



# Asimetría facial por displasia monostótica mandibular

## Facial asymmetry due to mandibular monostotic dysplasia

Juan Sebastián Therán-León<sup>1</sup> , Jorge Andrés Hernández-Navas<sup>1\*</sup> , Luis Andrés Dulcey-Sarmiento<sup>2</sup> ,  
Valentina Ochoa-Castellanos<sup>1</sup> , Valentina Hernández-Navas<sup>1</sup> , Jaime Alberto Gómez-Ayala<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia

<sup>2</sup> Universidad de los Andes, Mérida, Venezuela

<sup>3</sup> Universidad Autónoma de Bucaramanga, Bucaramanga, Colombia

Fecha de recepción: 09/08/2024

Fecha de aceptación: 05/09/2024

Fecha de publicación: 30/09/2024

\*Correspondencia: Jorge Andrés Hernández Navas. [jorgeandreshernandez2017@gmail.com](mailto:jorgeandreshernandez2017@gmail.com)

### Resumen

Paciente de 12 años de edad con antecedentes perinatales complejos, que acude por una masa dolorosa en la región mandibular derecha de tres años de evolución. El examen físico reveló asimetría mandibular y una masa indurada en la mandíbula. Los estudios de imágenes y la biopsia confirmaron la displasia fibrosa monostótica mandibular derecha.

**Palabras clave:** Displasia fibrosa craneofacial. Displasia fibrosa monostótica. Osteoblastos. (DeCS-BiREME)

### Abstract

12-year-old female patient with a complex perinatal history, who presented with a painful mass in the right mandibular region of three years of evolution. Physical examination revealed mandibular asymmetry and an indurated mass in the mandible. Imaging studies and biopsy confirmed right mandibular monostotic fibrous dysplasia.

**Keywords:** Craniofacial fibrous dysplasia. Monostotic fibrous dysplasia. Osteoblasts. (MeSH-NLM)

### Introducción

La displasia fibrosa (DF) ósea es un trastorno no hereditario del desarrollo esquelético caracterizado por una proliferación anormal de fibroblastos y diferenciación deficiente de osteoblastos que conduce a un reemplazo del tejido óseo esponjoso por tejido conectivo fibroso. Es producida por una mutación somática activadora del gen *GNAS1*, que induce una activación y

proliferación de células mesenquimales indiferenciadas con formación de tejido fibroso y trabéculas óseas anómalas.<sup>1</sup> Generalmente, aparece en la primera o segunda década de la vida y afecta a las mujeres con el doble de frecuencia que a los hombres.<sup>3</sup> Existen formas monostóticas, poliostóticas y craneofaciales con diversos grados de dolor, deformidades y fracturas óseas, aunque muchos casos son asintomáticos.<sup>1</sup> La DF tiene

**Citar este artículo como:** Therán-León JS, Hernández-Navas JA, Dulcey-Sarmiento LA, Ochoa-Castellanos V, Hernández-Navas V, Gómez-Ayala JA. Asimetría facial por displasia monostótica mandibular. Rev Soc Peru Med Interna. 2024; 37(3): 160-163. Disponible en: <https://doi.org/10.36393/spmi.v37i3.862>

Rev Soc Peru Med Interna 2024; 37(3): 160-163

<https://doi.org/10.36393/spmi.v37i3.862>

[www.revistaperuanademedicinainterna.com](http://www.revistaperuanademedicinainterna.com)

una incidencia de 1:4.000-1:10.000, por lo cual parece ser una enfermedad rara. Los huesos craneofaciales son los más afectados.<sup>2</sup> Existen hallazgos en las radiografías convencionales que son característicos, aunque variables, y de carácter evolutivo. La gammagrafía ósea es la técnica de imagen con mayor sensibilidad para determinar la extensión de la enfermedad. El diagnóstico diferencial incluye múltiples lesiones óseas de características similares y en raras ocasiones se requiere biopsia ósea o estudio genético para confirmarlo.<sup>1</sup> El objetivo de este trabajo es presentar un caso de displasia fibrosa monostótica en maxilar inferior, el cual fue estudiado mediante imágenes, con biopsia incisional para el diagnóstico definitivo.

### Presentación del caso

Paciente mujer de 12 años de edad, producto de madre con antecedente de consumo de sustancias psicoactivas durante la gestación, sífilis gestacional sin datos de manejo farmacológico. La paciente presenta antecedente perinatales de prematurez (24 semanas de gestación) por oligohidramnios y requirió manejo en UCI pediátrica con soporte ventilatorio y alimentación enteral por sonda nasogástrica. Depresión leve diagnosticada a los 10 años de edad en seguimiento terapéutico con psicología y en seguimiento por baja talla para la edad. Consulta en compañía de su abuela materna por cuadro clínico de tres años de evolución caracterizado por masa en región mandibular derecha con crecimiento progresivo, dolorosa a la movilidad mandibular y palpación. Niega síntomas generales, ni pérdida de peso adicional, niega fiebre, niega otra sintomatología. Al examen físico con talla y peso bajos para la edad, se observa asimetría mandibular por aumento del volumen y cuerpo de rama mandibular derecha, doloroso a la movilidad. Se palpa masa indurada inmóvil en región mandibular derecha inten-

samente dolorosa, de 12 cm x 10 cm. Sin adenopatías (**Figura 1**). No presenta otros hallazgos positivos.

Según estudios complementarios de tomografía axial computarizada de articulación temporomandibular bilateral (**Figuras 2 y 3**), se observó un engrosamiento heterogéneo del maxilar inferior en su componente derecho con relativa conservación de las corticales, la densidad presentaba algunas zonas focales hipodensas y predominaba la densidad en vidrio despolido. Había pérdida de la definición del cuello del cóndilo, se observaba con imágenes de erosiones en el hueso subcondral. La cavidad glenoidea y la eminencia temporal estuvieron preservadas. No se observó reacción perióstica ni componente de tejidos blandos en la lesión.

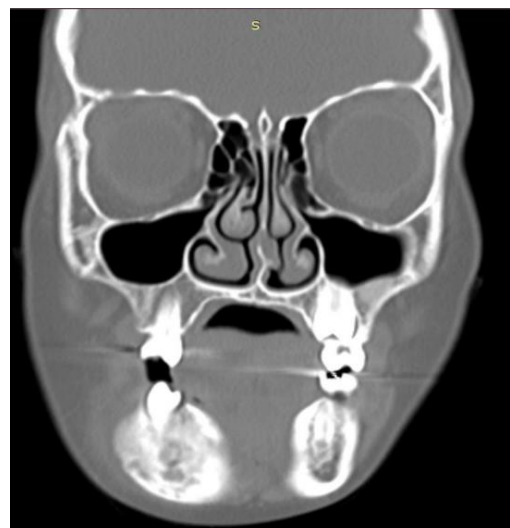
Se realizó biopsia de hueso, la cual reportó displasia fibrosa monostótica mandibular derecha con posterior indicación quirúrgica de resección de la lesión.



**Figura 2.** Tomografía axial computarizada mostrando engrosamiento del maxilar inferior derecho.



**Figura 1.** Asimetría facial en paciente con displasia monostótica mandibular.



**Figura 3.** Corte coronal de tomografía mostrando displasia fibrosa monostótica mandibular derecha.

La paciente fue operada y tuvo una evolución favorable, seguida con fisioterapia y rehabilitación.

## Discusión

La DF es una enfermedad de las células madre esqueléticas en la que se ven afectadas tanto la formación como la resorción ósea. Se clasifica en displasia fibrosa monostótica o poliestótica dependiendo del número de huesos comprometidos<sup>1</sup> y se caracteriza por ser una enfermedad ósea de etiología desconocida no hereditaria, que puede presentarse de forma independiente comprometiendo un hueso o varios huesos, asociándose o no a alguna alteración de tipo endocrino.<sup>1</sup>

Debido a los hallazgos de este estudio, se cree que esta enfermedad ósea, por su infrecuencia, la ausencia de etiología y el desconocimiento que se tiene de ella, resulta exótica tanto para el paciente como para el médico.

La DF tiene una incidencia de 1:4.000-1:10.000, por lo cual parece ser una enfermedad rara. Según los reportes de casos, la forma más frecuentemente observada es la monostótica, que conlleva aproximadamente entre el 70 % y el 85 % de los casos, de los cuales los huesos faciales y el cráneo se ven afectados en un 10 % - 25 %. Los huesos craneofaciales más afectados, por orden de frecuencia, son: maxilar superior, maxilar inferior, frontal, esfenoides, etmoides, parietal y occipital.

Por otro lado, existen tres variedades radiológicas de DF: patrón en vidrio deslustrado (56 %), patrón denso homogéneo (23 %) y variedad quística (21 %).<sup>2</sup> La forma monostótica en huesos largos es la más usual y frecuente. Su crecimiento es lento y, usualmente, se estabiliza después de la pubertad, al igual que su desarrollo. Su sintomatología generalmente aparece en la tercera y cuarta décadas de vida. La mayoría de los pacientes son asintomáticos y son diagnosticados de forma incidental, por lo que la incidencia de esta variante es considerada más alta.<sup>4</sup>

La DF es una enfermedad de las células madre esqueléticas en la que se ven afectadas tanto la formación como la resorción ósea. Esta enfermedad resulta de mutaciones activadoras poscigóticas en el gen **GNAS-1**, que codifica la subunidad  $\alpha$  de la proteína estimuladora Gs. Las mutaciones ocurren en una de dos posiciones: **Arg201** (>95 % de los casos reportados) o **Gln227** (<5 %). Como resultado, se produce la formación de células estromales de la médula ósea (BMSC) que no pueden diferenciarse en componentes normales de la médula (osteoblastos, adipocitos y células de soporte de la hematopoyesis). Como consecuencia, el hueso y la médula son reemplazados por células estromales de la médula ósea en proliferación, con una señalización

cíclica inapropiada, lo que provoca fibrosis y genera una matriz estructuralmente anormal, dando lugar a la formación de lesiones fibro-óseas discretas.<sup>3</sup>

La DF abarca un amplio espectro clínico, que va desde una lesión incidental y asintomática hasta una enfermedad incapacitante grave.<sup>4</sup> Los signos y síntomas varían según el tipo y la ubicación de la DF, e incluyen deformidad y asimetría facial, alteración visual, discapacidad auditiva, congestión y/u obstrucción nasal, dolor, parestesia o maloclusión. Por lo general, se mantiene el arco dental, aunque ocasionalmente pueden ocurrir desplazamiento dentario, maloclusión e interferencia con la erupción dental.<sup>2</sup>

Las lesiones pueden ocurrir de forma aislada o en asociación con características extraesqueléticas, siendo las más comunes las máculas cutáneas color café con leche y endocrinopatías hiperfuncionantes, que incluyen pubertad precoz, hipertiroidismo, exceso de hormona del crecimiento, hipercortisolismo e hipofosfatemia mediada por el factor de crecimiento de fibroblastos 23 (FGF23).<sup>4</sup>

El diagnóstico presuntivo de la DF en primera instancia es un trabajo difícil, ya que se deben considerar todas las posibles enfermedades que podrían presentarse de forma similar. En primer lugar, sería necesario diferenciar dentro del grupo de enfermedades infrecuentes aquellas con mayor incidencia, y tomarlas en consideración, así como revisar las de curso benigno y maligno. El diagnóstico definitivo depende de la biopsia junto a los estudios anatomopatológicos, endocrinológicos y la gammagrafía ósea, que ayudan a identificar lesiones insospechadas.<sup>9</sup>

El tratamiento de la DF está en continua revisión y no existen pautas de actuación bien establecidas. Según este estudio, el tratamiento de las lesiones en el área craneofacial debe basarse en la clínica, excepto en lesiones del cono orbitario, en las cuales, dado el alto riesgo de compresión del nervio orbitario, la indicación de tratamiento es indudable. En cuanto al tratamiento médico, históricamente la radioterapia (RT) ha sido una de las opciones a considerar, pero actualmente ha sido abandonada por el riesgo de transformación maligna posterior (sarcoma post RT). La quimioterapia (QT) ha demostrado no ser efectiva.<sup>7</sup>

La displasia fibrosa no es un hallazgo frecuente; se trata de una enfermedad benigna, de causa no muy bien establecida, que tiene un curso lento acompañado de escasos síntomas. La tomografía axial computarizada constituye un examen de gran utilidad, ya que sugiere el diagnóstico, el cual debe ser confirmado a través del estudio anatomopatológico. En la actualidad, no se dispone de un tratamiento específico para esta enfermedad. El tratamiento quirúrgico, aunque es un pilar

importante, no constituye la primera opción terapéutica debido a la posibilidad de recidivas.<sup>8</sup> Sin embargo, las opciones terapéuticas deben ser evaluadas en cada caso, después de valorar los factores relacionados con el paciente, su enfermedad, la disponibilidad de medicamentos y la tecnología. Hasta la fecha, se sigue trabajando en la aplicación de un tratamiento médico específico para su curación. Se recomienda el procedimiento quirúrgico en aquellos casos en los que sea posible realizar la exéresis completa de la lesión, con el fin de evitar recidivas.<sup>9</sup>

### Financiamiento

Esta investigación no recibió ninguna subvención específica de agencias de financiamiento de los sectores público, comercial o sin fines de lucro.

### Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

### Responsabilidades éticas

Este trabajo cuenta con el consentimiento del paciente, el consentimiento informado de sus padres y la aprobación del Comité de Ética Científico de la Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.

### Contribución de los autores

JSTL: redacción inicial del informe y lideró el diagnóstico clínico y el análisis de los hallazgos. JAHN: recolección de datos clínicos y estudios de imagen, y revisión de la literatura. LADS: interpretación de los resultados. VOC: redacción de la discusión y la revisión crítica del manuscrito. VHN: recopilación y análisis de las referencias bibliográficas. JAGA: supervisión de todo el

proceso, validando el diagnóstico y el tratamiento, y revisando el manuscrito final para su aprobación.

## Referencias

1. Varsavsky M, Alonso G. Displasia fibrosa ósea. *Actual Osteol.* 2017;13(3):233-42.
2. Alves N, de Oliveira RJ, Takehana D, Deana NF. Recurrent monostotic fibrous dysplasia in the mandible. *Case Rep Dent.* 2016;2016:3920850. doi: 10.1155/2016/3920850. Epub 2016 May 31. PMID: 27340572; PMCID: PMC4906182.
3. Burke AB, Collins MT, Boyce AM. Fibrous dysplasia of bone: craniofacial and dental implications. *Oral Dis.* 2017;23(6):699-708.
4. Iglesias GA, Caiaffa H, Sánchez M, Jurado A, Barceló R, Ordoñez CP, et al. Displasia fibrosa monostótica cráneo-facial: informe de 12 casos y revisión de la literatura. *Salud Uninorte.* 1986;3(3):177-90.
5. Naser GA, Bravo CG, Carrasco DM, Ríos DC. Displasia fibrosa de temporal: caso clínico y revisión del tema. *Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello.* 2009 Dic;69(3):259-64. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0718-48162009000300009&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0718-48162009000300009&lng=es). doi: 10.4067/S0718-48162009000300009.
6. Cruz-Ferret E, Rodríguez-Infanzón O, Rodríguez-Rodríguez A. Displasia fibrosa. Presentación de un caso. *Correo Científico Médico.* 2018;23(1). Disponible en: <https://revcocmed.sld.cu/index.php/cocmed/article/view/3029>.
7. Ventura-Martínez N, Guijarro-Martínez R, Morales-Navarro JD, Solís-García I, Puche-Torres M, Pérez-Herrezuelo Hermosa G. Displasia fibrosa craneofacial avanzada: a propósito de un caso. *Rev Esp Cir Oral Maxilofac.* 2014 Jan;36(1):32-7.
8. Carballo Santos M, Pupo Suárez R, Cruz Roch JL, Cruz Pino Y. Presentación de un paciente con displasia fibrosa ósea cráneo facial. *Correo Científico Médico.* 2014 Sep;18(3):564-70. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1560-43812014000300023&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812014000300023&lng=es).
9. Boyce AM. Fibrous dysplasia. In: Feingold KR, Anawalt B, Blackman MR, et al., editors. *Endotext* [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK326740/>.