

CASO CLÍNICO

**DISPLASIA FIBROSA CRÂNIO-FACIAL
A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS**
CRANIO-FACIAL FIBROUS DYSPLASIA
— TWO CASE REPORT

Herédio Sousa; Rita Ferreira; Sara Baptista; Cristóvão Ribeiro; Vitor de Sousa; Marques Pinto; Ezequiel Barros

RESUMO

Dependendo da localização e do número de ossos envolvidos, a Displasia Fibrosa (D.F.) crânio-facial pode ser responsável por síndromes dismórficas e por sintomatologia otológica, oftalmológica ou rinológica. Este artigo tem por objectivo ilustrar dois casos clínicos de D. F. Poliostótica com envolvimento predominante dos ossos temporal e etmóide.

No primeiro caso clínico o envolvimento do osso temporal é responsável por síndrome vertiginosa resultante de hipofunção vestibular esquerda e da obliteração do aqueduto vestibular homolateral. Neste caso o doente foi submetido a neurectomia dos nervos vestibulares, por via retrosigmoide. O segundo caso clínico é um caso de D.F. predominantemente do osso etmóide, acompanhado de proptose e obstrução nasal, em que se procedeu à excisão total por via paralateronasal sob controlo endoscópico.

Os autores fazem uma revisão da literatura sobre a clínica, o diagnóstico, e a terapêutica da doença a nível crânio-facial.

PALAVRAS CHAVE:

Displasia fibrosa, osso temporal, osso etmóide.

ABSTRACT

Depending on localization and the number of the bones involved, craniofacial fibrous dysplasia may result in dysmorphic syndrome as well as otologic, visual and nasal symptoms. The main purpose of this article is to illustrate two report cases of polyostotic fibrous dysplasia with predominant affection of temporal and etmoid bones.

In the first case, the temporal disease results in vertigo because of the block of vestibular aqueduct and low function of vestibule. The patient underwent neurectomy of both vestibular nerves by retrosigmoid approach. In the second case, the etmoid disease results in nasal block and proptosis and the patient underwent total resection by paralateronasal approach under endoscopic control.

The authors make a review of the literature concerning the clinical, diagnostic and therapeutic aspects of craniofacial disease.

KEY WORDS:

Fibrous dysplasia; temporal bone; etmoid bone.

Dr. Herédio Bandeira Batista de Sousa

Calçada Moinho de Vento, Nº18, R/C C, 1150-236 Lisboa

Telemóvel: 917720208

Mail: herediosousa@hotmail.com

Introdução

A D.F. é uma doença não hereditária que resulta da substituição do tecido ósseo normal por tecido fibroso e de uma disposição anormal das trabéculas ósseas.

Descrita pela primeira vez em 1937 por McCune e Bruch¹, quase seis décadas e meia volvidas tem ainda a sua base etiológica por esclarecer.

Dependendo do número de ossos atingidos e do envolvimento endócrino, a D.F. é dividida

em três subtipos: monostótica, poliostótica e síndrome de McCune-Albright.

A D.F. monostótica é a forma mais comum (aproximadamente 70% dos casos), sendo os ossos crânio-faciais e as costelas os mais frequentemente atingidos. Geralmente é diagnosticada na 2ª e 3ª décadas de vida.

A D.F. poliostótica representa 30% dos casos e envolve vários ossos, geralmente aqueles localizados no mesmo hemicorpo.

É diagnosticada frequentemente em adolescentes com marcada deformação óssea.

O síndrome de McCune-Albright é caracterizado por D. F. poliostótica, baixa estatura motivada pelo encerramento precoce das epífises dos ossos longos, hiperpigmentação cutânea e puberdade precoce.

Corresponde a uma forma mais grave de doença (aproximadamente 3% dos casos).

Este síndrome é quase exclusivo do sexo feminino.

Apresentam-se dois casos clínicos de D.F. poliostótica crânio-facial em doentes sintomáticos, onde os resultados cirúrgicos foram bastante satisfatórios.

PRIMEIRO CASO CLÍNICO

Doente de 42 anos de idade, sexo masculino, raça caucasiana, com o diagnóstico de displasia fibrosa crânio-facial desde os 9 anos, seguido na consulta de Neurologia por síndrome vertiginoso desde os 32 anos.

Apesar da terapêutica instituída com vasodilatadores cerebrais e anti-vertiginosos assistiu-se, nos últimos dois meses, ao agravamento e ao aumento da frequência dos episódios, razões pelas quais o doente foi referenciado à consulta de Otorrinolaringologia.

A gravidade do quadro motivou o abandono da actividade profissional do doente.

Dos antecedentes pessoais realçam-se a hipertensão arterial, a hipercolesterolemia e amigdalectomia aos quatro anos. Os antecedentes familiares são irrelevantes.

O exame objectivo revelou dismorfia crânio-facial com tumefacção fronto-temporal esquerda (figura 1), ligeira estenose do canal auditivo externo esquerdo e Romberg com desequilíbrio para a esquerda.

O estudo da função vestibular (provas calóricas e videonistagmografia) foi compatível com síndrome vertiginoso do tipo periférico deficitário esquerdo (figura 2).

Analiticamente os valores de fosfatase alcalina, cálcio e fósforo eram normais.



FIGURA 1 - TUMEFACÇÃO FRONTO-TEMPORAL ESQUERDA.

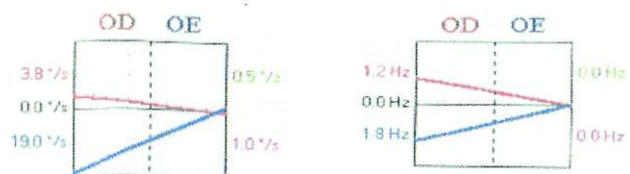
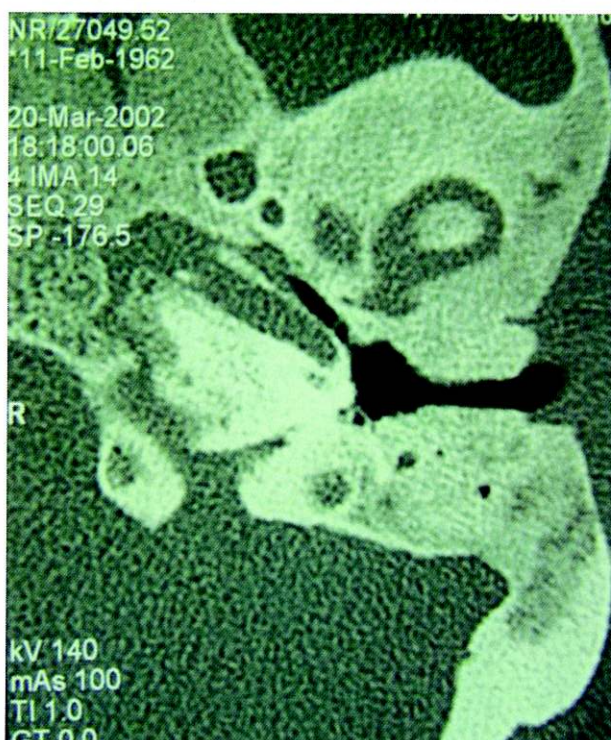


FIGURA 2 - GRÁFICOS DE FREYSS:
À ESQUERDA VELOCIDADE HORIZONTAL,
À DIREITA RESPOSTA EM FREQUÊNCIA.
CORRESPONDEM A UM DÉFICE DE 88% À ESQUERDA
NAS PROVAS CALÓRICAS.

O estudo audiológico evidenciou hipoacusia mista moderada à esquerda com reflexos estapédicos presentes. Os potenciais evocados auditivos não revelaram sinais de patologia retrocolear.

A tomografia computadorizada (T.C.) demonstrou: alteração da estrutura óssea sugestiva de D.F. com componente predominantemente osteoblástico, com envolvimento fronto-temporo-parietal, da base do crânio central incluindo o

corpo e a grande asa esquerda do esfenóide, do osso malar, da região fronto-etmoidal, da fossa nasal esquerda e dos seios esfenoidais; estenose dos ápices orbitários com compressão no trajecto canalicular do nervo óptico e obliteração do aqueduto vestibular esquerdo; estenose ligeira do canal auditivo externo à custa do componente ósseo; ausência de estenose significativa do canal auditivo interno (C.A.I.) e ausência de envolvimento displásico da cadeia ossicular (figuras 3,4,5 e 6).



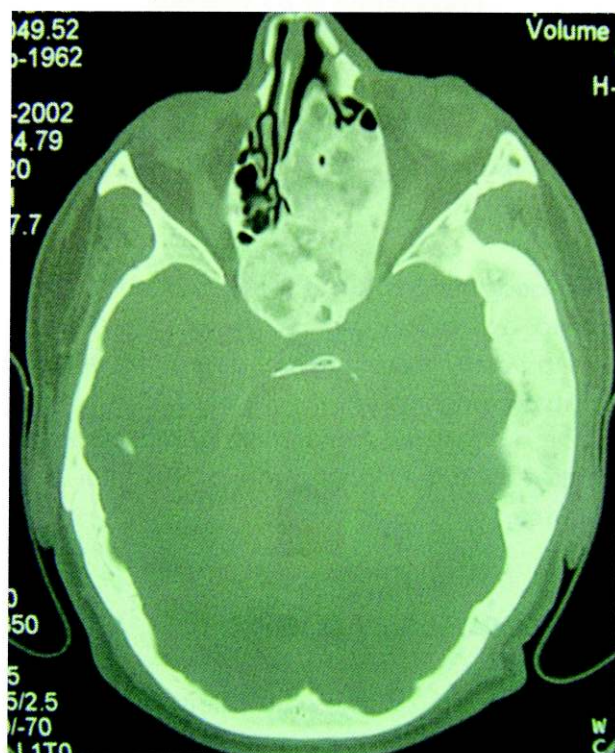
**FIGURA 3 - T.C. PLANO AXIAL.
D. F. TEMPORAL COM ESTENOSE NÃO OCLUSIVA
DO CANAL AUDITIVO EXTERNO.**

A obliteração do aqueduto vestibular esquerdo assim como a hipofunção vestibular esquerda foram consideradas as causas do síndrome vertiginoso, pelo que o doente foi submetido a neurectomia vestibular a nível da cisterna do ângulo ponto-cerebeloso, por via retrosigmóide.

Não houve intercorrências no pós-operatório imediato; o levante foi iniciado ao 3º dia



**FIGURA 4 - T.C. PLANO AXIAL.
ENVOLVIMENTO DOS OSSOS TEMPORAL, ESFENÓIDE,
ETMOIDE CORNETO INFERIOR E MALAR POR D.F.**



**FIGURA 5 - T.C. PLANO AXIAL.
ESTENOSE DOS ÁPICES ORBITÁRIOS COM COMPRESSÃO NO
TRAJECTO CANALICULAR DO NERVO ÓPTICO.**

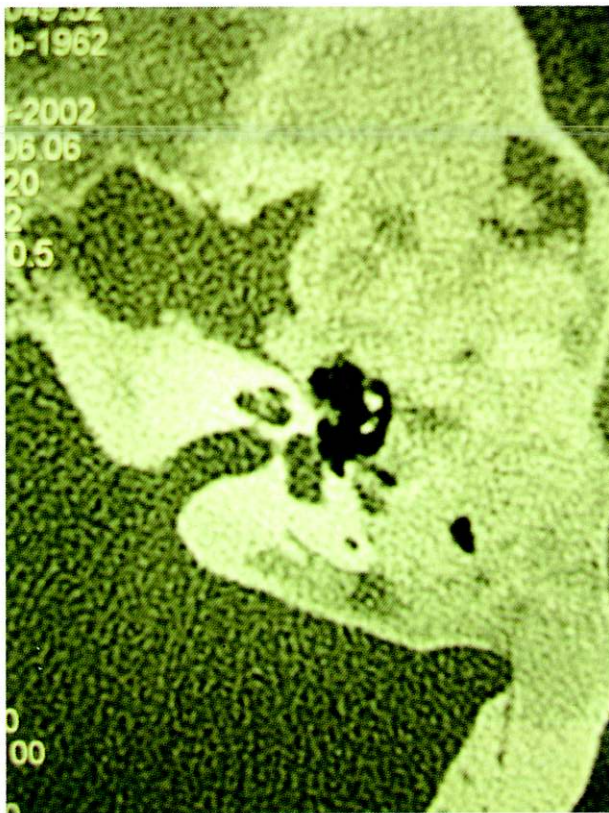


FIGURA 6 - T.C. PLANO AXIAL. APARÊNCIA EM VIDRO MOÍDO E HOMOGÊNEA DE D.F. TEMPORAL. OBLITERAÇÃO DO AQUEDUTO DO VESTÍBULO E APAGAMENTO DO INFUNDÍBULO JUSTA-UNGUEAL (SETA). 1-CRURA COMUM DOS CSC POSTERIOR E SUPERIOR. AUSÊNCIA DE ALTERAÇÕES DA CÓCLEA, VESTÍBULO E OUVIDO MÉDIO.

com boa tolerância e a alta dada ao 11º dia de pós-operatório.

Aos nove meses de pós-operatório e após várias sessões de provas de reabilitação vestibular, o doente encontra-se assintomático, tendo retomado a sua actividade profissional com sucesso.

SEGUNDO CASO CLÍNICO

Doente de 29 anos de idade, sexo feminino, raça negra, natural e residente na Guiné-Bissau, com história de tumefacção da hemiface esquerda há vários anos, transferida para

Portugal por tumefacção da hemiface esquerda, neoformação da fossa nasal e proptose homolaterais.

Objectivamente a doente apresentava caquexia, tumefacção de consistência dura que projectava a região malar esquerda, acompanhada de sinais inflamatórios e de fístula do canto direito do olho esquerdo com saída de exsudado purulento; proptose e massa da fossa nasal com extensão até ao vestíbulo, de consistência dura e mucosa friável.

Laboratorialmente, documentou-se positividade para o HIV1, anemia (Hb-8.8g/dl), aumento da fosfatase alcalina (707U/l), hipercalcémia (12.4mg/dl). A T.C. e a R.M. revelaram lesões heterogêneas e expansivas da fossa nasal esquerda que condicionava o empurramento direito do septo nasal, moldagens dos cornetos médio e inferior, da lâmina papirácea, do osso esfenóide e de todo o osso etmóide.

Estas lesões estavam intercaladas de cavidades preenchidas por secreções (figuras 7, 8 e 9).

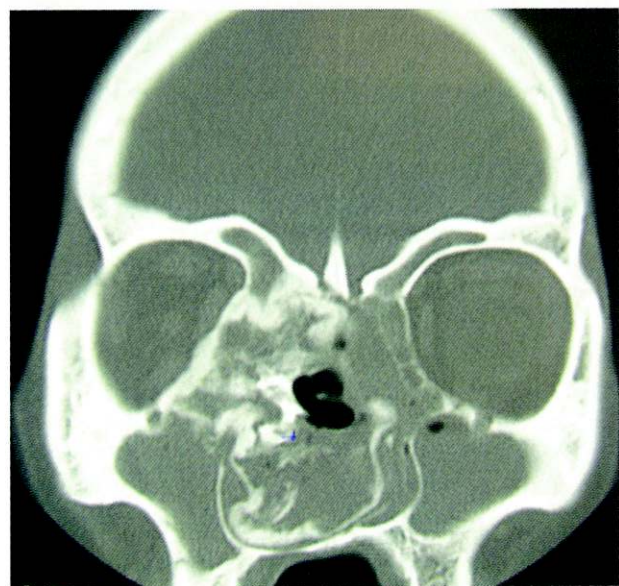


FIGURA 7 - T.C. PLANO CORONAL. D.F. DO ETMÓIDE E DO CORNETO INFERIOR TIPO PAGETÓIDE, EXPANSIVA QUE CONDICIONA EMPURRAMENTO DO SEPTO NASAL E DA ÓRBITA, COM PRESERVAÇÃO DA LÂMINA PAPIRÁCEA E DA LÂMINA CRIVOSA DO ETMÓIDE. RETENÇÕES DE SECREÇÕES NOS SEIOS MAXILARES.



FIGURA 8 - T.C. PLANO AXIAL. ENVOLVIMENTO DO ETMOÍDE E DO CORPO DO ESFENOÍDE COM PRESERVAÇÃO DA ÓRBITA E DOS CANAIS CAROTÍDEOS.



FIGURA 9 - R.M. PÓS-GADOLÍNIO. CAPTAÇÃO INTERMÉDIA E HETEROGÊNEA DE GADOLÍNIO.

A doente foi submetida a cirurgia por via paralateronasal sob controlo endoscópico, tendo-se excisado toda a massa da fossa nasal e dos seios envolvidos, deixando por segurança parte da massa que formava a parede

óssea da fossa pterigomaxilar, da órbita (lâmina papirácea) e da parede lateral esquerda do esfenóide.

No período intra-operatório, ao contrário do que seria de supôr para este tipo de lesões, houve perda de um litro de sangue (hemorragia em toalha).

O tamponamento foi efectuado com Mergel, Surgicel e cinco gazes de Adaptic.

O quadro hemorrágico registado no intra-operatório justificou a realização de angiografia que permitiu identificar uma artéria esfenopalatina com um diâmetro de 3mm, razão pela qual se efectuou a embolização da mesma.

O destamponamento nasal foi realizado no bloco operatório ao 5º dia de pós-operatório.

Para compensação e estabilização do estado geral, a doente teve alta ao 44º dia de internamento orientada para consulta de Medicina Interna no hospital da área de residência.

Os exames histológicos das peças operatórias confirmaram o diagnóstico de D.F..

DISCUSSÃO

O termo D.F. foi introduzido por Lichtenstein, em 1938, um ano após a sua descrição por McCune e Bruch¹, no entanto a sua base etiológica continua ainda por esclarecer.

Em 1942, Lichtenstein e Jaffe² concluíram que a D.F. era resultante da deficiente diferenciação do tecido mesenquimatoso.

Quinze anos depois, 1957, Changus² definiu a hiperplasia osteoblástica como principal causa.

Outros estudos efectuados na década de 60 permitiram acrescentar o sequestro ósseo em estado imaturo, assim como alterações bioquímicas no período pós-natal como possíveis causas.

Estudos mais recentes, baseados na biologia molecular e na genética, permitiram chegar a um outro patamar sobre a etiologia da D.F..

A deficiente regulação da adenosina ciclase monofosfato e da proteína cinase A, bem como

a identificação de mutações no gene $Gs-\alpha$ com consequente alteração da actividade da GTPase ou da proteína transdutora de sinal Gs , constituem marcos importantes para o esclarecimento das bases etiopatogénicas desta doença².

A D.F. é uma doença rara, benigna, de progressão lenta, que atinge igualmente ambos sexos e é mais frequentemente diagnosticada em crianças ou adultos jovens.

A forma monostótica representa 70% dos casos, enquanto que a poliestótica representa os 30% restantes.

Alguns autores consideram a forma monostótica e a forma poliestótica duas doenças diferentes. Acredita-se que a incidência da forma monostótica possa ser superior àquela referida porque frequentemente as lesões por ela provocadas permanecem assintomáticas².

O síndrome de McCune-Albright é uma variante da D.F. poliestótica que está associada a manifestações extra-ósseas, nomeadamente endócrinas, a pigmentação cutânea e a puberdade precoce.

Esta forma é quase exclusiva do sexo feminino, embora haja alguns casos descritos no sexo masculino³.

As manifestações endócrinas compreendem hipertiroidismo, hiperparatiroidismo, síndrome de Cushing, ginecomastia e diabetes insípida.

O hiperparatiroidismo é a endocrinopatia mais frequente, ocorrendo em 5% dos doentes com o síndrome de McCune-Albright⁴.

Estas manifestações correspondem à disfunção congénita do eixo hipotálamo-hipofisário⁵.

Em mais de 50% das formas poliestóticas observam-se manchas irregulares de cor café com leite, localizadas no pescoço, região dorsal, tórax, ombros e pélvis⁴.

A probabilidade de transformação maligna na D.F. é de 0.5%^{6,7}.

Nos doentes portadores do síndrome de McCune-Albright foram encontrados, no entanto, valores na ordem dos 4% e esse risco aumenta para 44% com a utilização de radioterapia^{4,8}.

O osteossarcoma, fibrossarcoma, condrossarcoma e sarcoma de células gigantes são os tumores malignos associados.

Aparecimento de queixas álgicas, crescimento rápido e aumento de fosfatase alcalina sugerem transformação maligna⁹.

O tempo médio entre o diagnóstico de D.F. e a transformação maligna é de 13,5 anos¹.

Anteriormente, na D.F. crânio-facial o osso frontal era considerado o mais frequentemente afectado seguindo-se, por ordem decrescente, o esfenóide, o etmóide, o parietal, o temporal e o occipital.

Dados mais recentes obtidos através de métodos imagiológicos modernos (T.C. e R.M)., colocam o osso etmóide como o osso mais atingido².

Clinicamente manifesta-se por síndromes dismórficas com tumefacções de consistência dura, indolor e não inflamatória.

Por vezes estas deformações podem atingir grandes proporções, designadas por leontíase óssea. Um sintoma oftalmológico isolado constitui um sinal de alerta para o médico.

O envolvimento orbitário manifesta-se por proptose, diplopia ou diminuição da acuidade visual. Os mecanismos que levam à lesão do nervo óptico são múltiplos.

No 1º caso clínico embora não haja queixas oftalmológicas, observa-se na T.C. algum grau de compressão do nervo no seu trajecto no canal óptico (Figura 5).

A D.F. do osso temporal é muitas vezes diagnosticada fortuitamente através de um exame radiológico. Habitualmente é unilateral e está associada a surdez de condução, que é atribuída maioritariamente à compressão do canal auditivo externo e, por vezes, à compressão da trompa de Eustáquio. A estenose do canal auditivo externo complica-se classicamente por colesteatoma em 40% dos casos³.

O envolvimento do ouvido interno na ausência de colesteatoma é raro, estando contudo descritos casos de estenose do canal auditivo interno⁴ e de atingimento directo do labirinto ósseo¹⁰ com consequente sintomatologia cócleo-vestibular.

A hipoacusia neurossensorial ocorre em 17% dos doentes por invasão da cápsula ótica pela displasia ou por colesteatoma secundário.

O 1º caso clínico é um caso ímpar de manifestação de sintomas vestibulares sem envolvimento primário ou secundário do vestíbulo, mas sim pela obliteração do aqueduto vestibular.

O envolvimento dos outros pares cranianos é raro, estando o nervo facial envolvido em 10% dos casos³.

Laboratorialmente, os níveis séricos de cálcio, fósforo e fosfatase alcalina devem ser avaliados. Um estudo efectuado em 124 doentes evidenciou níveis séricos de cálcio 11 a 13mg/dl, em 25% dos doentes.

Num outro estudo, os níveis séricos da fosfatase alcalina estavam elevados em 25% dos doentes com a forma monostótica de D.F. e em 67% dos doentes com a forma poliestótica de D.F.

No entanto, num estudo de revisão efectuado por Nager et al.³, todos os doentes apresentavam níveis séricos normais de cálcio e fósforo.

Apenas um único doente apresentava níveis elevados de fosfatase alcalina.

Classicamente três padrões radiológicos de D.F. estão descritos:

- pagetóide,
- esclerótico e
- quístico.

O padrão **pagetóide**, observado em 56% dos casos, é caracterizado por áreas hiperdensas e hipodensas de fibrose com expansão óssea (2º caso clínico).

O padrão **esclerótico** é um padrão denso e homogêneo do tipo vidro moído, expansivo e circunscrito por uma lâmina de cortical óssea densa e é observado em 23% dos casos (1º caso clínico).

O padrão **quístico** corresponde a 21% dos casos, é composto por áreas hipodensas, esféricas ou ovais, circundadas por lâminas de tecido mais denso^{8,11}.

A T.C., sobretudo a de alta resolução, é o exame de escolha para se estabelecer o diag-

nóstico e para se proceder à monitorização da progressão da doença, enquanto que a R.M. é fundamental no diagnóstico diferencial de patologias tumorais ou inflamatórias.

Na R.M., a D.F. é hipointensa em T1 e hipointensa e heterogênea em T2, podendo ainda apresentar-se com um sinal intermédio em T1.

A introdução intravenosa de gadolínio permite obter imagens hiperintensas ou com intensidades moderadas. A intensidade do sinal depende da proporção de trabéculas ósseas, da celularidade, do depósito de colagénio, e das estruturas quísticas¹².

O diagnóstico radiológico diferencial da D.F. engloba essencialmente a doença de Paget, o fibroma ossificante e o meningioma.

A doença de Paget produz expansão óssea semelhante à da D.F.. No entanto, a existência de áreas de erosão cortical e de grandes trabéculas ósseas diferenciam-na da D.F.

O fibroma ossificante é uma verdadeira neoplasia que apresenta um crescimento exófito a partir de uma lesão central, com acentuado efeito de massa sobre as estruturas vizinhas.

Isto contrasta com a D.F. que produz uma expansão difusa da cavidade medular.

A densidade radiológica e o padrão histológico da D.F. e do fibroma ossificante são semelhantes, pelo que o padrão de crescimento é essencial para se estabelecer o diagnóstico diferencial entre estas duas entidades.

Outras patologias podem mimetizar a D.F., designadamente osteogénese imperfecta, granuloma eosinófilo, quisto ósseo solitário, tumor das células gigantes, osteoblastoma e hemangioma.

Histologicamente, a D.F. é identificada por trabéculas ósseas irregulares intercaladas num estroma de tecido conjuntivo.

A quantidade de tecido ósseo, celularidade e vascularização são variáveis.

O tratamento da D.F. é cirúrgico e está reservado a doentes com défices funcionais ou deformidades faciais grosseiras. Dada a natureza benigna da lesão, a cirurgia deve ser con-

servadora, tendo como objectivo primeiro a manutenção e a preservação da função pré-existente.

A única situação em que o tratamento farmacológico parece ter alguma indicação é no síndrome de McCune-Albright.

Eugster et al¹³ documenta taxas de sucesso consideráveis em doentes com puberdade precoce tratados com testolactone e citrato de tamoxifeno.

CONCLUSÃO

Os dois casos clínicos aqui descritos revelam que apesar da natureza benigna da D.F. ela pode estar associada a défices funcionais importantes, por compressão de estruturas nobres ou por patologia infecciosa sobreposta.

Por ser uma doença activa e progressiva o seguimento clínico e radiológico destes doentes é mandatário.

BIBLIOGRAFIA

- 1 Ozbek C.; Aygenc E.; Tuna E.; Fidan F.; Ozdem C.. Imaging case study of the Month Fibrous Dysplasia of temporal bone. *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 2003; 112, 654-656
- 2 Lawrence RL; Michael JH; MacCarthy EF; Nager GT. Fibrous Dysplasia involving the skull base and temporal bone. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, Oct 2001, 127, 1239-1247
- 3 Nager GT, Kennedy DW, Kopstein E. Fibrous Dysplasia: a review of the disease and its manifestations in temporal bone. *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 1982; 91 (suppl 92): 1-52
- 4 Morrissey DD, Talbot JM, Schleuning II AJ. Fibrous Dysplasia of temporal bone: reversal of sensorineural hearing loss after decompression of the internal auditory canal. *Laryngoscope*, Oct 1997, 107, 1336-1340
- 5 Brette MD, Wasset M, Le Guillou C, Hadjean E, Tran Ba Huy P. Dysplasie fibreuse e fibro ossifiant de la base du crane. A propos de 6 cas. *Ann Oto-Laryng (Paris)* 1987, 104: 441-453
- 6 Schwartz DT, Alpert M. The malignant transformation of fibrous dysplasia. *Am J Med Sci*, 1984; 247: 35-54
- 7 Slow IN, Stern D, Friedman EW. Osteogenic sarcoma arising in preexisting fibrous dysplasia: Report of a case. *J. Oral Surg*, 1971; 29: 126-129
- 8 Reddy KTV, Vinayak BC, Jefferis AF. Fibrous Dysplasia of temporal bone. *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 1994; 103:74-76
- 9 Sakamoto M, Hayashida T, Sugawara M. A case of fibrous dysplasia of temporal bone: Evaluation of treatment performed 23 years ago. *Otolaryngol Head and Neck Surg*, 2001; 125: 563-564
- 10 Moreau S, Bourdon N, Goulet de Rugy M, Bequignon A, Babin E, Valdazo A. Dysplasie fibreuse temporale avec atteinte labyrinthique a propos d'un cas et revue de la litterature. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac*, 1997; 114: 140-143
- 11 Xenellis J, Bibas A, Savy L, Maragoudakis P. Radiology in focus: Monostotic fibrous dysplasia of the temporal bone. *The Journal of Laryngology and Otology*, Aug 11999; 113: 772-774
- 12 Mohammadi-Aragui H, Haery C. Fibro-osseous lesions of craniofacial bones: the role of imaging. *Radiologic Clinics of North America*, 1993,31(1): 121-134
- 13 Eugster E, Shankar R, Feezle L, Pescovitz O. Tamoxifen treatment of progressive precocious puberty in a patient with McCune Albright syndrome. *J. Pediatr Endocrinol Metab*. 1999, 12: 681-686