

ISSN: 2340-3438

Edita: Sociedad Gallega de
Otorrinolaringología.



Periodicidad: continuada.

Web: [www: sgorl.org/revista](http://www.sgorl.org/revista)

Correo electrónico:

actaorlgallega@gmail.com

SGORL PCF
Sociedad Gallega de Otorrinolaringología
y Patología Cervicofacial



Acta Otorrinolaringológica Gallega

Caso clínico

Parosmia como debut de una Displasia Fibrosa

Paraosmia as a Fibrous Dysplasia debut

Laura Samarà Piñol; Xavier Galindo Ortego; Patricia Bellera Vilar.
Centro Avantmèdic. Lleida

Recibido: 15/12/2015 Aceptado: 15/01/2015

Resumen

Introducción: La Displasia Fibrosa es una rara enfermedad benigna, aunque puede presentarse de forma agresiva por crecimiento local y raramente, degenerar a fibrosarcoma u osteosarcoma. Se produce por una reabsorción del hueso normal que es sustituido por tejido conectivo desestructurado.

Tiene una clínica de presentación inespecífica (cuyos síntomas pueden incluir las alteraciones del olfato –parosmias– por afectación de la lámina cribosa o áreas limítrofes). Su diagnóstico de sospecha se establece mediante pruebas de imagen (TAC y RMN) y su diagnóstico de confirmación requiere una biopsia para su estudio histológico.

El tratamiento depende de la severidad de los síntomas, de su localización y de la afectación de la calidad de vida del paciente; por lo que en casos asintomáticos o de sintomatología leve, el tratamiento conservador es de elección; y en los casos con clara afectación clínica, la exéresis quirúrgica es la mejor opción.

Presenta una incidencia de malignización de 0.4% y una capacidad de recurrencia local de hasta un 25%; que obliga a un seguimiento a largo plazo de los pacientes afectos.

Caso clínico: Paciente de 78 años, que consultó por parosmias de 6 meses de evolución, sin otra clínica neurológica ni otorrinolaringológica.

Correspondencia: Laura Samarà Piñol

Centro Avantmèdic. Lleida

Correo electrónico: laurasamapi@gmail.com

ca asociada. Tras una anamnesis detallada y exploración física completa normal, se prosiguió estudio mediante pruebas de imagen (RMN y TAC), que informaron de un patrón compatible con displasia fibrosa. Dada la leve sintomatología de la paciente, se decidió tratamiento médico (oxcarbazepina), con mejoría importante de su sintomatología; y control evolutivo.

Palabras clave: Displasia Fibrosa, Parosmia, Alteraciones del olfato.

Abstract

Introduction: Fibrous Dysplasia is a rare benign bone disorder with unknown aetiology; consists in replacement of normal medullary bone by fibro-osseous tissue, causing distortion and overgrowth of the bones involved. Entity with nonspecific clinical presentation (whose symptoms may include olfactory disorders - due to involvement of the cribriform plate or surrounding areas); whose suspected diagnosis is established by test-imaging and definitive diagnosis requires histological confirmation.

Treatment depends on symptoms' severity, location and impact on patient quality of life and it goes from conservative treatment (in asymptomatic or mild cases) till surgical excision (in severe ones).

It has a 0.4% malignancy incidence rate and a capacity for local recurrence of up to 25%. Therefore, requires a long-term follow-up.

Case Report: A 78-year-old woman was referred for evaluation of an olfaction disorder that began six months earlier, with no other neurological or ENT associated symptoms. After a detailed anam-

nesis and a complete physical examination, which turned out to be normal, test-imaging was requested reporting an altered signal in the right sphenoidal junction, with no apparent intracranial extension, associated with a pattern consistent with Fibrous Dysplasia.

Due to mild patient symptomatology's (only parosmias), medical treatment (oxcarbazepine) was proposed -with improvement thereof-, and later controls.

Keywords: Fibrous Dysplasia, Olfaction Disorders, Paraosmia.

Introducción

La displasia fibrosa (DF) es una enfermedad rara de carácter benigno, que supone el 3% del total de los tumores óseos. Se caracteriza por una sustitución de hueso medular por tejido conectivo desestructurado que provoca una alteración y un crecimiento excesivo de los huesos afectados.

Su etiología es desconocida, pero se proponen factores genéticos (mutación no hereditaria del gen GNAS1 en el cromosoma 20)¹, traumáticos, alteraciones del desarrollo embrionario, entre otros, como posibles desencadenantes de la enfermedad². Tiene dos formas de presentación, la monostótica, que afecta a un único hueso y es la más frecuente; y la poliostótica, que afecta a más de un hueso y que cuando se asocia a alteraciones endocrinológicas y cutáneas (manchas café con leche), constituye el Síndrome de McCune-Albright³.

Suele diagnosticarse en la segunda y tercera década de la vida, o en edades más tempranas (forma poliostótica). Las lesiones expansivas son de crecimiento lento y se suele aceptar que su progresión disminuye o incluso se detiene cuando cesa el crecimiento esquelético, es decir, después de la pubertad^{1,4,5}.

Es más frecuente en mujeres y se localiza en estructuras craneofaciales en un 30% de casos⁶. En los casos en los que hay afectación de huesos faciales y/o craneales, se describen como DF craneofacial. Los huesos craneales más afectados son el maxilar y la mandíbula⁷.

Debido a que puede afectar a todos los huesos del cuerpo humano, presenta una gran variedad de manifestaciones clínicas. Esa gran variabilidad de presentación y la ausencia de síntomas específi-

cos, conlleva a una alta tasa de diagnósticos erróneos.

Las manifestaciones más frecuentes son asimetría facial, pérdida de visión, dolores de cabeza y dolor facial⁴. Más raramente, se puede observar también, alteraciones del olfato – hiposmia, anosmia o parosmias – por afectación de la lámina cribosa o áreas limítrofes.

Su diagnóstico de sospecha se establece mediante pruebas de imagen (TAC y RMN). La imagen más característica en la TAC, es una lesión expansiva de patrón esclerótico (densidad en “vidrio deslustrado”) y en la RMN una alteración de señal hipointensa en T1.

Para su diagnóstico de confirmación, se requiere de la realización de biopsia del hueso afecto para su estudio histológico.

El diagnóstico diferencial de masas que afectan a la hendidura olfatoria debe incluir un meningioma adyacente como posible foco de hiperostosis, Enfermedad de Paget, cordoma, osteosarcoma intramedular de bajo grado, fibroma osificante y adamantinoma⁸.

El tratamiento depende de la severidad de los síntomas, de su localización y del grado de afectación de la calidad de vida del paciente, por lo que en casos asintomáticos o de sintomatología leve, el tratamiento conservador es de elección; y en los casos con clara afectación clínica, la mejor opción terapéutica es la exéresis quirúrgica (resección del hueso afecto).

Es una enfermedad con una incidencia de malignización de 0.4%-4%, que raramente puede degenerar a un fibrosarcoma u osteosarcoma, principalmente en pacientes tratados con radioterapia

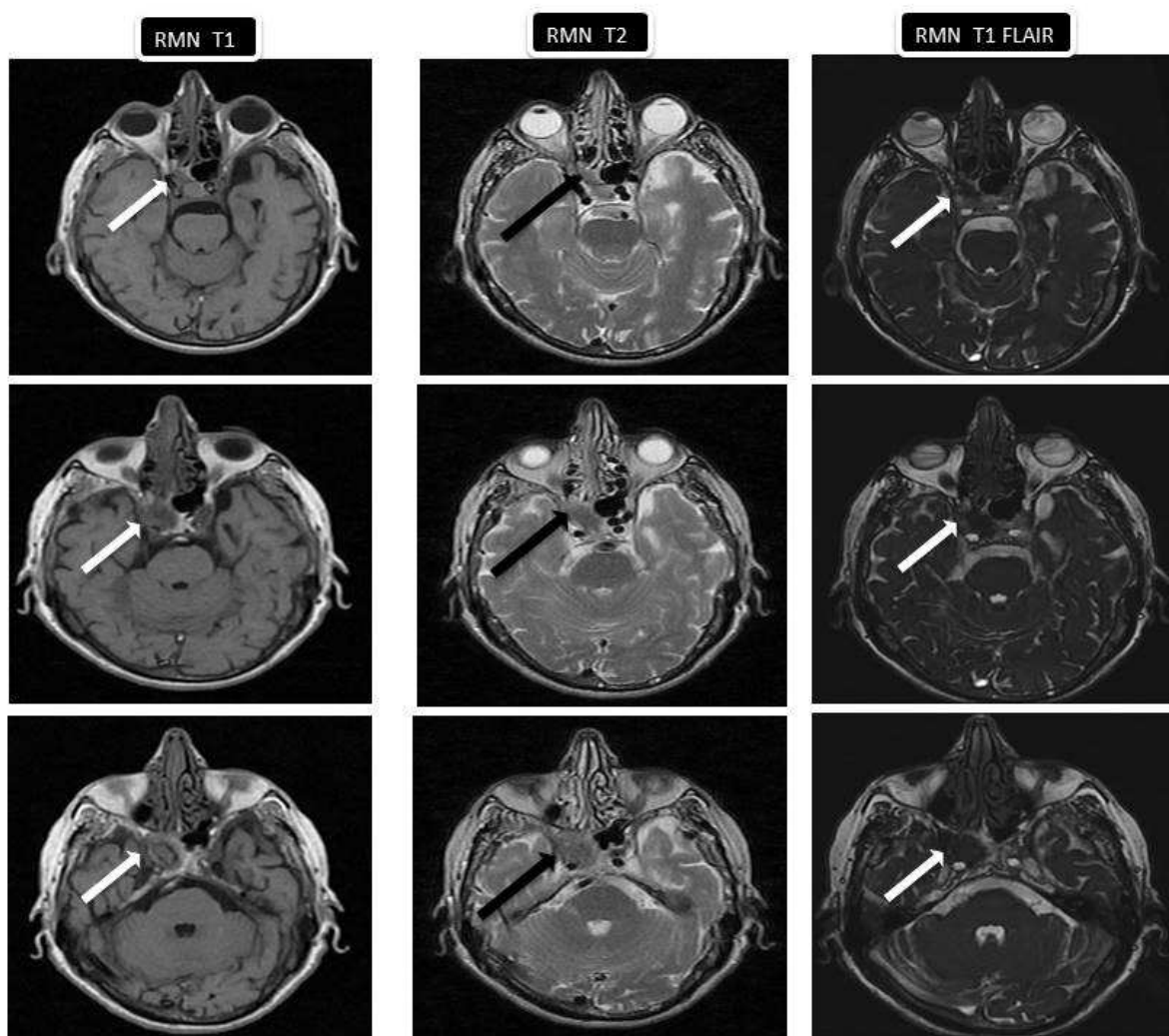
previa⁹; y una capacidad de recurrencia local de hasta un 25%¹⁰; hecho que obliga a un realizar un seguimiento a largo plazo de los pacientes afectados.

Caso Clínico

Paciente mujer de 78 años, que acudió a la consulta de Otorrinolaringología por parosmias de 6 meses de evolución. La paciente explicaba muy bien que percibía un intenso olor a quemado, que le hacía dudar de si “se le estaba quemando la casa”. Esa percepción olfativa alterada no era constante. No refería antecedentes de infecciones frecuentes de las vías aero-digestivas superiores, traumatismo craneal, cirugía de la zona ni cefalea. Tampoco refería otra clínica neurológica ni otorrinolaringológica asociada.

Después de una detallada anamnesis y una exploración física completa, que no mostró alteración alguna, se decidió proseguir estudio mediante pruebas de imagen con una Resonancia Magnética Nuclear (RMN), por la sospecha clínica de afectación central, donde se observaba alteración de la señal (hiposeñal en T1) en la unión paraselar derecha y zona esfeno-etmoidal derecha, con efecto masa sobre planos grasos, sin aparente extensión endocraneal (**Figura 1**). El estudio se amplió con cortes de TAC para la valoración ósea, donde se observó un patrón compatible con displasia fibrosa (**Figura 2**).

Dado la leve sintomatología de la paciente, se decidió, según consejo de Neurología, tratamiento médico de la parosmia con Oxcarbazepina, con importante mejoría clínica y posterior control evolutivo.



Figuras 1: Imágenes RMN. Hiposeñal en T1 en la unión paraselar derecha y zona esfeno-etmoidal derecha (*flecha blanca*), con efecto masa sobre planos grasos, sin aparente extensión endocraneal (*flecha negra*).

Discusión

La Displasia Fibrosa (DF) es una enfermedad ósea benigna de baja incidencia con síntomas no específicos, hecho que conlleva a una alta tasa de error diagnóstico.

Nuestro caso se trata de una DF poliostótica, la que afecta con más frecuencia al esqueleto craneofacial, en una mujer de edad avanzada, lo cual no es habitual de esta enfermedad, que se presenta en edades más tempranas. Eso no significa que la enfermedad sea de reciente desarrollo, sino que seguramente se originó en la infancia, estabilizándose

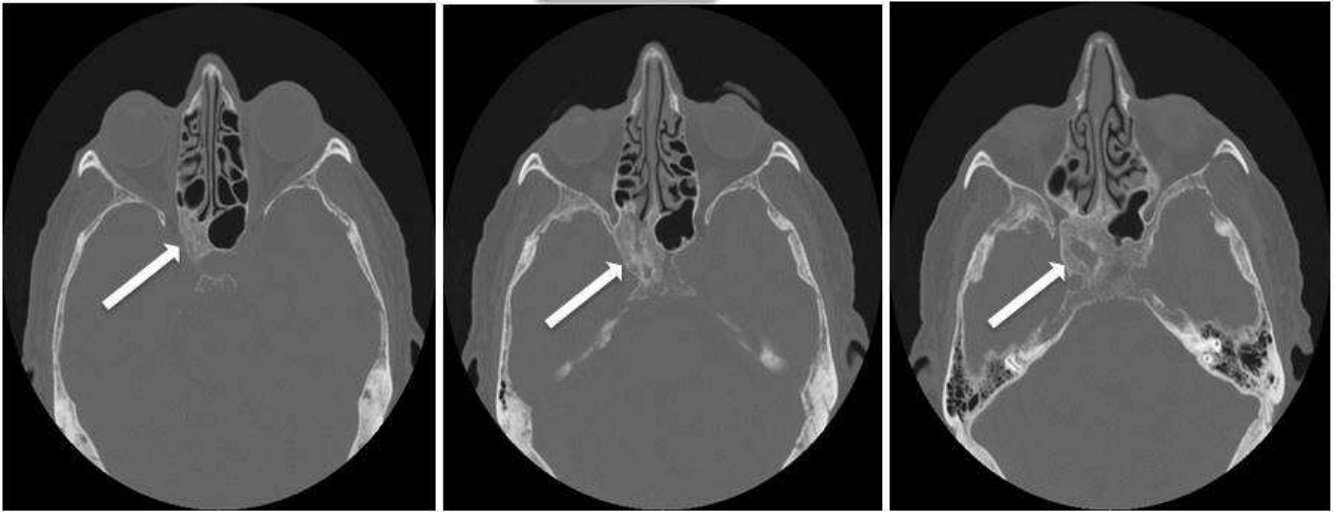
un tiempo determinado en la edad adulta, y reanudando su actividad por una causa desconocida¹¹.

Varios artículos describen diferentes manifestaciones clínicas iniciales de la DF craneal. Las más frecuentes son deformidad facial, dolor facial atípico y cefalea^{12,13}. Aunque también hay artículos que describen afectación de nervios craneales, originando alteración visual, alteración del laberinto con hipoacusia neurosensorial y vértigo^{8,14}.

Nuestra paciente debutó con parosmia como único síntoma inicial de la enfermedad.

Existen dos publicaciones que relacionan una al-

TAC AXIAL



TAC CORONAL



Figuras 2: Imágenes TAC. Esclerosis osea a nivel paraselar derecha y zona etmoido-esfenoidal derecha, con patrón de “vidrio esmerilado” (*flecha blanca*).

teración del grado o de intensidad de la percepción de los olores (hiposmia y anosmia) con la DF^{6,8}; pero las parosmias (alteración en la percepción e identificación de los olores), como único síntoma de debut de esta enfermedad, no ha sido aún descrita.

Los estudios de imagen tienen un papel crucial en el diagnóstico de la DF. Los hallazgos de la TAC pueden variar debido al componente óseo de la lesión; sin embargo, sus características distintivas conducen por lo general a un diagnóstico seguro¹⁵. Existen tres patrones radiológicos de la TAC según el grado de tejido fibroso: pagetoide, con áreas alternantes de esclerosis y radiolucidez, que

produce un aspecto similar a la enfermedad de Paget (el más frecuente); escleroso y quístico, rodeados por una cortical intacta¹⁶. La RMN, sin embargo, no tiene unas características radiológicas distintivas, por lo que se utiliza para valorar extensión/afectación de tejidos blandos adyacentes y compresión de estructuras vecinas.

Debido a que esta enfermedad tiene unas características radiológicas singulares, los estudios de imagen son considerados de diagnóstico, en algunos casos, sin necesidad de confirmación histológica¹⁵⁻¹⁷; como el caso de nuestra paciente.

El diagnóstico diferencial incluye meningioma, osteítis fibroquística, neurofibromatosis, cordo-

ma, fibroma osificante, tumor de células gigantes y la enfermedad de Paget, entre otros.

Considerando que la DF tiene una naturaleza benigna, el manejo conservador es la primera opción de tratamiento. La cirugía no se recomienda, excepto en casos de deformidades estéticas y/o funcionales graves o cuando exista compresión de estructuras vitales (descompresión del Nervio Óptico)¹⁸. La radioterapia está contraindicada, ya que la DS presenta una incidencia de malignización de un 0,4-1% en displasia fibrosa y de un 4% en el Síndrome de McCune-Albright, siendo más frecuentes en irradiados, originándose más usualmente un fibrosarcoma.

En todos los casos, la edad, la condición general del paciente, la vitalidad de las estructuras afectas y la agresividad de la enfermedad deben ser tomadas en consideración en el momento de propuesta terapéutica¹⁹.

Los pacientes con DF necesitan un estrecho seguimiento para poder controlar posibles deformidades y un seguimiento a largo plazo para poder detectar cualquier deterioro de la función de los huesos afectos o estructuras adyacentes.

En conclusión, la DF es una enfermedad rara, que sin embargo debemos tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de lesiones que impliquen un crecimiento óseo del esqueleto craneofacial.

En este caso clínico, la parosmia (alteración en la percepción e identificación de los olores) fue el único síntoma de debut de esta enfermedad; una forma de inicio peculiar que no ha sido descrita aún, según nuestra búsqueda bibliográfica.

Agradecimientos

- Servicio de Radiología del Centre Avantmèdic, Lleida.
- Dr. Gerard Piñol Ripoll, Servicio de Neurología, Lleida.

Declaración de conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Bibliografía

- 1- Feller L, Wood NH, Khammissa RA, et al. The nature of fibrous dysplasia. *Head Face Med.* 2009 Nov 9;5:22
- 2- Cohen MM Jr, Howell RE. Etiology of fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 1999 Oct;28(5):366-71
- 3- Bolger WE, Ross AT. McCune-Albright syndrome: a case report and review of the literature. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2002 Aug 1;65(1):69-74
- 4- Rahman AM, Madge SN, Billing K, et al. Craniofacial fibrous dysplasia: clinical characteristics and long-term outcomes. *Eye (Lond).* 2009 Dec;23(12):2175-81
- 5- Gil Paraíso P, Rivares Esteban J, Campos del Alamo MA, et al. Displasia fibrosa en O.R.L. *O.R.L. ARAGON* 2000; 3 (1) 21-23
- 6- Zabalza Estévez R, Pagola Villar C, Aldalur Arrigorrialde M. Anosmia due to fibrous dysplasia. *Neurologia.* 2009 Jun;24(5):336-7
- 7- Rojas R, Palacios E, Kaplan J, et al. Fibrous dysplasia of the frontal sinus. *Ear Nose Throat J.* 2004 Jan;83(1):14-5
- 8- Tsakiropoulou E, Konstantinidis I, Chatziavramidis A, et al. Olfactory dysfunction as first presenting symptom of cranial fibrous dysplasia. *BMJ Case Rep.* 2013 Jul 26;2013
- 9- Ebata K, Usami T, Thohnai I et al. Chondrosarcoma and osteosarcoma arising in polyostic fibrous dysplasia. *J Oral Maxillofac Surg* 1992;50(7):761-4
- 10- Schwartz DT, Alpert M. The malignant transformation of Fibrous Dysplasia." *Am J Med Sci.* 1964 Jan;247:1-20
- 11- P Juiz, JP Rubio, J Mendoza, et al. Displasia fibrosa monostotica de seno frontal con destrucción orbitaria. *Revista electrónica da SGORL. Acta nº 5, Julio de 2004.*
- 12- Sharma RR, Mahapatra AK, Pawar SJ, et al. Symptomatic cranial fibrous dysplasias: clinico-radiological analysis in a series of eight operative cases with follow-up results. *J Clin Neurosci.* 2002 Jul;9(4):381-90
- 13- Camilleri AE. Craniofacial fibrous dysplasia. *J Laryngol Otol.* 1991 Aug;105(8):662-6
- 14- Morrissey DD, Talbot JM, Schleuning AJ 2nd. Fibrous dysplasia of the temporal bone: reversal of sensorineural hearing loss after decompression of the internal auditory canal. *Laryngoscope.* 1997 Oct;107(10):1336-40
- 15- Lisle DA, Monsour PA, Maskiell CD. Imaging of craniofacial fibrous dysplasia. *J Med Imaging Radiat Oncol.* 2008 Aug;52(4):325-32
- 16- Chen YR, Chang CN, Tan YC. Craniofacial fibrous dysplasia: an update. *Chang Gung Med J.* 2006 Nov-Dec;29(6):543-9
- 17- Khalil HS, Toynton S, Steventon N, et al. Radiological difficulties in the diagnosis of fibrous dysplasia of the sphenoid sinus and the cranial base. *Rhinology.* 2001 Mar;39(1):49-51
- 18- Amit M, Collins MT, FitzGibbon EJ, et al. Surgery versus watchful waiting in patients with craniofacial fibrous dysplasia--a meta-analysis. *PLoS One.* 2011;6(9):e25179
- 19- Schreiber A, Villaret AB, Maroldi R, Nicolai P. Fibrous dysplasia of the sinonasal tract and adjacent skull base. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.* 2012 Feb;20(1):45-52