

Autores: Dra. Carina Pires Gonçalves¹, Dra. Ana Teresa Carapenha¹, Dr. Nuno Durão¹, Dr. Fernando Milheiro¹, Dr. Rui Moreira², Dr. Carlos Miranda²

Director de Serviço: Dr. Alfredo Figueiredo Dias³


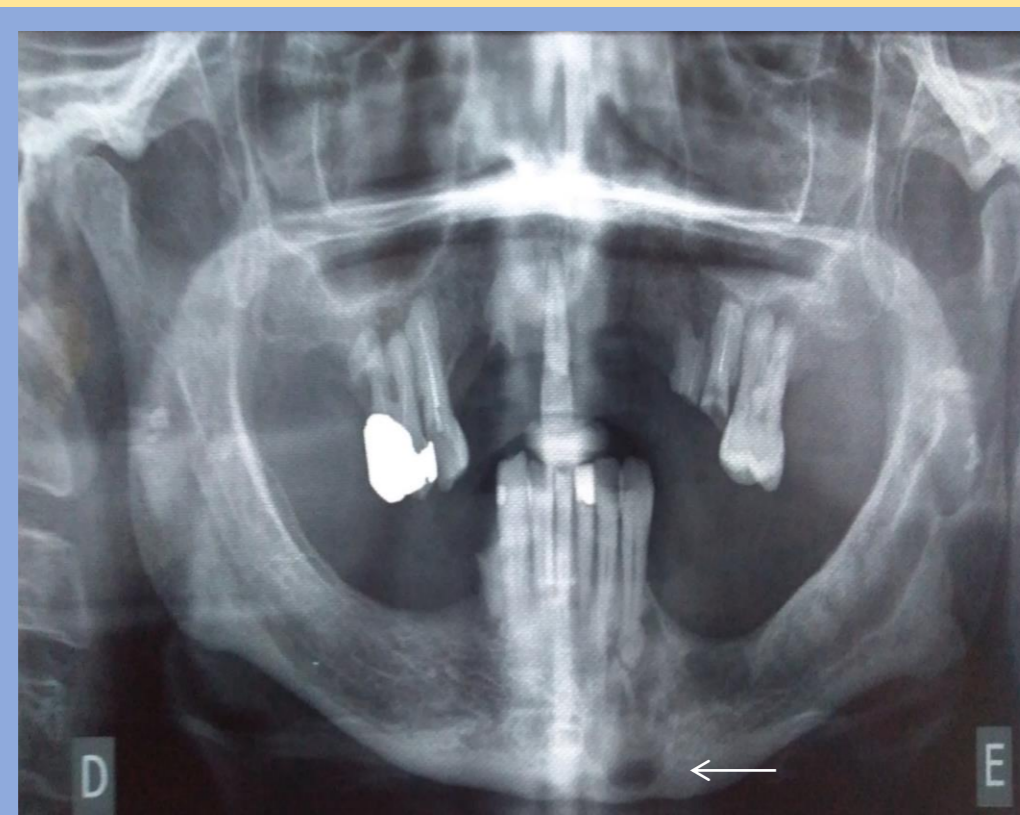
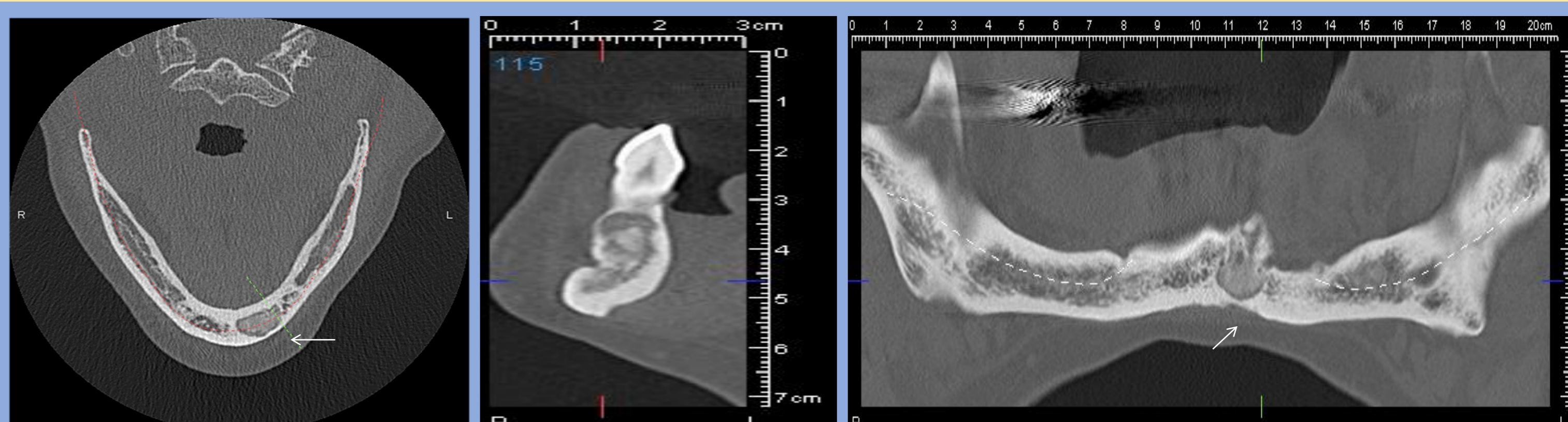
- 1- Interno de Formação Específica Estomatologia, Serviço de Estomatologia e Cirurgia Maxilo-Facial, Centro Hospitalar do Porto
- 2- Especialista de Estomatologia, Serviço de Estomatologia e Cirurgia Maxilo-Facial, Centro Hospitalar do Porto
- 3- Especialista de Cirurgia Maxilo-Facial, Director de Serviço de Estomatologia e Cirurgia Maxilo-Facial, Centro Hospitalar do Porto

Introdução

Displasia Fibrosa (DF) é uma patologia óssea benigna, rara com uma prevalência de 1/2000. Representa 2,5% de todas as lesões ósseas e 7% dos tumores benignos ósseos. Afecta indivíduos com uma idade média de 25 anos e sem predileção por género ou raça. A etiologia é idiopática, mas suspeita-se de base genética, resultando de uma mutação somática do gene *GNAS-1*, que se traduz aumento da proliferação e diferenciação celular, com consequente aumento desorganizado da quantidade de colágeno. Caracteriza-se por lesão fibro-óssea intramedular que resulta do desenvolvimento ósseo anormal, com a substituição do tecido ósseo normal por tecido rico em colágeno, composto por fibroblastos e osso imaturo. Pode acometer apenas um osso sendo designada de DF Monostótica ou múltiplos designando-se de DF Polioestótica, com uma distribuição unilateral. Com predominância da forma monostótica. Afecta qualquer estrutura óssea, no entanto é o território craniofacial o mais frequentemente envolvido, tomando a designação de DF Craniofacial. O envolvimento craniofacial é encontrado em 50% das formas polioestóticas e 27% das formas monostóticas. Apresenta um amplo espectro quadro clínico/fenótipo, de acordo com número de lesões e estruturas afectadas.

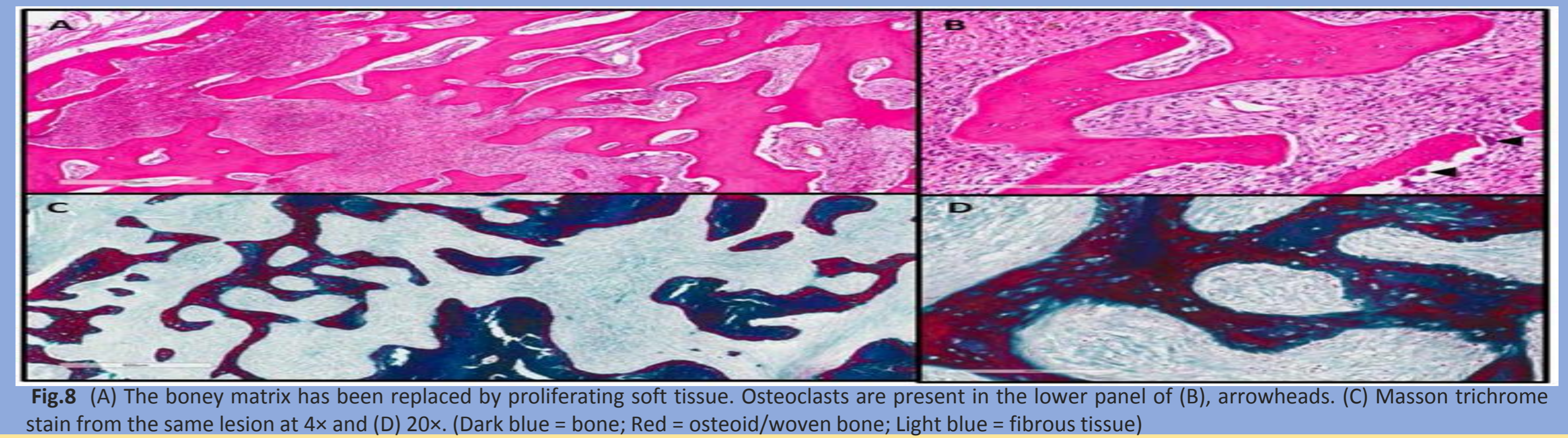
Caso Clínico

Doente referenciado à Consulta Externa de Estomatologia pelo médico dentista, por lesão óssea no corpo mandibular no 3º Quadrante (Q), encontrada ocasionalmente em TC Maxilo-Facial.

<p>Identificação</p> <ul style="list-style-type: none"> • Género: Feminino • Idade: 69 anos • Raça: Caucasina <p>Sem Antecedentes Pessoais</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sem história de fracturas patológicas, neoplasia ou RT, cirurgia ou trauma facial <p>Sem Medicação Habitual</p>	<p>Quadro Clínico</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sem dor • Sem parestesias/disestesia/hipoestesias • Sem tumefações ou assimetrias cervico-faciais • Nega outras sinais/sintomas 	<p>Exame Objetivo (EO)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cavidade oral: ligeiro aumento ósseo mas sem dor à palpação no vestíbulo do corpo mandibular, no 3ºQ • Sem assimetrias/dismorfias faciais • Sem tumefações cervico-faciais • Adenopatias cervicais não palpáveis • Restante exame objetivo sem alterações 	 <p>Fig. 1, 2 e 3. Cavidade oral e face.</p>
<p>Estudo Analítico</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hemograma 👍 • FR 👍 • FH 👍 • Ionograma 👍 • FA ↑ <p>Sem alterações endócrinas ou metabólicas</p>	<p>OPG</p>  <p>Fig. 4 Lesão óssea com o padrão "vidro despolido"</p>	<p>TC Maxilo-Facial</p> <p>"Lesão focal de densidade heterogénea e limites aparentemente bem definidos, que se acompanha de ténue expansão local e de adelgaçamento das corticais ósseas no corpo mandibular à esquerda... Sem aparente envolvimento do canal mandibular esquerdo." Sem outras alterações.</p>	 <p>Fig. 5, 6 7. Plano frontal, sagital e coronal da mandíbula na TC Maxilo-facial.</p>

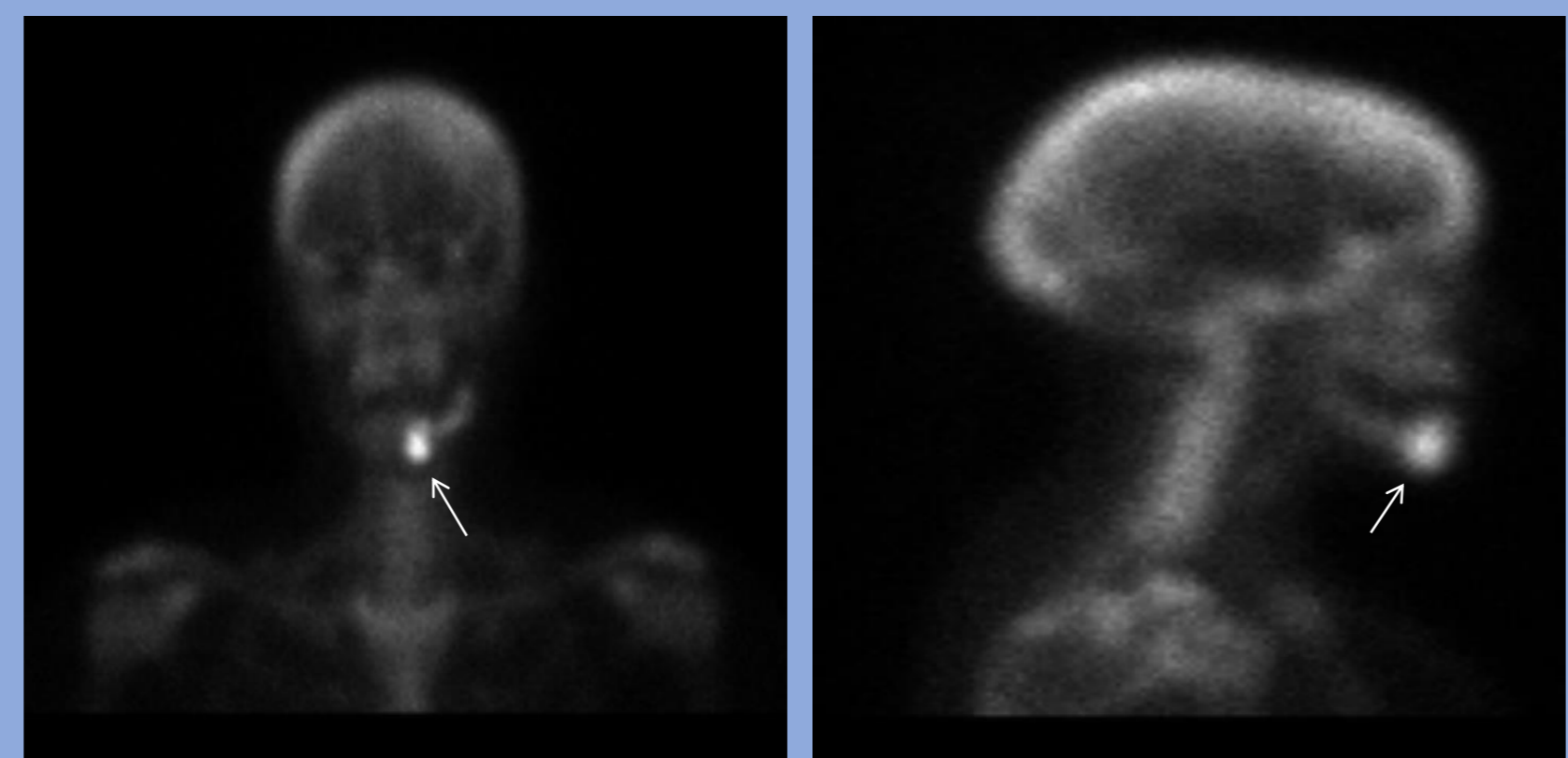
Biópsia Incisional

✓ **Exame histológico:** "Observam-se fragmentos de osso com representação de **neoplasia mesenquimatosa moderadamente celular, com células fusiformes sem atipia citológica, que se distribuem de forma dispersa ou em esboço estoriforme, no seio de matriz fibrosa. Observam-se também numerosas trabéculas ósseas imaturas, de contornos irregulares e distribuídas de forma desorganizada, com escasso revestimento osteoblástico.** Nos fragmentos que representam o limite da lesão observa-se boa delimitação por osso maduro cortical, sem evidência de permeação. Os aspectos descritos favorecem o diagnóstico de displasia fibrosa."



Cintigrafia Óssea

"Foco de hiperfixação dos difosfonatos na vertente medial do ramo esquerdo da mandíbula de etiologia incerta, a correlacionar com os restantes achados imagiológicos e histológicos. No restante estudo não se observam outros focos de fixação eletiva dos difosfonatos que sugiram lesões ósseas com atividade osteoblástica."



Tratamento

✓ **Tratamento Conservador-** Optou-se por uma atitude expectante com vigilância em consultas regulares de Estomatologia.

Discussão e Conclusão

O diagnóstico de DF é desafio clínico-patológico. A DF apresenta um quadro clínico variado e imagens imagiológicas comuns a outras patologias e lesões ósseas. Assim, há que fazer o diagnóstico diferencial, com as seguintes patologias:

Diagnóstico Diferencial

- Lesões ósseas benignas:
 - Granuloma central células gigantes
 - Quistos ósseos aneurismáticos e simples
 - Fibroma desmoplásico
 - Doença De Paget
 - Osteoma osteoide
 - Displasia do cimento ósseo
- Patologia endócrina:
 - Hiperparatiroidismo
- Patologias odontológicas
 - Ameloblastoma
 - Tumor odontogénico epitelial
- Patologia infecciosa:
 - Osteomielite esclerosante crónica
- Lesões ósseas malignas:
 - Osteossarcoma
 - Osteoblastoma
 - Carcinoma Metastático

Por esta lesão óssea apresentar crescimento expansivo muito lento, começa a esboçar-se o diagnóstico de uma lesão óssea benigna. A ausência de AP (história de fracturas patológicas, neoplasia ou RT, cirurgia ou trauma) e sintomatologia (dor óssea, dismorfia/assimetria facial, alterações funcionais e sensitivas (parestesias/disestesia e hipoestesias- por compressão de estruturas nervosas ou invasão de tecidos adjacentes) também apoiam essa hipótese de diagnóstico. A ausência de alterações hormonais e metabólicas de relevo no estudo analítico e a imagem de padrão radiotransparente-radiopaco misto de "vidro despolido" na OPG, começa a esboçar o diagnóstico de DF.

No entanto, a TC Maxilo-Facial mostra envolvimento das corticais ósseas que são indicativos de patologia/transformação maligna, pelo que se torna imperativo a realização de Biópsia óssea. O resultado do exame histológico e da Cintigrafia Óssea com presença de um único foco de hipercaptção, que permite estabelecer o diagnóstico definitivo de DF Monostótica.

Conclusão

DFM é um distúrbio ósseo benigno, cujo diagnóstico diferencial requer a exclusão de outras lesões ósseas.

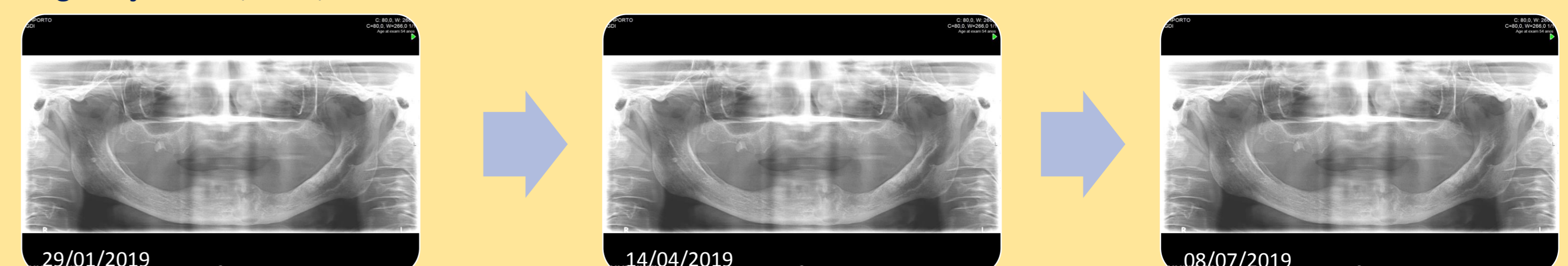
A sua histologia e o seu padrão radiográfico podem ser semelhantes a outras entidades, então a clínica e outros exames complementares são essenciais para estabelecer um diagnóstico definitivo.

O tratamento cirúrgico é mais utilizado para fins estéticos, recomenda-se um tratamento conservador durante as fases de crescimento com a doença ativa.

O tratamento da DF Monostótica varia de acordo com ao quadro clínico e das estruturas acometidas.



É de referir que o tratamento cirúrgico deverá ser protelado até à idade adulta, altura em que é atingida a maturidade esquelética e as lesões tornam-se estacionárias, com diminuição de uma recorrência. As lesões apresentam uma alta taxa de recorrência nomeadamente com terapêutica estrogénica ou durante a gravidez. Neste caso optou-se por tratamento conservador, com seguimento em consultas regulares, devido à ausência de clínica e de alterações no EO e por a lesão ser de pequenas dimensões e com baixo potencial de progressão. Deverá ser realizado o controlo radiográfico da lesão, com realização de OPG de controlo, dada a probabilidade de malignização de 0,4-4%, nomeadamente em osteossarcoma.



Ao longo de 2019, a doente manteve-se assintomática, e a lesão mostrou-se nas OPG seriadas, estacionária.

Bibliografia

1. Chen YR, Fairholme D. Fronto-orbital fibrous dysplasia. *Ann Plast Surg* 1985;15:190-203.
 2. Lee JS, FitzGibbon E, Bulmanian A, Dufresne CR, Kushner H, Wientroub S, et al. Normal vision despite narrowing of the optic canal in fibrous dysplasia. *NEngl J Med* 2002;347:1670-6.
 3. Lustig LR, Holliday MJ, McCarthy EF, Nager GT. Fibrous dysplasia involving the skull base and temporal bone. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2001;127:1239-47.
 4. Bousson R, Rey-Jouvin C, Laredo JD, LeMerrer M, Martin-Duverneuil I, Feydy A, et al. Fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome: imaging for positive and differential diagnoses, prognosis, and follow-up guidelines. *Eur J Radiol* 2014;83:1828-42.
 5. Weinstein RS. Long-term aminobisphosphonate treatment of fibrous dysplasia: spectacular increase in bone density. *J Bone Miner Res* 1997;12:1314-5.
 6. Bernaerts A, Vanhoenacker FM, Hintjens J, Chapellek, Salgado R, DeFoer B, et al. Tumors and tumor-like lesions of the jaw: radiologic lesions. *JBR-BTR Organe Société Rbelge RadiolSRBR Orgaan Vank Belg Ver Voor Radio* 1992;2006:89-11-90.
 7. Collins MT, Kushner H, Reynolds JC, Chebli C, Kelly MH, Gupta A, et al. An instrument to measure skeletal burden and predict functional outcome in fibrous dysplasia of bone. *J Bone Miner Res Off J Am Soc Bone Miner Res* 2005;20:219-26.
 8. Tabareau-Delalande F, Collin C, Gomez-Brouchet A, Decouvelaere AV, Bouvier C, Larousserie, et al. Diagnostic value of investigating GNAS mutation in fibro-osseous lesions: a retrospective study of 91 cases of fibrous dysplasia and 40 other fibro-osseous lesions. *Mod Pathol Off J US Can Acad Pathol Inc* 2013;26:911-21.