

Síndrome de Mazabraud asociado con síndrome de McCune-Albright. Reporte de un caso

Mazabraud syndrome associated with McCune-Albright syndrome. Case report

Germán Gutiérrez-Suárez, Pamela S. Galetta-Paz*, María E. Marchales-Rodríguez,
Eduardo J. Corchs-Bueno

Departamento Clínico de Imagenología, Hospital de Clínicas Dr. Manuel Quintela, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay

Estimados editores:

El síndrome de Mazabraud es un raro desorden benigno que asocia displasia fibrosa y mixomas intramusculares, con solo 106 casos reportados hasta el año 2019^{1,2}. El síndrome de McCune-Albright es una condición esporádica, definida por la tríada de displasia fibrosa, manchas cutáneas de color café con leche y alteraciones endocrinas como menarca precoz³. La presencia simultánea de ambos síndromes constituye un evento aún más infrecuente, con solo 26 casos reportados en la literatura^{4,5}.

Se presenta el caso clínico de una paciente de 70 años con bocio multinodular, hipertensión arterial y síndrome de McCune-Albright dado por menarca precoz a los seis años y displasia fibrosa. Acude a la consulta por tumoraciones indoloras en las partes blandas del brazo derecho y en la región glútea izquierda, por lo que se solicita resonancia magnética (RM) de las lesiones de partes blandas, radiologías de los miembros y tomografía computada (TC) de macizo facial para valorar las estructuras óseas.

La RM muestra múltiples masas intramusculares en el brazo derecho (Fig. 1) y la región glútea izquierda (Fig. 2), de contornos netos, señal baja potenciada en T1 y alta en T2/STIR, y captación heterogénea del gadolinio.

La displasia fibrosa asocia deformidad ósea y fracturas patológicas (Fig. 3). Los estudios radiológicos

ponen de manifiesto el patrón en densidad mixta, con sectores en vidrio deslustrado, expansión y festoneado endostal (Fig. 3). En la RM las lesiones presentan señal heterogénea potenciada en T1 y T2, con sectores quísticos y captación heterogénea del contraste (Fig. 4).

El equipo quirúrgico realiza la exéresis de las masas braquial y glútea de mayor tamaño. El estudio anatómopatológico revela proliferaciones de estirpe mesenquimática benignas, compuestas por células inmersas en una matriz mixoide con fibras de colágeno, rodeadas de una cápsula de tejido conjuntivo fibroso, compatibles con mixomas intramusculares, sin evidencia de malignidad. De esta manera se confirma el diagnóstico de síndrome de Mazabraud.

El primer caso de displasia fibrosa asociado a mixomas intramusculares fue descrito en 1926 por Henschen, pero la asociación entre ambas afecciones fue establecida por Mazabraud en 1967⁶. El síndrome de McCune-Albright se describió originalmente en 1936⁴. El síndrome de Mazabraud predomina en el sexo femenino y el síndrome de McCune-Albright afecta casi exclusivamente a niñas.

La displasia fibrosa implica reemplazo de la médula ósea por tejido fibroso anormal, resultando en fragilidad y deformidad ósea, generando dolor, fracturas patológicas y deterioro funcional⁷. Se ha detectado una mutación en el gen GNAS en el síndrome de McCune-Albright,

*Correspondencia:

Pamela S. Galetta-Pa
E-mail: soledadgaletta@gmail.com

Fecha de recepción: 04-04-2022

Fecha de aceptación: 18-10-2022

DOI: 10.24875/RAR.22000026

Disponible en internet: 30-06-2023

Rev Argent Radiol. 2023;87(2):79-83

www.revistarar.com

1852-9992 / © 2022 Sociedad Argentina de Radiología (SAR) y Federación Argentina de Asociaciones de Radiología, Diagnóstico por Imágenes y Terapia Radiante (FAARDIT). Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

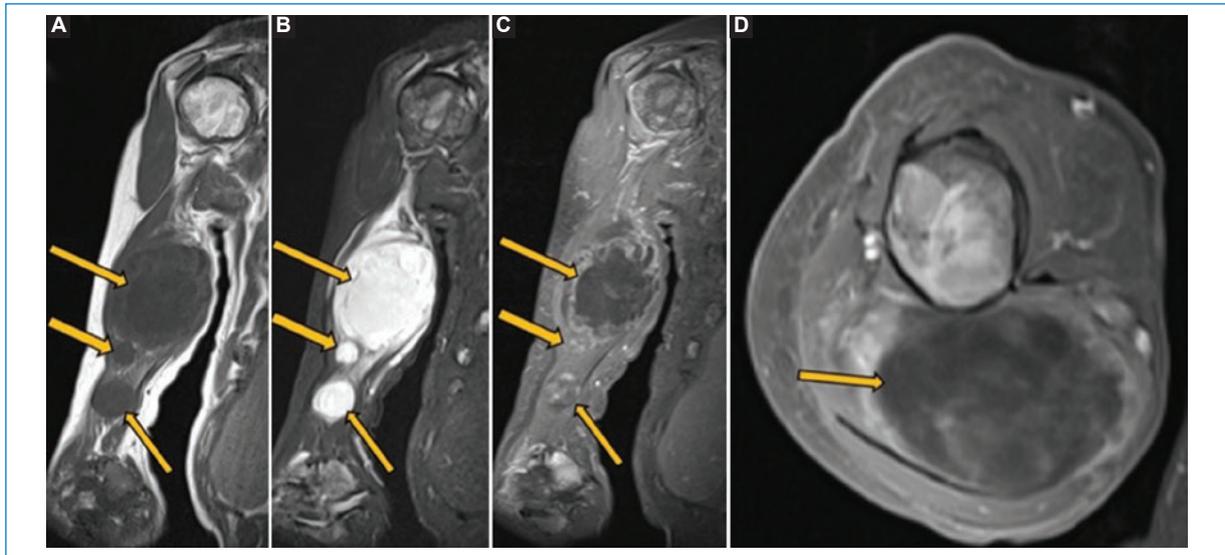


Figura 1. (A) RM de brazo derecho con cortes sagitales T1. (B) Secuencia STIR. (C) Cortes T1 *fat sat* poscontraste sagital. (D) Corte axial. Se observan los mixomas en el tríceps braquial (flechas), que se ven como masas de baja señal en T1 y alta en STIR, con leve captación periférica del contraste.

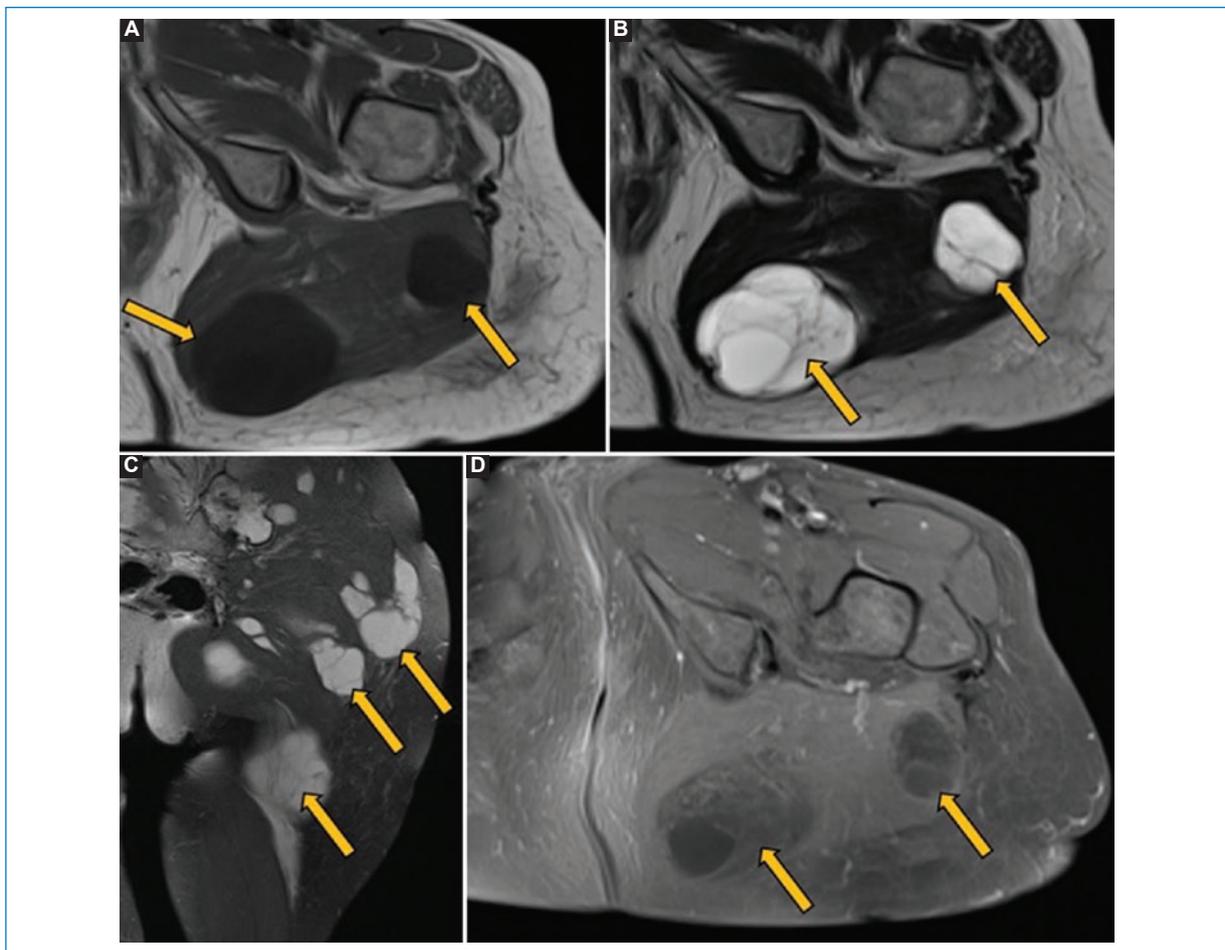


Figura 2. (A) RM de cadera izquierda en corte axial T1. (B) Corte axial T2. (C) Corte coronal STIR. (D) Corte axial T1 *fat sat* poscontraste. Se ven los mixomas en los músculos glúteos (flechas), que muestran una señal heterogénea, baja en T1 y alta en STIR, con captación periférica del contraste, siendo leve la captación interna.

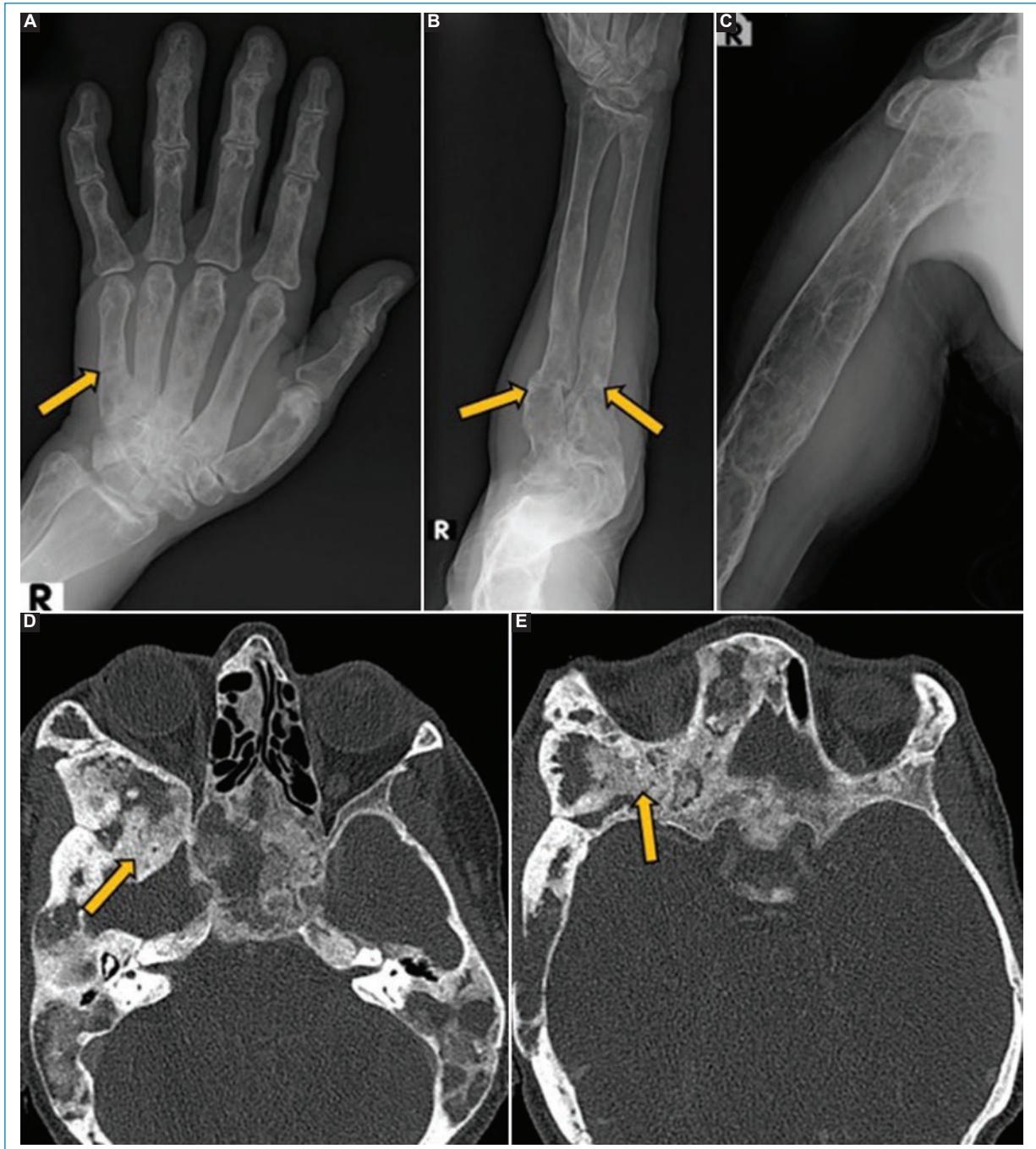


Figura 3. (A) Enfoques radiológicos de frente de mano. (B) Antebrazo. (C) Húmero derecho. La displasia fibrosa (DF) se manifiesta como deformidad ósea, con lesiones medulares expansivas, con densidad mixta, que determinan festoneado endostal. Fracturas patológicas de aspecto evolucionado en quinto metacarpiario, radio y cúbito (flechas). (D y E) Cortes axiales de TC de macizo facial que ponen de manifiesto la densidad en vidrio deslustrado (flechas).

en la displasia fibrosa y en los mixomas del síndrome de Mazabraud, lo cual podría sugerir un mecanismo causal similar^{5,6}.

La displasia fibrosa en el síndrome de Mazabraud puede ser monostótica o poliostótica, siendo más

frecuente esta última y a edades avanzadas, con curso más indolente^{1,2}. En el síndrome de McCune-Albright, la displasia fibrosa suele ser poliostótica y extensa, con un curso más severo⁸. La transformación maligna de la displasia fibrosa a osteosarcoma puede presentarse

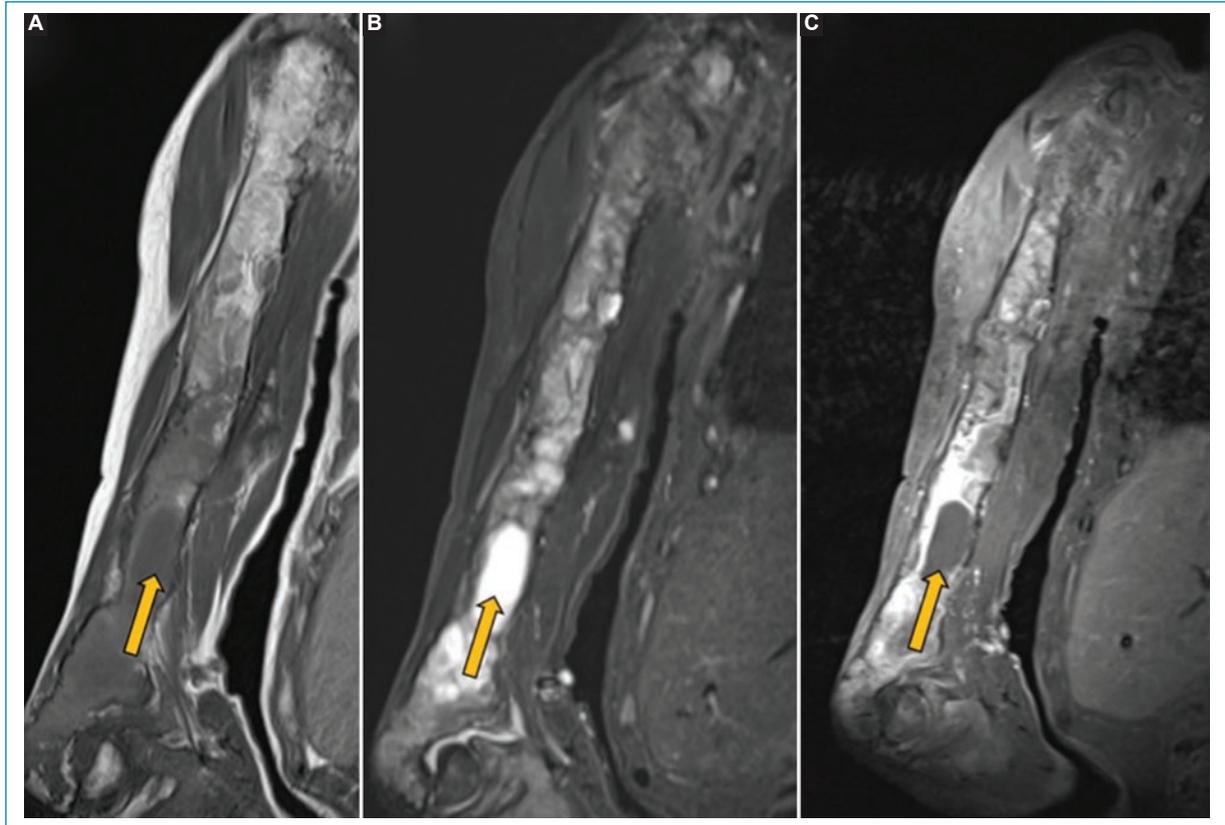


Figura 4. RM de húmero derecho. **(A)** Cortes sagitales en T1. **(B)** Secuencia STIR. **(C)** T1 *fat sat* poscontraste. La DF se aprecia como extensas lesiones de sustitución intramedulares, expansivas, con señal y captación heterogénea, con algunos sectores quísticos (flechas).

en ambos síndromes, siendo el riesgo más alto para los pacientes con síndrome de Mazabraud que para aquellos con displasia fibrosa esporádica^{4,9}.

Los mixomas intramusculares son neoplasias benignas mesenquimales infrecuentes, que consisten en fibras indiferenciadas con estroma mixoide. Su transformación maligna es extremadamente rara, siendo las localizaciones más comunes los brazos, la pared torácica, la región glútea y los muslos¹⁰. En el síndrome de Mazabraud, los mixomas pueden ser únicos o múltiples, y generalmente se encuentran en la misma región anatómica que los huesos afectados por la displasia fibrosa¹.

Las técnicas de imagen son importantes para el diagnóstico y el seguimiento. Las radiografías y la TC de nuestro caso ponen de manifiesto los cambios óseos compatibles con displasia fibrosa: lesiones intramedulares, expansivas, de densidad mixta, con sectores en vidrio deslustrado característico de las lesiones fibrosas, que determinan festoneado endostal. En la RM presentan señal y captación heterogénea, predominantemente baja potenciada en T1 y de intermedia

a alta en T2/STIR, con sectores quísticos. Si bien se evidencian deformidad ósea y fracturas patológicas como complicaciones de la displasia fibrosa, no se identifican signos sugestivos de transformación maligna.

Las masas intramusculares muestran las características típicas de mixomas por RM, que consisten en márgenes bien definidos, señal relativamente homogénea, baja en T1 y alta en T2/DP, y captación de contraste predominantemente periférica y central heterogénea. El realce periférico se debe a la presencia de abundantes vasos sanguíneos en la pseudocápsula, mientras que la captación central heterogénea se debe a septos fibrosos y tejido mixoide sólido¹⁰. Estas características, sumadas a la presentación clínica, su multiplicidad y la localización típica adyacente a la displasia fibrosa, permiten diferenciar los mixomas de otras lesiones quísticas de naturaleza más homogénea y de algunos sarcomas de partes blandas.

Como tratamiento de los mixomas, se opta por la exéresis cuando generan síntomas (dolor, compresión

de estructuras nerviosas) y es importante el seguimiento, ya que pueden recurrir o aparecer nuevos^{1,6}. La displasia fibrosa se maneja con bisfosfonatos, y la intervención quirúrgica se reserva para casos con riesgo de fractura o con fractura instalada^{1,2}. Es de suma importancia su seguimiento, dado el mayor riesgo de transformación maligna en estas afecciones^{4,9}.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido ninguna fuente de financiamiento.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Bibliografía

1. Jalan D, Jain P. Mazabraud's syndrome - a diagnosis commonly missed. *J Orthop Case Rep.* 2019;9:26-9.
2. Vescini F, Falchetti A, Tonelli V, Carpentieri M, Cipri C, Cosso R, et al. Mazabraud's syndrome: a case report and up-to-date literature review. *Endocr Metab Immune Disord Drug Targets.* 2019;19:885-9.
3. Bousson V, Rey-Jouvin C, Laredo JD, Le Merrer M, Martin-Duverneuil N, 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.
4. Biazzo A, Di Bernardo A, Parafioriti A, Confalonieri N. Mazabraud syndrome associated with McCune-Albright syndrome. *Acta Biomed.* 2017;88:198-200.
5. Kitagawa Y, Ishihara Y, Hayashi M, Kim Y, Fujii N, Ito H. Mazabraud syndrome associated with McCune-Albright syndrome. *J Orthop Sci.* 2011;16:129-32.
6. Majoor BCJ, van de Sande MAJ, Appelman-Dijkstra NM, Leithner A, Jutte PC, Vélez R, et al. Prevalence and clinical features of Mazabraud syndrome: a multicenter European study. *J Bone Joint Surg Am.* 2019;101:160-8.
7. Fitzpatrick KA, Taljanovic MS, Speer DP, Graham AR, Jacobsom JA, Barnes GR, et al. Imaging findings of fibrous dysplasia with histopathologic and intraoperative correlation. *AJR Am J Roentgenol.* 2004;182:1389-98.
8. Kushchayeva YS, Kushchayev SV, Glushko TY, Tella SH, Teytelboym OM, Collins MT, et al. Fibrous dysplasia for radiologists: beyond ground glass bone matrix. *Insights Imaging.* 2018;9:1035-56.
9. Multani I, Popovic S, Parasu N, Ghert M. Osteosarcomatous transformation in the setting of Mazabraud's syndrome: a case report and review of the literature. *Case Rep Orthop.* 2019;10:1-5.
10. Iwasko N, Steinbach LS, Disler D, Pathria M, Hottya GA, Kattapuram S, et al. Imaging findings in Mazabraud's syndrome: seven new cases. *Skeletal Radiol.* 2002;31:81-7.