

Citar como:

Ramírez R, Rivero O, Morales YR. Características clínico-radiológicas bucofaciales del síndrome de McCune-Albright en un adulto: reporte de un caso. *Rev Estomatol Herediana*. 2024; 34(1): 91-96. DOI: 10.20453/reh.v34i1.5307

Recibido: 08-09-2023

Aceptado: 04-12-2023

En línea: 31-03-2024

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Financiamiento: Autofinanciado.

Aprobación de ética: Aprobación del Comité de Ética del Servicio de Cirugía Maxilofacial del Hospital Provincial Clínico Quirúrgico Docente Manuel Ascunce Domenech de Camagüey el 3 de abril de 2022.

Contribución de autoría: **RRS:** conceptualización, curación de datos, análisis formal, investigación, metodología, administración del proyecto, recursos, *software*, supervisión, validación, visualización, redacción de borrador original, redacción (revisión y edición).

ORP: conceptualización, curación de datos, investigación, metodología, recursos, validación, redacción de borrador original, redacción (revisión y edición).

YRMP: conceptualización, curación de datos, análisis formal, investigación, *software*, validación, visualización, redacción (revisión y edición).

Correspondencia:

Reynier Ramírez Suarez
Dirección: Av. Los Ancianos E11 A29. Rpto. Previsora. Camagüey, Cuba.
Teléfono: +5358771830
Contacto:
reynieramirez93@gmail.com



Artículo de acceso abierto, distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.




© Los autores

© *Revista Estomatológica Herediana*

Características clínico-radiológicas bucofaciales del síndrome de McCune-Albright en un adulto: reporte de un caso

Orofacial clinical-radiological features of McCune-Albright syndrome in an adult: a case report

Características clínico-radiológicas orofaciais da síndrome de McCune-Albright num adulto: relato de um caso

Reynier Ramírez Suarez^{1, 2, a, b, c} , Oscar Rivero Pérez^{1, 2, a, b, c} , Yanara R. Morales Paz^{3, d} 

RESUMEN

La displasia fibrosa es una enfermedad ósea benigna y progresiva, de base genética que puede afectar a uno o varios huesos. Su alta incidencia en la edad pediátrica sirvió de base para que anteriormente fuera considerada exclusiva de esta etapa; sin embargo, a la fecha, existen reportes que evidencian su desarrollo y crecimiento posterior en la segunda década de vida. Cuando está asociada a desequilibrios endocrinos y manchas café con leche, forma parte del síndrome de McCune-Albright. El presente reporte de caso muestra las características clínicas y radiológicas de la región bucofacial de un paciente adulto portador del síndrome de McCune-Albright. Las lesiones en los maxilares afectan la morfología y causan disfunción. A nivel dentario, los cambios producidos se traducen en maloclusión y defectos estructurales. En los estudios radiológicos se observaron cambios con densidad mixta y el patrón de vidrio esmerilado.

Palabras clave: síndrome de McCune-Albright, displasia fibrosa, manchas café con leche.

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Camagüey, Facultad de Estomatología. Camagüey, Cuba.

² Hospital Provincial Clínico Quirúrgico Docente Manuel Ascunce Domenech. Camagüey, Cuba.

³ Universidad de Ciencias Médicas de Camagüey, Facultad de Medicina. Camagüey, Cuba.

^a Estomatólogo.

^b Cirujano maxilofacial.

^c Profesor de la Facultad de Estomatología.

^d Médico.

ABSTRACT

Fibrous dysplasia is a benign and progressive bone disease of genetic basis that can affect one or several bones. Its high incidence in the pediatric age served as a basis for it to be previously considered exclusive to this stage; however, there are reports to date that show its development and later growth in the second decade of life. When associated with endocrine imbalances and café-au-lait spots, it is part of the McCune-Albright syndrome. The present case report shows the clinical and radiologic features of the oral-facial region of an adult patient with McCune-Albright syndrome. Lesions in the jaws affect the morphology and cause dysfunction. At the dental level, the changes produced result in malocclusion and structural defects. Radiological studies showed changes with mixed density and ground glass pattern.

Keywords: McCune-Albright syndrome, fibrous dysplasia, café-au-lait spots.

RESUMO

A displasia fibrosa é uma doença óssea benigna, progressiva e de base genética que pode afetar um ou mais ossos. A sua elevada incidência no grupo etário pediátrico foi a base para que anteriormente fosse considerada exclusiva desta fase; no entanto, existem relatos até à data do seu desenvolvimento e crescimento mais tardio na segunda década de vida. Quando associada a desequilíbrios endócrinos e manchas café-com-leite, faz parte da síndrome de McCune-Albright. Este relato de caso mostra as características clínicas e radiológicas da região bucofacial de um paciente adulto com síndrome de McCune-Albright. As lesões nos maxilares afetam a morfologia e provocam disfunções. A nível dentário, as alterações produzidas resultam em má oclusão e defeitos estruturais. Nos estudos radiológicos, foram observadas alterações com densidade mista e padrão de vidro despolido.

Palavras-chave: Síndrome de McCune-Albright, displasia fibrosa, manchas café-com-leite.

INTRODUCCIÓN

La displasia fibrosa es una lesión fibro-óssea benigna del hueso descrita por primera vez por Lichtenstein en 1938 (1). Es una patología de muy baja prevalencia, por lo que su diagnóstico pasa desapercibido en la mayoría de los casos (2). Es de base genética y progresión lenta, caracterizada por el reemplazo progresivo del hueso normal por tejido fibrótico. El proceso puede afectar un solo hueso (displasia fibrosa monostótica) o

múltiples huesos (displasia fibrosa poliostótica) (3). La localización más común de la displasia fibrosa se da en los huesos membranosos, como el fémur, la tibia y el hueso pélvico. El cráneo también es un sitio frecuente de afectación (4).

Tradicionalmente se ha considerado una enfermedad de la infancia, inactiva después de la pubertad; sin embargo, en la actualidad, el concepto emergente parece ser que la displasia fibrosa puede progresar hasta la edad adulta (5).

Cuando la displasia fibrosa se asocia a endocrinopatías o a lesiones cutáneas hiperpigmentadas, corresponde al síndrome de McCune-Albright (2). El objetivo del presente estudio es describir las características clínico-radiológicas bucofaciales del síndrome de McCune-Albright en un paciente adulto, con el fin de informar el mayor crecimiento óseo en esta etapa de vida y así avalar los conceptos actuales que desestiman la displasia fibrosa como enfermedad exclusiva de la infancia.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 32 años de edad, sexo femenino y procedencia rural, que acudió al servicio de cirugía maxilofacial preocupada por un crecimiento facial en los últimos cinco años. Al interrogatorio refirió que en su niñez inició discreto aumento de volumen en esta región, por lo que fue atendida en servicios pediátricos de su provincia de origen. En la historia clínica presentada por la paciente, se encontraba registrado en 2005 un diagnóstico de síndrome de McCune-Albright, emitido por consulta multidisciplinaria y respaldado por un resultado histológico de displasia fibrosa, antecedentes de menarquia a los 8 años y manchas café con leche en la región afectada. Por razones no precisadas, la paciente se ausentó al seguimiento médico y argumentó que el mayor crecimiento se presentó en el último quinquenio.

Una vez realizado el examen físico oral, se observó asimetría facial marcada por aumento de volumen de consistencia dura en la región derecha, leve desnivel pupilar, desviación de la comisura labial hacia el lado contralateral inferior. No se presentaron alteraciones dermatológicas (figura 1). El examen oral mostró desviación de la línea media hacia el lado izquierdo durante el movimiento de apertura y leve limitación a la lateralidad derecha respecto a la izquierda. Se comprobó aumento del punteado gingival en la encía de la hemiarcada mandibular derecha, así como resalte y sobrepase anterior aumentado. Se realizaron

estudios clínicos, de laboratorio, imagenológicos e interconsultas con otras especialidades, donde se incluyeron médicos internistas, endocrinólogos, radiólogos, psicólogos, estomatólogos generales, ortodoncistas y periodoncistas.

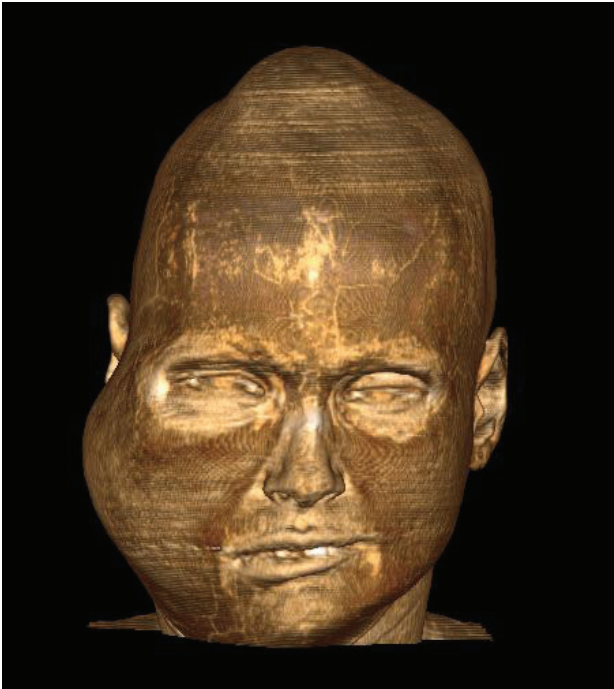


Figura 1. Reconstrucción volumétrica con vista de tejidos blandos que muestra la asimetría facial por aumento de volumen en la región facial derecha. No se expone fotografía por decisión de la paciente en el consentimiento.

En la radiografía panorámica se observó radiopacidad heterogénea en la región de cuerpo y rama mandibular derecha con presencia de áreas líticas predominantes en el ángulo y lesiones escleróticas marcadas en el cóndilo. Las raíces de los molares inferiores se encontraban separadas; asimismo, apical a ellas, el hueso adoptaba el típico patrón de vidrio esmerilado. El tercer molar inferior derecho estaba ausente; en posición superior y distal al ápice del segundo molar, presentaba una imagen radiopaca con características morfológicas no precisas, similar a un odontoma; los terceros molares izquierdos no presentaban anomalías morfológicas (figura 2).

Las vistas axial y coronal en la tomografía mostraron lesiones con adelgazamiento de la corteza, patrón óseo anormal y pérdida de la arquitectura trabecular. No se encontraron alteraciones en el seno maxilar, en las celdillas etmoidales ni en la cavidad orbitaria (figura 3).



Figura 2. Radiografía panorámica que muestra radiopacidad mixta en cuerpo y rama mandibular izquierda con presencia de zonas líticas, escleróticas y patrón de vidrio esmerilado en la región dentada. Área radiopaca con aspecto de odontoma en región de 18 y ausencia de 48.

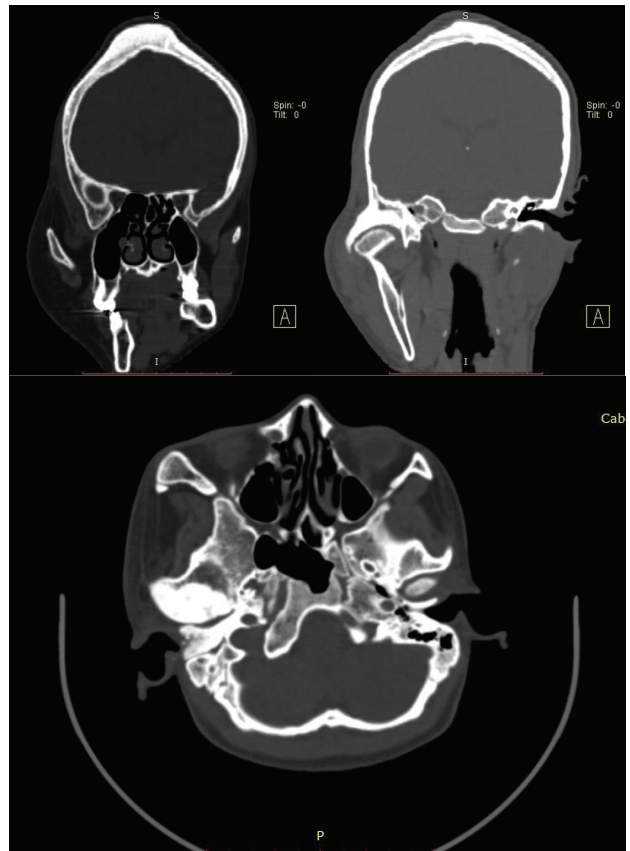


Figura 3. Reconstrucciones axial y coronal donde se muestran las lesiones óseas y la preservación de los senos maxilar y etmoidal y la cavidad orbitaria.

La reconstrucción volumétrica mostró un crecimiento expansivo que afectaba al lado derecho de la mandíbula y al hueso cigomático, así como una protuberancia en el polo superior craneal. Se apreció un desnivel en altura entre ambos rebordes infraorbitarios. El agujero mentoniano derecho se encontraba en posición inferior respecto al izquierdo (figura 4).

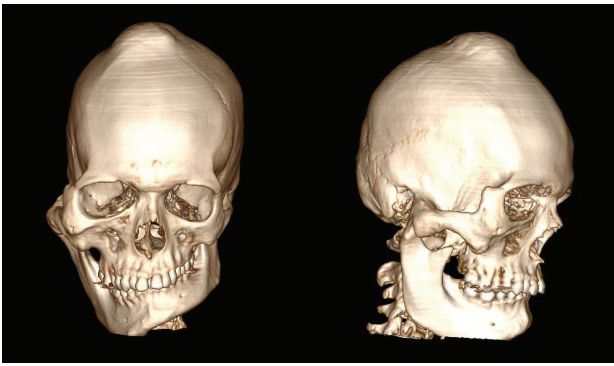


Figura 4. Reconstrucción volumétrica (frontal y lateral). Se observa crecimiento expansivo que afecta al lado mandibular derecho y al hueso cigomático, así como una protuberancia en el polo superior del cráneo.

Los exámenes de laboratorio y demás complementarios se encontraron en parámetros normales. No presentó alteraciones funcionales, con excepción de una leve restricción del movimiento lateral mandibular. Por decisión de la paciente se aplicó una conducta terapéutica expectante.

DISCUSIÓN

Las lesiones benignas fibro-óseas rara vez afectan el tracto sinonasal y se dividen en tres entidades diferentes: osteoma, displasia fibrosa y fibroma osificante (6, 7). La displasia fibrosa es una enfermedad esquelética rara causada por mutaciones activadoras del gen *GNAS1* (8-10); se sabe que afecta con frecuencia a los huesos craneofaciales, incluidos el maxilar y la mandíbula; sin embargo, sus efectos sobre los tejidos dentales y las implicaciones para el cuidado dental aún no están claros (11).

En los años 30, McCune y, un año más tarde, Albright presentaron pacientes con ciertas características: displasia fibrosa de uno o varios huesos, manchas color café con leche en el cuerpo y pubertad precoz; posteriormente, se identificó a estos enfermos como portadores del síndrome que lleva los apellidos de estos médicos: síndrome de McCune-Albright (12). Esta enfermedad es una condición rara y no hereditaria; pese a que no se cuenta con datos de prevalencia disponibles, se ha comentado que puede ocurrir en rangos que van de 1/100 000 a 1/1 000 000 (8, 12).

Las máculas café con leche son un hallazgo dermatológico aislado y común en la población general (13) y se deben a una proliferación activa de los melanocitos y la consecuente hiperproducción de melanina (14). En un estudio realizado por Akintoye et al. (8), se señala que el

63 % de los pacientes con este síndrome tenían múltiples funciones endocrinas/metabólicas desreguladas; las más comunes eran hipertiroidismo, pubertad precoz y pérdida renal de fosfato.

La displasia fibrosa gnática suele aparecer en la segunda o tercera década, lo que puede deberse a un diagnóstico erróneo inicial o a la falta de síntomas. Más del 90 % de las lesiones son monostóticas y afectan solo a un hueso, lo que únicamente es cierto para la mandíbula en la región craneofacial porque las lesiones de displasia fibrosa en el maxilar pueden cruzar suturas hacia el esfenoides, la cigoma, la base del cráneo y los huesos frontonasales, afectando así a más de un hueso (1, 9).

En la displasia fibrosa, el hueso crece en forma de una hinchazón indolora, mientras que el maxilar y la mandíbula se ven afectados con mayor frecuencia en la zona de la cabeza y el cuello, y el hueso etmoides rara vez se ve afectado. Una vez realizado el diagnóstico definitivo a través de estudios histopatológicos de la displasia fibrosa, es necesaria la interconsulta para descartar una alteración endocrina (15). A través de estudios de imagen general se puede descartar extensión extracraneal de la displasia fibrosa (radiografías simples, tomografías o gammagrafías óseas). Clínicamente, las lesiones se pueden clasificar como inactivas (estables), no agresivas (crecimiento lento) o agresivas (crecimiento rápido ± dolor, fracturas patológicas, transformaciones malignas, etc.) (1).

Las lesiones maxilares afectan tanto a la morfología y el contenido orbitario como a la oclusión dental. A nivel mandibular, se presenta con una masa en el borde inferior de la mandíbula, y posteriormente la progresión de la enfermedad conducirá a una disfunción (16). La oligodoncia, la hipoplasia del esmalte, la hipomineralización del esmalte, así como el desgaste, la rotación y el desplazamiento de los dientes son ejemplos de anomalías dentales en la displasia fibrosa. El nervio infraorbitario y el nervio alveolar inferior pueden estar involucrados en la lesión (1).

La progresión de la displasia fibrosa a menudo disminuye a medida que los pacientes alcanzan la pubertad; sin embargo, se han informado casos con enfermedad activa continua (1, 5). En la edad adulta puede reactivarse, por ejemplo, durante el embarazo (1).

Akintoye et al. (8) observaron cuatro tipos de cambios radiológicos en la displasia fibrosa: vidrio esmerilado (trabéculas granulares/condensadas), radiolúcidos

(líticos), radiolúcidos/radioopacos mixtos (densidad mixta), y radioopacos (escleróticos). La característica apariencia de «vidrio esmerilado» es el resultado de un hueso entretejido o anormal superpuesto a una matriz de tejido fibroso (17). Se ha observado que los sujetos de mayor edad y en los pacientes tratados con bifosfonatos tienen lesiones radiológicamente escleróticas (8, 17).

La tomografía computarizada es excelente para evaluar el volumen y la morfología de los tumores y puede ser auxiliar para determinar el grado de involución ósea. La resonancia magnética ofrece una especificidad más preponderante en la involución neurovascular y ocular (5). Una apariencia de vidrio esmerilado en las tomografías computarizadas, el adelgazamiento del hueso cortical y el abombamiento del área afectada son las características distintivas y especiales de la displasia fibrosa (5, 8). Las indicaciones de los procedimientos quirúrgicos engloban las alteraciones funcionales y estéticas de la zona afectada (8). En el presente caso, a pesar de tener marcada asimetría facial, la paciente abogó por mantener una conducta expectante.

CONCLUSIONES

En el presente reporte de caso se pudieron apreciar las características clínico-radiológicas de un paciente adulto con displasia fibrosa, donde los mayores cambios displásicos se produjeron a partir de los 25 años de edad. El diagnóstico fue complementado a la edad de 15 años como síndrome de McCune-Albright por asociarse con desequilibrios endocrinos y manchas color café con leche. Se observaron lesiones deformantes en los huesos del macizo facial con marcada asimetría. Las alteraciones dentales estructurales y la maloclusión determinaron las características bucales fundamentales. En estudios radiológicos se evidenció el típico patrón de vidrio esmerilado y cambios de densidad mixta. Es importante el enfoque multidisciplinario y el uso de los medios auxiliares de diagnósticos adecuados para establecer la afectación producida por esta enfermedad.

REFERENCIAS

- Obermeier KT, Hartung JT, Hildebrandt T, Dewenter I, Smolka W, Hesse E, et al. Fibrous dysplasia of the jaw: advances in imaging and treatment. *J Clin Med* [Internet]. 2023; 12(12): 4100. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/jcm12124100>
- Rienzi T, Silveri C, Risso M, Mendoza B, Bianchi G. Displasia fibrosa poliostótica - Síndrome de McCune-Albright. *Rev Méd Urug* [Internet]. 2021; 37(1): e37113. Disponible en: <https://doi.org/10.29193/RMU.37.1.12>
- Carías A, Díaz V. Displasia fibrosa monostótica craneofacial. *Acta Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello* [Internet]. 2021; 49(4): 315-320. Disponible en: <https://doi.org/10.37076/acorl.v49i4.545>
- Brucoli M, Garzaro M, Dosio C, Boffano P, Benech A. The surgical management of monostotic fibrous dysplasia of the inferior turbinate. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg* [Internet]. 2020; 121(4): 457-459. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jormas.2019.10.014>
- AlMomen AA, Molani FM, AlFaleh MA, AlMohisin AK. Endoscopic endonasal removal of a large fibrous dysplasia of the paranasal sinuses and skull base. *J Surg Case Rep* [Internet]. 2020; 2020(1): rjz404. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/jscr/rjz404>
- Tovío Martínez EG, Urbano del Valle SE, Vergara Hernández CI, Díaz-Caballero AJ. ¿Displasia fibrosa o fibroma osificante? Caracterización histológica de dos casos inusuales. *Univ Odontol* [Internet]. 2019; 38(81). Disponible en: <https://doi.org/10.11144/Javeriana.uo38-81.dffo>
- Díaz V, Carías A. Displasia fibrosa en seno etmoidal y esfenoidal: a propósito de un caso. *Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello* [Internet]. 2021; 81(1): 68-71. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0718-48162021000100068>
- Akintoye SO, Otis LL, Atkinson JC, Brahim J, Kushner H, Robey PG, Collins MT. Analyses of variable panoramic radiographic characteristics of maxillo-mandibular fibrous dysplasia in McCune-Albright syndrome. *Oral Dis* [Internet]. 2004; 10(1): 36-43. Disponible en: <https://doi.org/10.1046/j.1354-523x.2003.00971.x>
- Jiménez C, Schneider P, Baudrand R, García H, Martínez A, Mendoza C, et al. Caracterización clínica de pacientes chilenos con displasia fibrosa/síndrome de McCune-Albright. *Rev Méd Chile* [Internet]. 2022; 150(10): 1275-1282. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872022001001275>
- Guzmán Menco E, López Aparicio E, Harris Ricardo J. Displasia fibrosa: parámetros a considerar para la decisión quirúrgica. *Rev Haban Cienc Méd* [Internet]. 2018; 17(3): 451-461. Disponible en: <https://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/1413>
- Akintoye SO, Lee JS, Feimster T, Booher S, Brahim J, Kingman A, et al. Dental characteristics

- of fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* [Internet]. 2003; 96(3): 275-282. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S1079-2104\(03\)00225-7](https://doi.org/10.1016/S1079-2104(03)00225-7)
12. Uribe González G, Sigler Morales L. Síndrome de McCune-Albright en un adolescente. Informe de un paciente. *Cir Gen* [Internet]. 2017; 39(1): 37-40. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=74562>
 13. Anderson S. Café au lait macules and associated genetic syndromes. *J Pediatr Heal Care* [Internet]. 2020; 34(1): 71-81. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2019.05.001>
 14. Hernández L, Espinosa MAL, Méndez V, Mercado M. Síndrome de McCune-Albright: características clínicas en una población pediátrica y adulta. *Rev Endocrinol Nutr* [Internet]. 2012; 20(1): 11-18. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=36436>
 15. Martínez Coronel M, Rojas Mercado H. Displasia fibrosa craneofacial avanzada por remodelación ósea. *Salus* [Internet]. 2014; 18(3): 46-50. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1316-71382014000300009&lng=es
 16. Javaid MK, Boyce A, Appelman-Dijkstra N, Ong J, Defabianis P, Offiah A, et al. Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: A consensus statement from the FD/MAS international consortium. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2019; 14: 139. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s13023-019-1102-9>
 17. Burke AB, Collins MT, Boyce AM. Fibrous dysplasia of bone: craniofacial and dental implications. *Oral Dis* [Internet]. 2017; 23(6): 697-708. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/odi.12563>