Revista Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia
Portuguese Journal of Orthopaedics and Traumatology

SOCIEDADE PORTUGUESA DE
ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA

Rev Port Ortop Traum 26(3): 284-292, 2018

CASO CLÍNICO

DISPLASIA FIBROSA: DO DIAGNÓSTICO À CIRURGIA

Diogo Ramalho, Rita Henriques, Joaquim Soares do Brito, Graça Lopes, Paulo Almeida
Serviço de Ortopedia e Traumatologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria

Diogo Ramalho
Interno de Formação Específica de Ortopedia e Traumatologia

Rita Henriques
Interna de Formação Específica de Ortopedia e Traumatologia

Joaquim Soares do Brito
Assistente Hospitalar de Ortopedia e Traumatologia

Graça Lopes
Assistente Hospitalar Graduada de Ortopedia e Traumatologia

Paulo Almeida
Assistente Hospitalar Graduado de Ortopedia e Traumatologia

Submetido em 16 janeiro 2018
Revisto em 12 fevereiro 2018
Aceite em 30 junho 2018

Tipo de Estudo: Estudo Terapêutico
Nível de Evidência: V

Declaração de conflito de interesses: Nada a declarar.

Correspondência
Diogo Ramalho
Serviço de Ortopedia e Traumatologia do Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria
Av. Prof. Egas Moniz
1649-055 LISBOA
Telefone: 21 780 05 00

diogo.djmr@gmail.com

© Sociedade Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia

RESUMO

Apresenta-se o caso de uma adolescente de 13 anos de idade com queixas de dor inguinal esquerda com 3 anos de evolução, sem alterações relevantes ao exame objectivo. Imagiologicamente foi identificada lesão radiotransparente na região metafisária proximal e colo femoral esquerdos, associada a uma fractura incompleta. Pela manutenção das queixas álgicas, características e localização da fractura associada a uma lesão de etiologia desconhecida, optou-se pelo tratamento cirúrgico que, em simultâneo permitiu o diagnóstico definitivo de displasia fibrosa. Durante o seguimento pós-operatório observou-se a resolução das queixas clínicas, contudo, com recidiva imagiológica da lesão tumoral.

O caso apresentado evidencia algumas das dificuldades no diagnóstico e tratamento da displasia fibrosa em idade pediátrica. É igualmente demonstrado que é uma opção terapêutica que, com as indicações e técnica adequadas, possibilita um bom resultado final.

Palavras chave: *Displasia Fibrosa; Diagnóstico; Cirurgia*

ABSTRACT

Herein we present the clinical case of a 13 year-old female patient with left inguinal pain ongoing for 3 years, without any abnormalities in clinical examination. The imaging studies identified a radiolucent lesion in the left femoral proximal metaphysis and neck, with an incomplete fracture. Due to persistent pain, lesion characteristics and fracture location with an unknown aetiology, a surgical procedure was performed, which simultaneously allowed the definitive diagnosis of fibrous dysplasia. Patient's post-op follow up was uneventful with good clinical result despite the imagiologic tumoral relapse.
This clinical case emphasises the difficulties to diagnose and treat fibrous dysplasia in pediatric patients. Simultaneously, highlights the role for surgery, on which a good indication and technique will allow a good result.

Key words: *Fibrous Dysplasia; Diagnosis; Surgery*

© Sociedade Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia

INTRODUÇÃO

A displasia fibrosa (DF) é uma doença óssea incomum provocada pela falha de produção de osso lamelar normal, que é substituído por tecido conjuntivo osteofibroso com trabeculação irregular[1,2,3,4]. Corresponde a um distúrbio pseudotumoral que representa 5-10% de todos os tumores ósseos benignos e apresenta um risco reduzido de malignização[1,2,3,4,5]. É mais comum no género feminino e, embora possa ser encontrada em qualquer idade, manifesta-se habitualmente antes dos 30 anos[3,6,7]. Do ponto de vista genético, a DF traduz o resultado de uma mutação somática, adquirida precocemente durante a embriogénese, activadora do gene GNAS (braço q cromossoma 20)[1,2,3,4,8]. No esqueleto, esta mutação provoca o aumento de células progenitoras pluripontentes com capacidade debilitada para se diferenciarem em osteoblastos, adipócitos e linhagens hematopoiéticas, proliferando como células mesenquimatosas indiferenciadas[1,2,4,8]. Estas células produzem matriz óssea, colagénio e trabeculação anormais, substituindo o tecido lamelar e a medula óssea, resultando num tecido osteofibroso tipicamente sem capacidade hematopoiética[1,5,8].
Qualquer osso no esqueleto humano pode ser afectado na DF, contudo, o fémur, em particular a sua região proximal, a tíbia, a bacia, as costelas, o crânio, os ossos da face, o úmero e as vértebras são as localizações mais frequentes[1,2,3,6,7,8]. A lesão óssea pode apresentar-se afectando um único osso (forma monostótica) ou vários (forma poliostótica)[1,2,3,4,5,6,8]. A forma monostótica representa a maioria dos casos (75-80%), apresentando-se mais tardiamente (2a e 3a décadas de vida) e com menor severidade clínica, sendo mais frequentemente assintomática[3,4,5,6,7]. A forma poliostótica, menos comum, é habitualmente mais severa, manifestando-se antes dos 10 anos, e apresentando predilecção por um membro ou lado do corpo (>90%), podendo, contudo, ser bilateral[3,4,5,7]. Existem associações sindromáticas descritas de formas poliostóticas com manifestações extraesqueléticas como endocrinopatias hiperfuncionantes e alterações cutâneas (Síndrome McCune-Albright) ou mixomas intramusculares (Síndrome de Mazabraud)[1,3,4,6,8]. Na literatura não existem casos documentados de conversão de uma forma monostótica em poliostótica[4]. Há ainda autores que consideram a existência de uma forma panostótica, com atingimento de todo esqueleto[2].
Neste trabalho os autores pretendem, com base num caso clínico, abordar as características da DF, uma doença óssea incomum e com apresentação clínica variável, discutir a dificuldade diagnóstica, assim como as opções de tratamento e suas indicações.

CASO CLÍNICO

Relata-se o caso de uma adolescente de 13 anos, referenciada a consulta externa de ortopedia (CEO) por queixas de dor inguinal esquerda com 3 anos de evolução. Exibia concomitante dor na região trocantérica homolateral, não agravada pela palpação directa. Na topografia referida não apresentava alterações relevantes ao exame objectivo, tal como nos restantes membros inferiores que eram simétricos, e mantinham mobilidade articular dentro dos padrões da normalidade.
A investigação prévia das queixas (junto do médico assistente) incluiu a realização de uma ecografia onde foram observados sinais de bursite trocantérica. Na radiografia convencional foi possível identificar uma lesão radiotransparente com padrão de vidro despolido na região metafisária proximal do colo femoral esquerdo (Figura 1), cujo estudo adicional

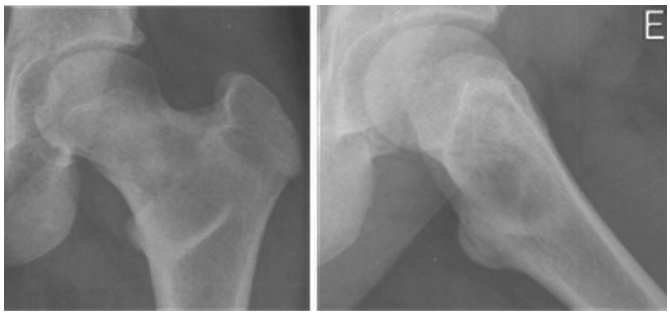


Figura 1: Imagens de radiografia simples AP e perfil da anca esquerda exibindo a lesão.

com tomografia computorizada (TC) demonstrou presença de septação, margens escleróticas bem delimitadas e uma zona de fractura incompleta sem descoaptação (Figura 2). A cintigrafia óssea caracterizou-se por fixação aumentada na mesma topografia, sem outras alterações relevantes (Figura 3).
Perante os achados descritos, foram colocadas como hipóteses diagnósticas fibroma não ossificante

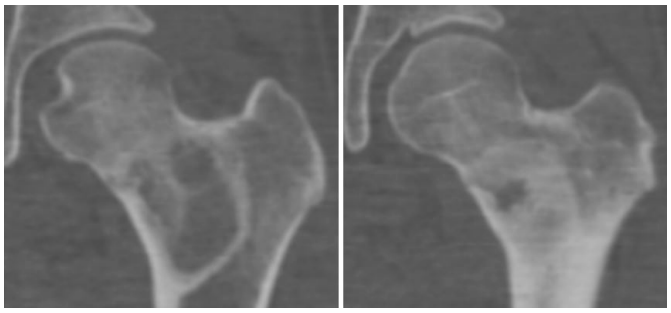


Figura 2: Imagens de TC da anca esquerda permitindo uma melhor caracterização da lesão.

sem complicações, a doente apresentou melhoria progressiva das queixas álgicas e da apresentação radiológica, com consolidação da fractura (Figura 5). Aos nove meses de pós-operatório, foi programada a extração do material de osteossíntese tendo em conta a idade da doente e, a persistência de queixas álgicas na face lateral da coxa esquerda, a nível da região trocantérica em relação com o implante. Aos dois anos de seguimento a doente não apresentava queixas relevantes, referindo uma dor

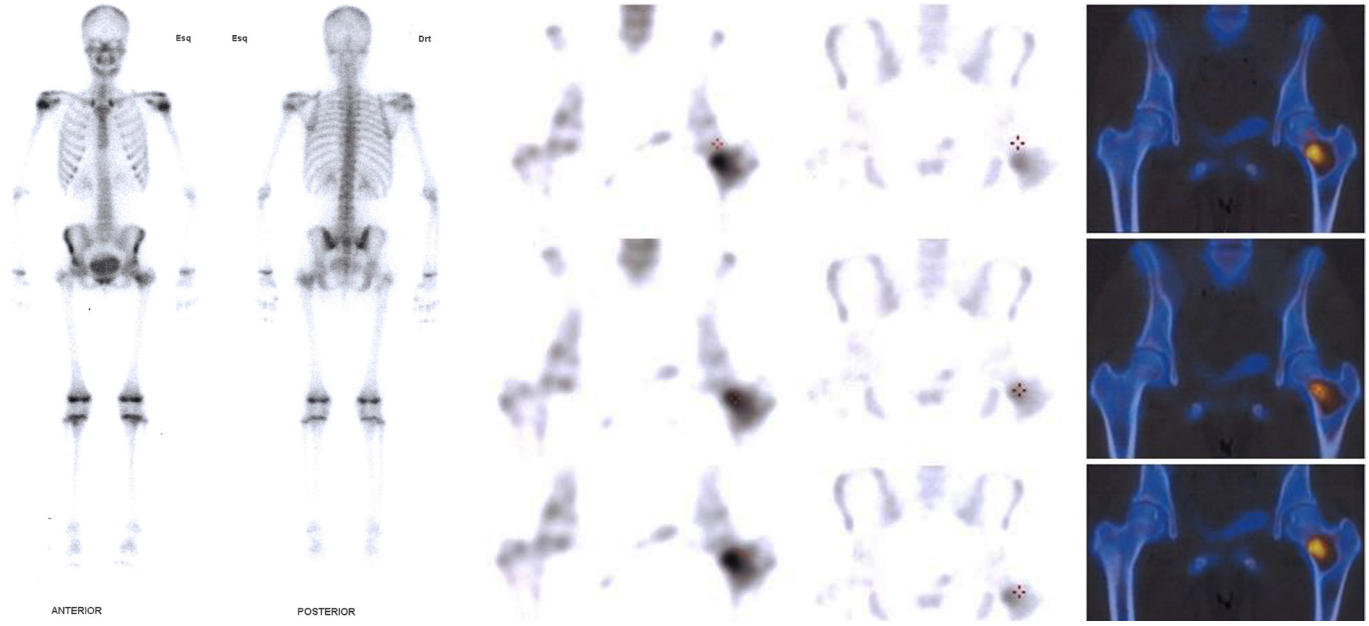


Figura 3: Cintigrafia óssea da lesão.

(FNO) e displasia fibrosa (DF), sendo as imagens radiológicas mais sugestivas desta última, tendo em conta a localização e dimensão invulgares para a primeira. Neste contexto, foi ainda requisitada ressonância magnética nuclear (RMN) que corroborou a ausência de critérios de agressividade da lesão, bem como a validade das hipóteses diagnósticas colocadas (Figura 4).

Tendo em conta a clínica de dor, associada com a fractura identificada no colo femoral, foi decidido o tratamento cirúrgico da lesão. Através duma abordagem lateral da coxa esquerda foi efectuada uma curetagem, seguida de aporte de aloenxerto (não estrutural) e a fixação interna com placa e parafusos, sem registo de intercorrências. O material removido foi submetido a exame anátomo-patológico, que estabeleceu o diagnóstico final de DF.

Durante o pós-operatório, que decorreu igualmente

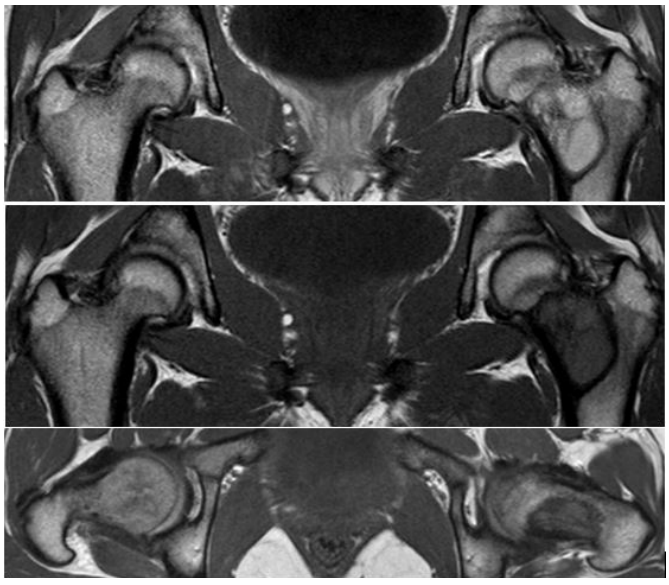


Figura 4: Imagens de RM de ambas as ancas permitindo a comparação entre a área da lesão na anca esquerda e a anca direita saudável.

© Sociedade Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia

ligeira ocasional na face lateral da coxa esquerda, que agravava com o esforço e a actividade física. Durante o seguimento realizou ainda tomografia computorizada de controlo que demonstrou consolidação da fractura, contudo com recidiva da lesão tumoral (Figura 5). Esta recidiva foi relativizada face à resolução clínica e consolidação da fractura.

À data da última consulta, com três anos de seguimento, a adolescente referia melhoria das queixas álgicas, apresentando um arco de mobilidade normal ao nivel da anca. Radiologicamente apresentava imagem de raio-x sobreponível (Figura 6), pelo que se mantém em seguimento.

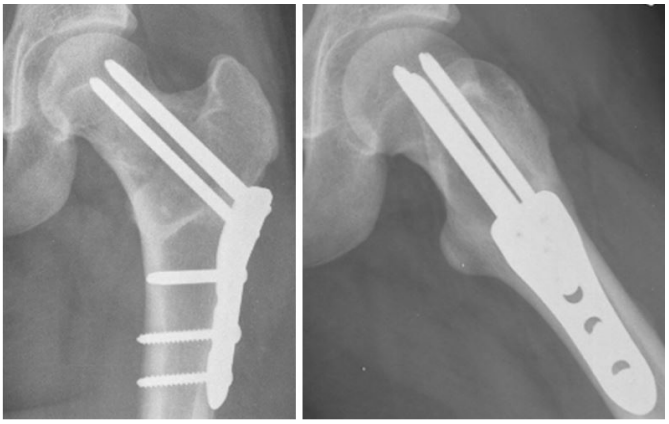


Figura 5: Imagens de radiografia simples AP e perfil no período pós-operatório

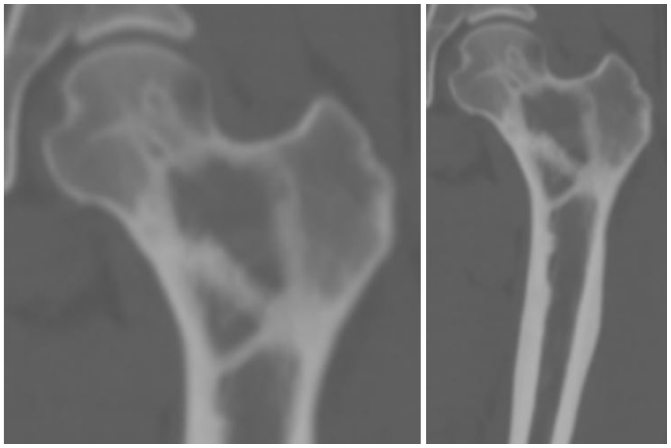


Figura 6: Imagens de TC de controlo após as cirurgias.

DISCUSSÃO

Com base na apresentação clínica, nos exames complementares de diagnóstico já realizados aquando da referenciação, e tendo em conta a sua elevada incidência, a hipótese diagnóstica de fibroma não ossificante (FNO) foi considerada inicialmente mais provável. Esta entidade é interpretada como resultante de um defeito no desenvolvimento e não como um verdadeiro tumor ósseo, com origem na extensão anormal da placa de crescimento, maioritariamente nos membros inferiores[7,9,10]. É a lesão osteofibrosa mais comum em crianças e adolescentes, que se estima estar presente em cerca de 30% dos indivíduos, geralmente de forma assintomática (89%), sendo habitualmente detectado de forma incidental nas primeiras duas décadas de vida[7,9,10]. Pode manifestar-se por dor e tumefacção, especialmente em contexto de actividade desportiva, ou, mais raramente, e aparentemente em relação com as dimensões da lesão, originar uma fractura patológica, a maior parte das quais é tratada com restrição de actividade ou de carga, com ou sem imobilização[7,10]. Radiologicamente, apresentam-se como lesões líticas radiotransparentes, solitárias, excêntricas e baseadas na cortical metafisária de um osso longo[7,9,10]. A maioria é diagnosticável através da radiologia convencional, reservando-se a RMN para casos onde residam dúvidas, ajudando a corroborar a hipótese inicial, resultante da primeira avaliação imagiológica[9,10]. Sempre que persistam dúvidas relativamente à benignidade da lesão, deverá ser efectuada uma biópsia. O seguimento clínico com radiografias seriadas é considerado adequado para a generalidade destas lesões, que desaparecem espontaneamente com a maturidade esquelética/entre os 20-25 anos[7,9,10]. O tratamento com curetagem, aporte de enxerto e fixação interna deverá ser considerado para lesões extensas com alto risco, ou presença, de fractura[7]. A recidiva é incomum e a transformação maligna muito rara quando comparada com a DF[7].

A manutenção das queixas álgicas, associadas à existência de uma fractura incompleta com risco de descoaptação numa região de carga, bem como a persistência da incerteza diagnóstica numa lesão sintomática fundamentaram a decisão de avançar para um tratamento cirúrgico que, concomitantemente, possibilitou o diagnóstico histológico definitivo. Este aspecto é determinante para qualquer lesão óssea com incerteza diagnóstica e, neste caso particular, permitiu distinguir duas

lesões com implicações prognósticas distintas, uma vez que a DF apresenta riscos de recidiva (18-50%) e malignização (1-4%) superiores relativamente ao FNO. No caso descrito, o diagnóstico histológico com agulha poderia ser dificultado pela existência de fractura, dada a elevada actividade osteoblástica presente. Assim, tendo em conta as características de benignidade, justifica-se a opção de avançar para a cirurgia.

A DF é uma doença com padrão em mosaico e um amplo espectro de manifestações clínicas que se estende desde a muito frequente ausência de sintomas, à dor, edema, tumefacção ou deformidade resultantes duma lesão severa e debilitante[1,2,3,6,8]. O sintoma de apresentação mais frequente em todas as formas da DF é a dor óssea (70%), seguida de tumefacção local[3,4,6]. Não há associação entre a extensão ou localização da doença com a probabilidade de apresentar dor[1,6,8]. A limitação funcional surge habitualmente associada a fracturas patológicas, a complicação mais frequente da DF[3]. As deformidades esqueléticas e as dismetrias dos membros são outros achados comuns e, a deformidade em cajado de pastor (*sheperd crook deformity*) por fracturas de stress de repetição com alinhamento em varo do fémur proximal é uma manifestação considerada clássica[3,4,7,8]. A escoliose progressiva é menos frequente, mas nos raros casos em que seja rapidamente progressiva, é potencialmente fatal[1,8]. O diagnóstico de DF em idade pediátrica implica um seguimento anual clínico e radiográfico[4]. Deverão ser particularmente valorizadas alterações da sintomatologia, tais como o aumento progressivo da dor sem trauma associado, presença de deformidades e, do ponto de vista imagiológico, a rápida expansão, sinais de disrupção na cortical e a invasão de tecidos moles envolventes[1,3,4,7]. Estas constituem sinais de agressividade ou malignização da lesão, que implicam avaliação mais cuidadosa e atenta.

O tratamento da DF monostótica é habitualmente conservador, consistindo na vigilância clínica e radiográfica regular e, no controlo das queixas com reforço muscular e analgesia quando necessário[1,4,5,6,8]. Os casos poliostóticos implicam adicionalmente uma abordagem multidisciplinar, com estudo por densitometria, prevenção de fracturas através da manutenção da densidade óssea com dieta e exercício regular; e tratamento de condições associadas, como endocrinopatias, no caso se encontrarem presentes[1,4,5,6,8].

Não há presentemente terapêuticas médicas capazes de alterar a evolução da DF, pelo que o tratamento actual é considerado insuficiente[1,4,6,8]. Os bifosfonatos, fármacos cada vez mais utilizados no tratamento da DF, particularmente administrados por via endovenosa, têm alguma eficácia no controlo da dor moderada a severa relacionada com a lesão, mas é improvável que tenham algum efeito no controlo da sua expansão ou na qualidade óssea, devendo ser utilizados na dose e frequência eficazes mais baixas[1,3,5,6,8]. Alternativas como o denosumab e a pregabalina ainda não possuem evidência suficiente para suportar o seu uso no controlo da dor[5,6]. Consequentemente, a dor intrínseca da DF é geralmente tratada com analgésicos não opióides[8].

A cirurgia pode ser necessária e deverá ser considerada em doentes com lesões sintomáticas, com grandes dimensões ou com crescimento progressivo; em regiões de grande stress como o fémur proximal, quando estão em risco estruturas anatómicas importantes, quando existe uma deformidade marcada com necessidade de correcção e, eventualmente, para casos refractários a tratamento médico[3,4,5,6]. O tratamento cirúrgico visa fundamentalmente a prevenção ou o tratamento da deformidade e a estabilização da fractura patológica, sendo que frequentemente consiste na curetagem e aporte de enxerto, complementado com fixação interna[3,5]. O enxerto cortical e estrutural é considerado preferível ao esponjoso dada a maior resistência à substituição por tecido fibrodisplásico[3,4,5]. No caso descrito, a opção pelo aloenxerto esponjoso e pela fixação interna com placa e parafusos foi tomada tendo em conta a localização e as dimensões da lesão, de forma a preenchê-la, reforçá-la e protegê-la. O tratamento cirúrgico não deverá dispensar a necessidade de seguimento, até pelo risco existente de malignização.

No caso apresentado observou-se uma recidiva da lesão tumoral, embora com melhoria clínica progressiva. Consideramos que este facto se deveu à consolidação da fractura, provável fonte das queixas iniciais. Acreditamos ainda que a dor ocasional após a cirurgia poderá estar relacionada com alterações inflamatórias nos tecidos moles

© Sociedade Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia

circundantes à abordagem cirúrgica, bem como ao material implantado, nomeadamente ao nivel da bursa trocantérica. Temos noção que a decisão de remover o material de osteossintese com 9 meses de pós-operatório é discutível, fundamentalmente pelo risco de nova fractura patológica associada à recidiva, contudo, esta decisão foi tomada antes dos inequívocos indícios da mesma. Tendo em conta a melhoria clínica da doente aos três anos de seguimento, e apesar da recidiva tumoral documentada imagiologicamente (Figura 7), consideramos que o seguimento periódico corresponderá à atitude que mais se adequará a este caso.



Figura 7: Imagens de TC de controlo após as cirurgias.

CONCLUSÃO

O caso clínico aqui apresentado é relevante ao expor as dificuldades na abordagem clínica, diagnóstica e terapêutica de uma doença incomum com apresentação clínica variável. Contudo, será fundamental a obtenção de um diagnóstico definitivo correcto, dadas as implicações para o prognóstico, orientação terapêutica e seguimento. Apesar do tratamento da DF ser fundamentalmente conservador, verificamos que, em casos selecionados, o tratamento cirúrgico tem lugar no armamentário de opções terapêuticas.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Boyce AM. Fibrous Dysplasia[homepage on the Internet]. South Dartmouth: De Groot LJ, Chrousos G, Dungan K, et al; 2000; [updated 2015 Sep 14]. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK326740/.

2. Anitha N, Sankari SL, Malathi L, Karthick R. Fibrous dysplasia-recent concepts. J Pharm Bioallied Sci. 2015; 7 (1): 171-172

3. Muthusamy S, Conway SA, Temple HT. Five polyostotic conditions that general orthopedic surgeons should recognize (or should not miss). Orthop Clin N Am. 2014 Jul; 45 (3): 417-429

4. Riddle ND, Bui MM. Fibrous dysplasia. Arch Pathol Lab Med. 2013; 137 (1): 134-138

5. Hakim DN, Pelly T, Kulendran M, Caris JA. Benign tumours of the bone: A review. J Bone Oncol. 2015; 4 (2): 37-41

6. Florez H, Peris P, Guañabens N. Fibrous dysplasia. Clinical review and therapeutic management. Med Clin (Barc). 2016; 147 (12): 547-553

7. Steffner R. Benign bone tumors. Cancer Treat Res. 2014; 162: 31-63

8. Robinson C, Collins MT, Boyce AM. Fibrous dysplasia/McCune-Albright Syndrome: Clinical and Translational Perspectives. Curr Osteoporos Rep. 2016; 14 (5): 178-186

9. Sakamoto A, Arai R, Okamoto T, Matsuda S. Non-ossifying fibromas: Case series, including in uncommon upper extremity sites. World J Orthop. 2017; 8 (7): 561-566

10. Herget GW, Mauer D, Krauß T, Tayeh A El, UHL M, Südkamp NP, et al. Non-ossifying fibroma: natural history with an emphasis on a stage-related growth, fracture risk and the need for follow-up. BMC Musculoskelet Disord. 2016; 17: 147

© Sociedade Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia