

Síndrome de Mazabraud caracterizado mediante gammagrafía ósea y resonancia magnética

María Fernanda Lara Martínez¹, María Luisa Nieto Morales², Marilia Martins Marone³, Ana Julia Allende-Riera³.

1 - Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife, Islas Canarias, España..

2 - Servicio de Radiología. Hospital Universitario Nuestra Señora de La Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, Islas Canarias, España..

3 - Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Universitario Nuestra Señora de La Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, Islas Canarias, España..

Introducción

El mixoma intramuscular es un tumor benigno de tejidos blandos infrecuente, mientras que las displasias fibrosas son lesiones intramedulares benignas. La coexistencia de ambas es rara y se conoce como síndrome de Mazabraud (SM). En casi todos los casos, la masa de tejidos blandos y las lesiones óseas se localizan en la misma región anatómica^(1,2). En el SM, los mixomas tienden a ser multifocales y se asocian frecuentemente con displasia fibrosa polioestótica⁽³⁾.

Descripción del caso

Paciente mujer de 37 años diagnosticada previamente de displasia fibrosa mediante gammagrafía ósea con 99mTc-HMDP realizada en 2015, que mostró un aumento de la captación hemicraneal derecha (involucrando regiones parietal, temporal, occipital y huesos del macizo facial), arcos costales (5º, 6º, 7º, 10º derechos y 6º izquierdo), miembro inferior izquierdo (fémur, tibia y peroné) y peroné derecho. Las lesiones eran sugestivas de displasia fibrosa polioestótica que fue posteriormente verificada mediante biopsia ósea realizada en la zona distal del fémur izquierdo y en el décimo arco costal posterior derecho (fig. 1, A y B). Durante la realización de una nueva gammagrafía ósea de seguimiento en 2021, la paciente refirió masa palpable en región glútea derecha de varios meses de evolución. La gammagrafía no mostró cambios significativos en la captación ósea relacionada con su displasia fibrosa ya conocida (fig. 1 C y D); sin embargo, se observó captación patológica en partes blandas de la región glútea derecha. Dada la clínica dolorosa en esa localización, se recomendó realizar una técnica de imagen morfológica para valorar mejor este hallazgo (fig. 1 E y F).

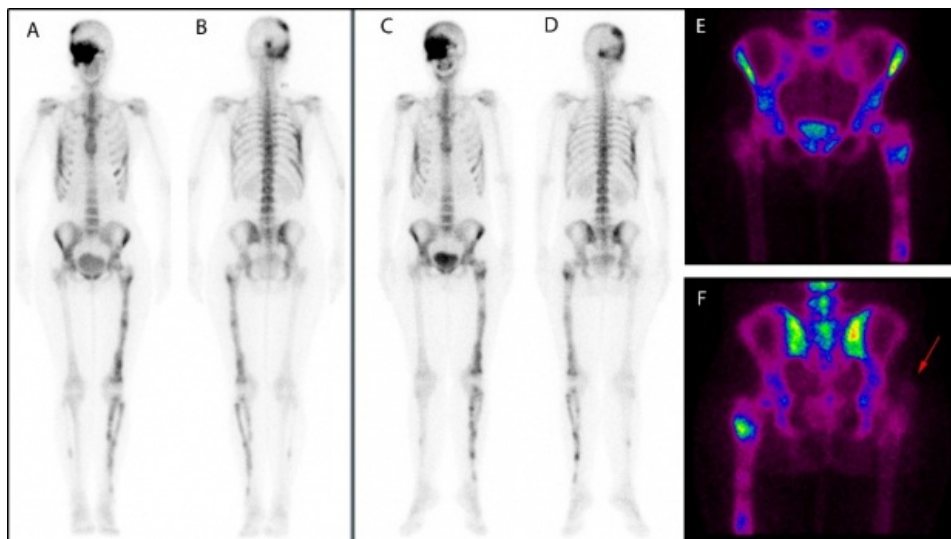


Figura 1 Gammagrafías óseas en proyecciones anterior y posterior en fase tardía de cuerpo entero con ^{99m}Tc -HMDP. A y B: en el momento del diagnóstico, en 2015. C y D: seguimiento en 2020. En ambos casos existe de captación del radiotrazador, sugestivo de displasia fibrosa polioestótica. E y F: imagen localizada de pelvis anterior y posterior con leve captación patológica en partes blandas de la región glútea derecha (flecha roja).

La resonancia magnética (RM) de cadera demostró una lesión ovalada localizada en el músculo glúteo mayor derecho en su región más superficial y externa, de 3,3 x 2,6 x 3,9 cm (fig. 2, flechas rojas). La secuencia T1 (A) mostró lesión hipointensa, con el anillo graso característico de los mixomas alrededor de la lesión. En la secuencia T2 (B) la lesión fue hiperintensa, y en la secuencia T2 (C) con supresión grasa la lesión fue también hiperintensa. Después de la administración de gadolinio, se demostró realce difuso (D). En el fémur izquierdo se observó una lesión endomedular bien definida con borde esclerótico, compatible con la displasia fibrosa conocida. Se realizó biopsia con aguja gruesa guiada por ultrasonido de la masa glútea; el resultado fue compatible con mixoma.

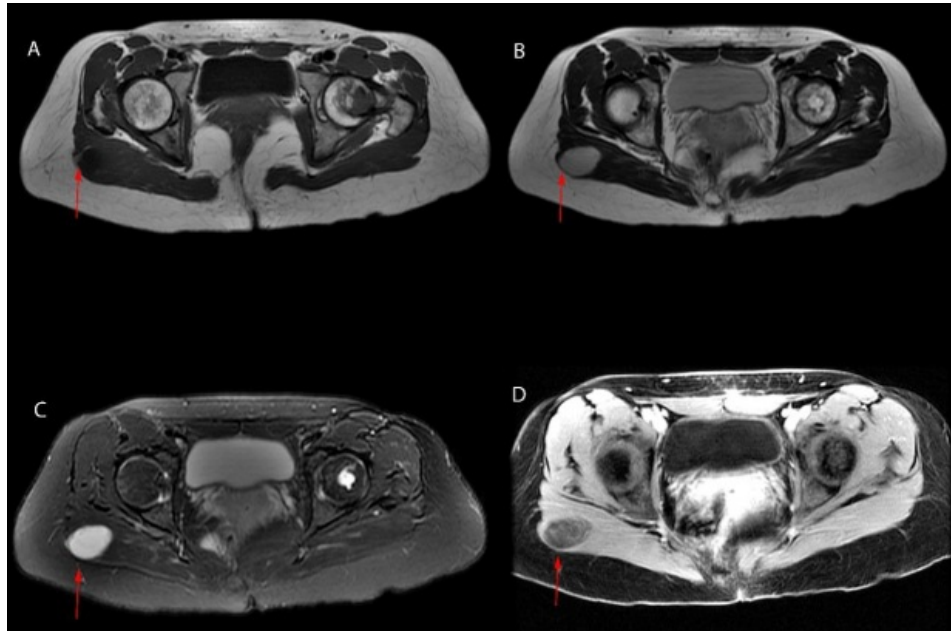


Figura 2 Resonancia magnética en corte axial de la cadera. Lesión ovalada (mixoma) en el espesor del músculo glúteo mayor derecho (flecha roja). A) Secuencia T1. B) Secuencia T2. C) Secuencia T2 con supresión grasa. D) Después de la administración de gadolinio. Displasia fibrosa conocida en el fémur izquierdo.

En el comité multidisciplinar se decidió manejo conservador del mixoma debido a que las posibilidades de degeneración sarcomatosa son mínimas y la paciente no refería malestar significativo. Se propuso un seguimiento continuo, sin evidencia de crecimiento a los 6 meses posteriores.

Discusión

Los mixomas intramusculares son tumores benignos de tejidos blandos con un componente mucinoso^(4,5); pueden ser únicos o múltiples⁽⁴⁾. En la resonancia magnética, los mixomas intramusculares se ven como lesiones hipointensas en las secuencias T1, con un anillo de grasa característico especialmente alrededor del polo superior e inferior de la lesión debido a la atrofia del músculo circundante y lesiones hiperintensas en las secuencias T2 debido al alto contenido de agua en la mucina, con marcado realce después de la administración de gadolinio^(4,6). Las localizaciones más comunes son en los músculos de los muslos (47%) y glúteos (20%); el diámetro medio de estos tumores es de unos 5 cm⁽⁷⁾.

La displasia fibrosa es una afección poco común y benigna, caracterizada por la presencia de áreas no osificadas en el hueso. Puede ser monostótica o poliostótica y predominantemente unilateral. Radiológicamente, estas lesiones óseas muestran remodelado óseo con adelgazamiento cortical difuso, periostio intacto y un halo de esclerosis definido. En la gammagrafía ósea convencional se caracterizan por una captación moderada a intensa del radiotrazador y en el PET con 18F-FDG las lesiones pueden ser captantes^(4,5).

Con mayor frecuencia, en el SM la afectación poliostótica precede en años al descubrimiento de mixomas intramusculares, como en el caso que se presenta. Es más común en mujeres que en hombres y suelen aparecer en los miembros inferiores, con una curiosa predilección por el lado derecho. En nuestro caso, sin embargo, las lesiones óseas dominantes eran en hemirráneo derecho y miembro inferior izquierdo, mientras que el mixoma era en glúteo derecho.

Se desconoce la etiología del SM, pero se ha descrito la relación entre mutaciones en el gen Gs (α). Se ha descrito la relación entre el SM y el síndrome de McCune-Albright, que también expresa mutaciones del gen Gs (α) y se define clásicamente por la tríada clínica de displasia fibrosa ósea, manchas cutáneas café con leche y pubertad precoz^(4,5,6).

Las principales complicaciones del SM son las deformidades y fracturas esqueléticas; el tratamiento incluye el manejo conservador para mixomas y los bifosfonatos para la displasia fibrosa. Se puede considerar la escisión de los mixomas si hay dolor o se desarrollan síntomas de presión⁽⁵⁾, aunque algunos autores proponen como tratamiento la resección debido a que, aunque muy baja, existe la probabilidad de transformación sarcomatosa^(7,8).

En el caso de nuestra paciente, no se observó aumento del tamaño del mixoma durante un seguimiento de 6 meses, por lo que se decidió un abordaje conservador.

El reconocimiento del SM es importante pues permite al médico tener en cuenta la posibilidad de la coexistencia de ambas entidades, dirigir el examen físico y solicitar las pruebas apropiadas para su estudio.

Referencias

01. Blasier RD, Ryan JR, Schaldenbrand MF. Multiple myxomata of soft tissue associated with polyostotic fibrous dysplasia. A case report. Clin Orthop Relat Res 1986; 206:211-4.
02. Cabral CE, Guedes P, Fonseca T, et al. Polyostotic fibrous dysplasia associated with intramuscular myxomas: Mazabraud's syndrome. Skeletal Radiol 1998; 27:278-82.
03. Endo M, Kawai A, Kobayashi E, et al. Solitary intramuscular myxoma with monostotic fibrous dysplasia as a rare variant of Mazabraud's syndrome. Skeletal Radiol 2007; 36:523-9.
04. Zoccali C, Teori G, Prencipe U, et al. Mazabraud's syndrome: a new case and review of the literature. Int Orthop 2009; 33:605-10.
05. Mahajan S, Goel R, Riedl C, et al. Mazabraud's syndrome mimicking metastases on FDG PET/CT in a patient with colon cancer. Clin Nucl Med 2018; 43:625-6.
06. Arishima Y, Setoguchi T, Abematsu M, et al. Mazabraud's syndrome with solitary myxoma and monostotic fibrous dysplasia. J Orthop Sci 2010; 15:144-7.
07. Sukpanichyingyong S, Matsumoto S, Ae K, et al. Surgical treatment of Intramuscular myxoma. Indian J Orthop 2021; 55:892-7.
08. Nguyen BD, Ram PC. Mazabraud's syndrome with sarcomatous transformation: scintigraphic and radiologic imaging. Clin Nucl Med 2005; 30:829-30.