou conjuntivo, em substituição de tecido ósseo esponjoso e medular². A doença pode ser classificada como Monostótica, caracterizada pelo envolvimento de apenas um osso, ou Poliostótica, envolvendo dois ou mais ossos - sendo esta menos frequente¹. Qualquer osso pode ser envolvido, sendo que ossos longos, crânio e costelas são os mais frequentes³. A prevalência atual é difícil de estimar, mas pensa-se que afeta 1 em 30.000 pessoas em todo Mundo⁴, sendo que pode acarretar dor óssea^{5,6}, deformidade óssea e fraturas de fragilidade⁷. A Displasia Fibrosa pode ocorrer isoladamente ou como parte do Síndrome de McCune-Albright: Displasia óssea, endocrinopatias hiper-funcionantes e/ou manchas *café-ai-lait*¹. As endocrinopatias mais comuns passam pela puberdade precoce, hipertireoidismo e excesso de hormona de crescimento^{8,9}. Uma boa parte dos doentes apresenta excesso de fosfato da urina dado o aumento da FGF-23 (Fator de crescimento do Fibroblasto), hormona reguladora do fosfato^{10,11}. Por último, o síndrome de Mazabraud é uma combinação rara de Displasia Fibrosa e mixomas do tecido mole¹². O prognóstico desta doença varia conforme a gravidade da sintomatologia apresentada¹.

DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

Criança de 12 anos, diagnosticada aos 10 anos com Displasia Fibrosa Poliostótica após aparecimento de tumefação mandibular do 3º quadrante pela Cirurgia Maxilo-Facial, sem qualquer sinal que sugira tratar-se de qualquer um dos síndromes supramencionados. Na Tomografia Computadorizada Crânio-Encefálica de 2015 (Figuras I.A., I.B., I.C.), apresenta lesão em “vidro despolido” na metade esquerda do corpo da mandíbula, com 54x40x53 mm, bem como em vários ossos da base do crânio, incluindo o osso occipital, esfenoidal, apófise zigomática do maxilar esquerdo, corneto médio esquerdo e osso temporal bilateral. Dada a idade da doente, optou-se inicialmente por tratamento conservador até atingir idade adulta, sendo enviada para a Estomatologia para seguimento e vigilância conjunto. Recentemente, observou-se um alteração do padrão mastigatório, associada a trauma dentário na zona da lesão.



LEGENDA FIGURAS I:

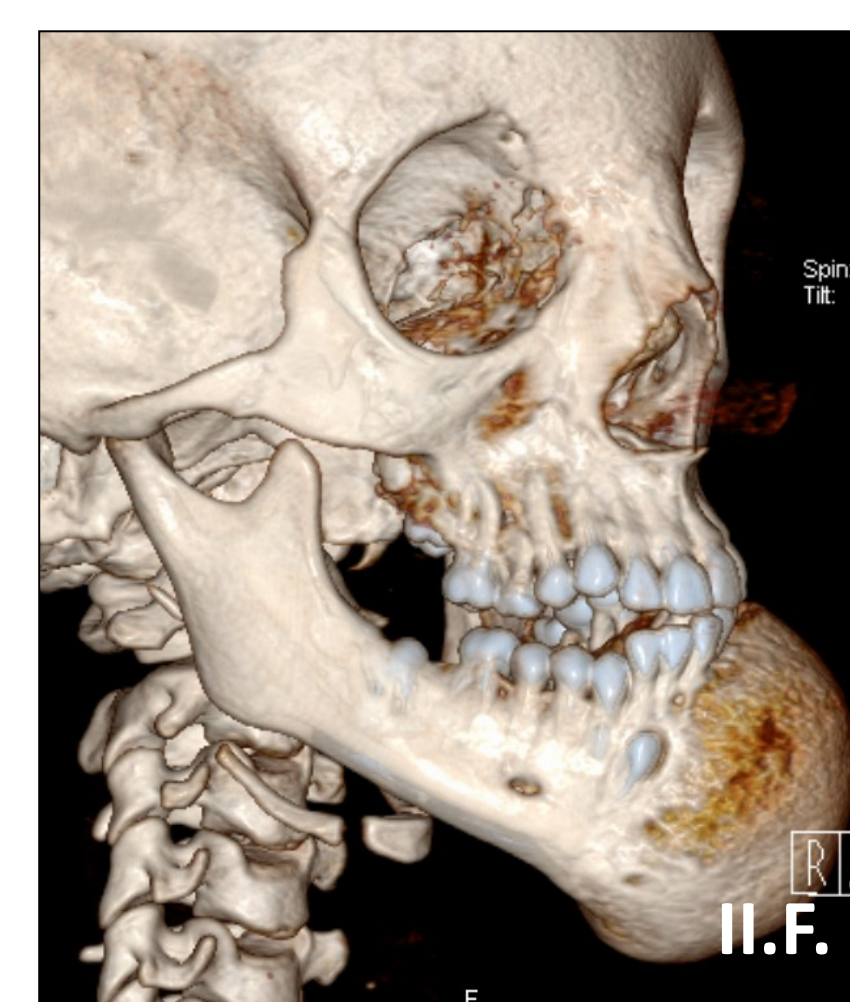
Imagens obtidas através de Exames Complementares de Diagnóstico em 2015:

I.A. Vista frontal da mandíbula em Reconstrução 3D de TC Crânio-Encefálica;

I.B. Vista lateral direita da mandíbula em Reconstrução 3D de TC Crânio-Encefálica;

I.C. Vista lateral esquerda da mandíbula em Reconstrução 3D de TC Crânio-Encefálica;

I.D. Ortopantomografia.



LEGENDA FIGURAS II:

Imagens obtidas através de Exames Complementares de Diagnóstico em 2017:

II.E. Vista frontal da face em Reconstrução 3D de TC Crânio-Encefálica;

II.F. Vista lateral direita da face em Reconstrução 3D de TC Crânio-Encefálica;

II.G. Vista lateral esquerda da face em Reconstrução 3D de TC Crânio-Encefálica;

I.H. Ortopantomografia.

DISCUSSÃO E CONCLUSÕES

Perante o agravamento da sintomatologia, pediu-se nova Tomografia Computadorizada Crânio-Facial (Figuras II.A., II.B., II.C.), a qual confirma a progressão das lesões iniciais, nomeadamente a do corpo da mandíbula, que agora apresenta 60,6x49,2x63 mm. No osso temporal, denota-se uma redução do canal auditivo direito. São ainda descritas lesões de novo no osso frontal, com expansão óssea de predomínio esquerdo, assim como envolvimento das paredes da orbita esquerda e do seu teto, condicionando uma redução do volume e do seu ápex, bem como das fissuras orbitárias e do canal ótico. Dada a evolução, pondera-se uma intervenção cirúrgica multidisciplinar para tentar evitar sequelas de gravidade maior na doente.

A importância de um diagnóstico precoce reside na deteção da progressão da doença, que causa deformidade ou fratura dos membros superiores e inferiores, assim como dos ossos crânio-faciais. Quando atempado, o diagnóstico pode prevenir sequelas, tais como perda de visão por envolvimento do osso orbital ou transformação maligna da lesão. Em idade pediátrica, deve ser implementado um seguimento regular, ponderando em cada etapa o risco benefício de uma intervenção cirúrgica.

¹JOHANNA BENHAMOU, DEBORAH GENSBURGER, CLAUDE MESSIAEN, ROLAND CHAPURLAT, "PROGNOSTIC FACTORS FROM AN EPIDEMIOLOGIC EVALUATION OF FIBROUS DYSPLASIA OF BONE IN A MODERN COHORT: THE FRANCEDYS STUDY", JBM, Vol. 31, N. 12, DECEMBER 2016, pp 2167-2172
²FELLER L, WOOD NH, KHAMISSA RAG, LEMMER J, RAUBENHEIMER EJ, "THE NATURE OF FIBROUS DYSPLASIA", HEAD FACE MED. 2009;5:22.
³ARABELLA I, LEET, ALISON M, BOYCE, KHALDA A, IBRAHIM, SHLOMO WIENSTROUB, HARVEY KUSHNER, MICHAEL T, COLLINS, "BONE-GRAFTING IN FIBROUS DYSPLASIA OF BONE", J BONE JOINT SURG AM. 2016;98:211-9
⁴CHAPURLAT RD, ORCEL P, "FIBROUS DYSPLASIA OF BONE AND MCCUNE-ALBRIGHT SYNDROME", BEST PRACT RES CLIN RHEUMATOL. 2008;22(1):55-69
⁵KELLY MH, BRILLANTE B, COLLINS MT, PAIN IN FIBROUS DYSPLASIA OF BONE: AGE-RELATED CHANGES AND THE ANATOMICAL DISTRIBUTION OF SKELETAL LESIONS. OSTEOPOROS INT. 2008;19(1):57-63.
⁶CHAPURLAT RD, GENSBURGER D, JIMENEZ-ANDRADE JM, GHILARDI JR, KELLY M, MANTYH P. "PATHOPHYSIOLOGY AND MEDICAL TREATMENT OF PAIN IN FIBROUS DYSPLASIA OF BONE", ORPHANET J RARE DIS. 2012;7 SUPPL 1:53.
⁷DUMITRESCU CE, COLLINS MT. MCCUNE-ALBRIGHT SYNDROME. ORPHANET J RARE DIS. 2008;3:12.
⁸LEET AI, CHEBLI C, KUSHNER H, ET AL. FRACTURE INCIDENCE IN POLYOSTOTIC, "FIBROUS DYSPLASIA AND THE MCCUNE-ALBRIGHT SYNDROME", J BONE MINER. RES. 2004;19(4):571-7.
⁹VASILEV V, DALY AF, THIRY A, ET AL. MCCUNE-ALBRIGHT SYNDROME: A DETAILED PATHOLOGICAL AND GENETIC ANALYSIS OF DISEASE EFFECTS IN AN ADULT PATIENT. J CLIN ENDOCRINOL METAB. 2014;99(10):E2029-38.
¹⁰COLLINS MT, CHEBLI C, JONES J, ET AL. RENAL PHOSPHATE WASTING IN FIBROUS DYSPLASIA OF BONE IS PART OF A GENERALIZED RENAL TUBULAR DYSFUNCTION SIMILAR TO THAT SEEN IN TUMOR-INDUCED OSTEOMALACIA. J BONE MINER RES. 2001;16(5):806-13.
¹¹RIMINUCCI M, COLLINS MT, FEDARKO NS, ET AL. FGF-23 IN FIBROUS DYSPLASIA OF BONE AND ITS RELATIONSHIP TO RENAL PHOSPHATE WASTING. J CLIN INVEST. 2003;112(5):683-92.
¹²ZOCCALI C, TEORI G, PRENCIPE U, ERBA F. MAZABRAUD'S SYNDROME: A NEW CASE AND REVIEW OF THE LITERATURE. INT ORTHOP. 2009;33(3):605-10.