



# Actualización en Displasia Fibrosa: hallazgos radiológicos y aportación de las nuevas técnicas de imagen

Marta Domínguez, José María Moreno Casado,  
Ana Vidal González, María José Cáceres, Elena  
Cebada Chacón, María Vega González

# 1. OBJETIVOS DOCENTES

- Describir el espectro semiológico de la displasia fibrosa, con la implementación de la RM, TC, SPECT-TC y PET-TC.

- Mostrar los síndromes asociados más frecuentemente.

- Describir las posibles complicaciones y los diagnósticos diferenciales con otros procesos.

## 2. INTRODUCCIÓN

La displasia fibrosa (DF) es una lesión en la que la diferenciación anormal de los osteoblastos produce el reemplazamiento del hueso esponjoso por estroma fibroso y hueso inmaduro.

Se clasifica en mono y poliostótica, y puede estar ligada a varias entidades, como los síndromes de Mc-Cune-Albright o Mazabraud, entre otros.

Normalmente se diagnostica incidentalmente y no suele ser necesario seguimiento. No obstante pueden existir complicaciones como fracturas patológicas o raramente malignización de las lesiones.

## 3. CONCEPTO Y FISIOPATOLOGÍA

- La displasia fibrosa es una lesión ósea benigna que se produce por la diferenciación anormal de los osteoclastos, lo que conlleva al reemplazamiento del hueso esponjoso por estroma fibroso y hueso inmaduro.
- Es un trastorno no hereditario, causado por una mutación esporádica en el gen *GNAS1*, que codifica la subunidad alfa del receptor de proteína G, y que se encuentra en el cromosoma 20.
- La mutación de este gen produce un aumento de la adenilato ciclasa, que conlleva al aumento del AMPc intracelular. La alta concentración del AMPc intracelular genera un aumento en la proliferación y diferenciación inapropiada de las células mutadas, causando la formación de una matriz fibrosa.
- La presentación clínica varía dependiendo del momento en que se produce la mutación durante la embriogénesis. Manifestaciones severas de la enfermedad suelen asociarse a mutaciones tempranas.

## 4. CLASIFICACIÓN

1. **MONOSTÓTICA**: 80%

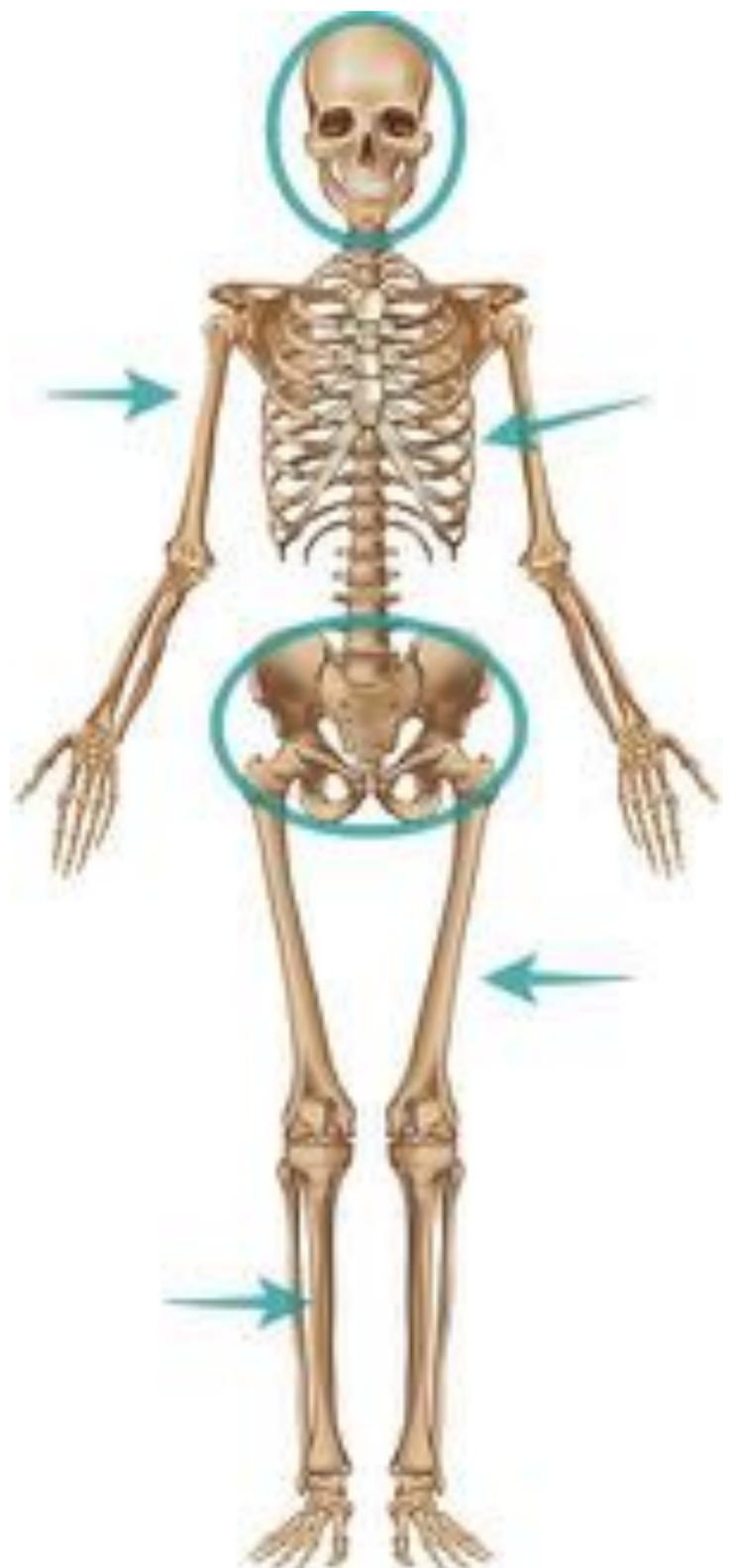
Afectación de un hueso

2. **POLIOSTÓTICA**: 20%

Afectación de varios huesos.

Puede asociarse a varios síndromes.

Huesos más afectados:  
fémur, tibia, calota, huesos  
faciales, pelvis, costillas,  
húmero.



## 4. CLASIFICACIÓN

### MONOSTÓTICA (80%)

Afectan a niños mayores o adultos jóvenes.  
Generalmente asintomáticos, hallazgo incidental.

La mayoría de las lesiones aumentan durante el crecimiento óseo, y se vuelven estables cuando se alcanza la madurez esquelética.

Afectación uni o bilateral

Menos frecuentes fracturas patológicas

1% transformación maligna

### POLIOSTÓTICA (20%)

Suelen presentar síntomas antes de los 10 años.

Las lesiones a menudo continúan aumentando después de la madurez esquelética, con una deformidad progresiva.

Afectación uni o bilateral.  
Tienden a tener afectación pélvica, además de lesiones en los huesos largos.  
Deformidad en “cayado de pastor”, escoliosis...

Más frecuentemente fracturas patológicas.

Está aumentada la incidencia de mixomas de tejidos blandos e intramusculares.

4% transformación maligna (osteosarcoma, fibrosarcoma, condrosarcoma)

## 5. REVISIÓN DE CASOS

Se han revisado **93** pacientes con diagnóstico de displasia fibrosa.

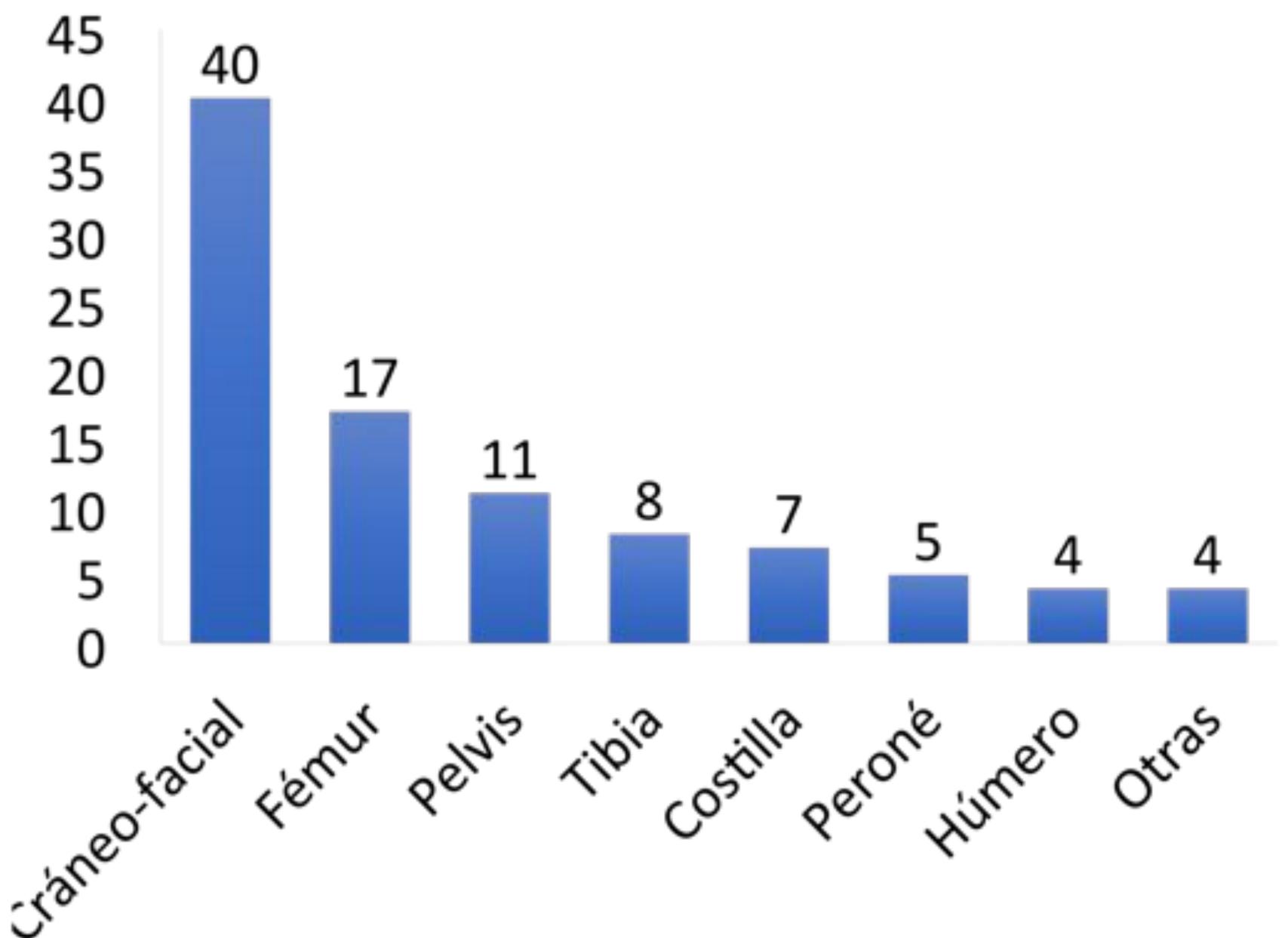
- Las edades comprendidas fueron de 2 a 88 años en el momento del diagnóstico. La edad media fue de 45 años.
- El 62,5% de los pacientes eran mujeres y el 37,5% eran varones. M:H= 1,6.
- 20 de los pacientes requirieron biopsia y confirmación con anatomía patológica.
- Hay 74 casos de DF monostótica y 19 casos de DF poliestótica.
- Se han encontrado asociados dos casos de Mc-Cune Albright, dos casos de síndrome de Mazabraud y un caso de neurofibromatosis tipo 1.
- 5 pacientes debutaron con fractura patológica en el diagnóstico.

# 5. REVISIÓN DE CASOS. RESULTADOS.

	Número de casos	Porcentaje
Monostótica	74	79,5%
Poliostótica	19	20,5%

Motivo del diagnóstico	Número de casos	Porcentaje
Incidental	51	54,8%
Se desconoce	22	23,6%
Dolor	3	3,2%
Fractura	5	5,4%
Tumoración	4	4,3%
Otros	8	8,6%

## 5. REVISIÓN DE CASOS. RESULTADOS.



## 6. HALLAZGOS DE IMAGEN: RADIOLOGÍA SIMPLE.

La DF muestra un amplio espectro de manifestaciones radiológicas, dependiendo del grado de tejido fibroso que haya en la lesión, siendo los hallazgos radiológicos de la DF mono y poliostótica similares.

Las lesiones son intramedulares y con bordes bien definidos, generalmente esclerosos. Presentan típicamente una matriz en **vidrio deslustrado**, sin patrón trabecular, o suelen ser **osteolíticas**. También puede haber lesiones **mixtas** o predominantemente **esclerosas** si hay mayor proporción de tejido óseo.

El tamaño de las lesiones puede variar desde una pequeña lesión focal hasta la afectación de todo el hueso. Es raro el compromiso de las epífisis.

Pueden ser lesiones **expansivas**, con aumento del diámetro del hueso afectado. Sin embargo, no presentan un comportamiento agresivo, es decir no muestran reacción perióstica ni masa de partes blandas.

Suele existir poca distinción entre la cortical y la medular y puede haber festoneado endostal.

Las deformidades son frecuentes sobre todo en la DF poliostótica.

## 6. HALLAZGOS DE IMAGEN: RADIOLOGÍA SIMPLE



RX simple de pelvis de tres pacientes con DF en pelvis. En los tres casos son lesiones mixtas líticas y esclerosas, con matriz en vidrio deslustrado.

## 6. HALLAZGOS DE IMAGEN: RADIOLOGÍA SIMPLE



RX simple de lesiones de DF en huesos largos.

A: lesiones expansivas en las diáfisis de la tibia y del peroné, de matriz mixta, en un paciente con DF poliostótica. Las lesiones producen deformidad ósea.

B: lesión lítica con borde escleroso en el cuello femoral.

C: paciente con lesión intramedular y con expansión de la cortical en la diáfisis del húmero.

## 7. HALLAZGOS DE IMAGEN: TC

La TC es la **técnica de elección** en el diagnóstico y seguimiento de las lesiones de Displasia Fibrosa.

Es una técnica muy útil para delimitar las lesiones y es especialmente valiosa para la valoración de las lesiones de DF que afectan a la región cráneo-facial.

Al igual que en la radiografía simple, las lesiones en la TC tendrán distinta apariencia dependiendo del grado de mineralización.

Cuando existe sospecha de degeneración sarcomatosa puede resultar, al igual que la RM, una buena herramienta para determinar el diagnóstico.

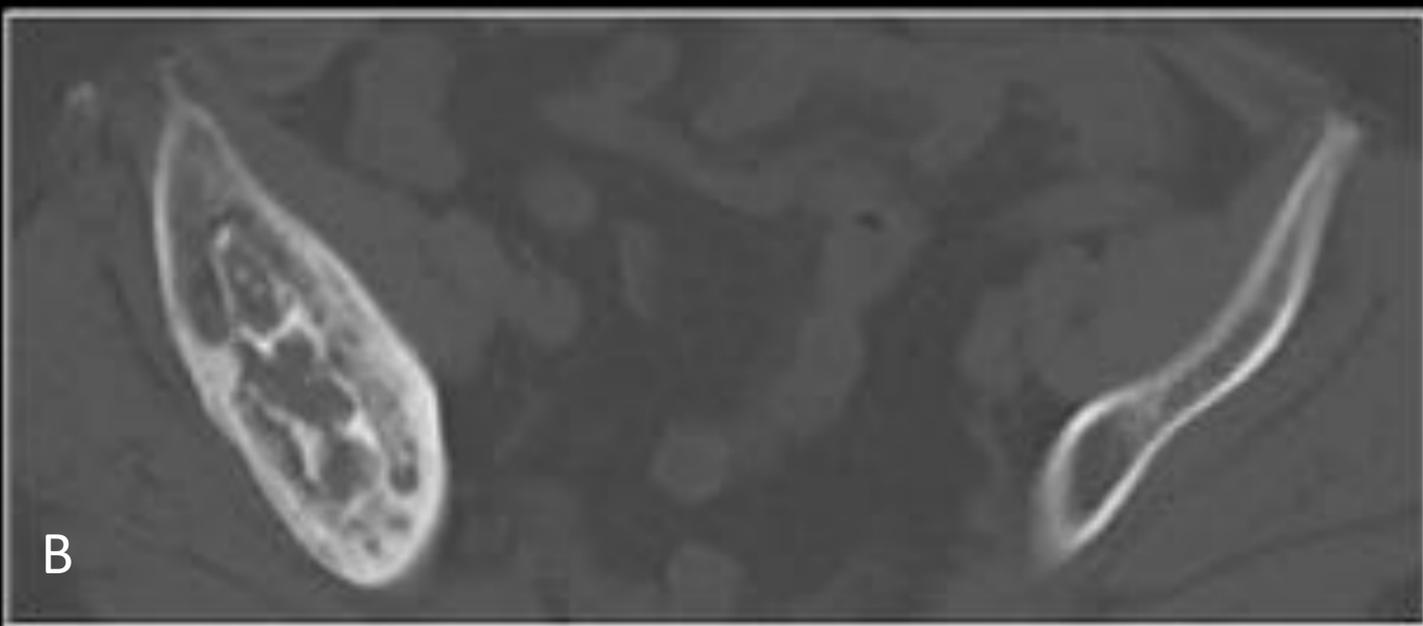
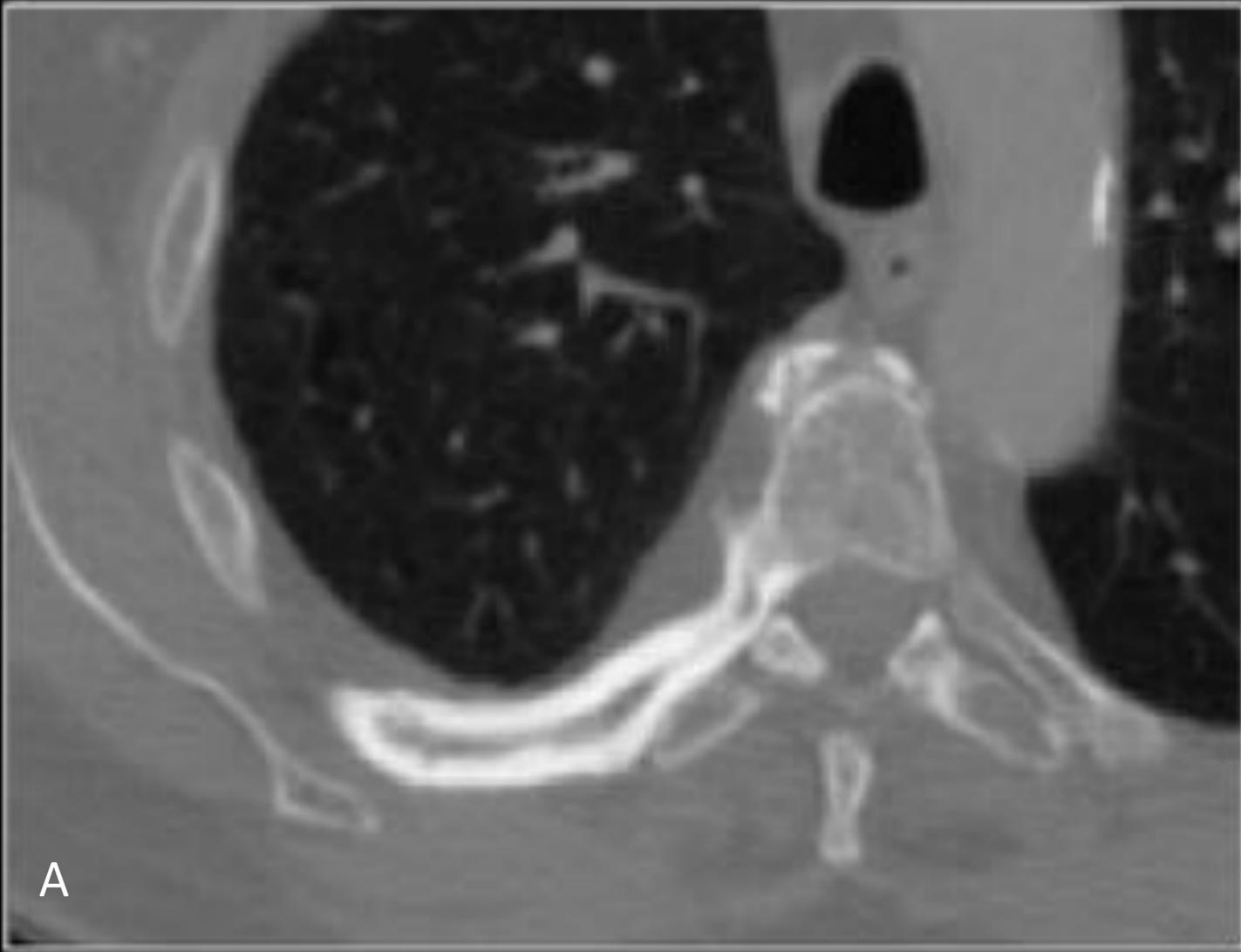
También ayuda a distinguir la DF de otras osteodistrofias como la osteogénesis imperfecta, la enfermedad de Paget o la osteopetrosis.

## 7. HALLAZGOS DE IMAGEN: TC



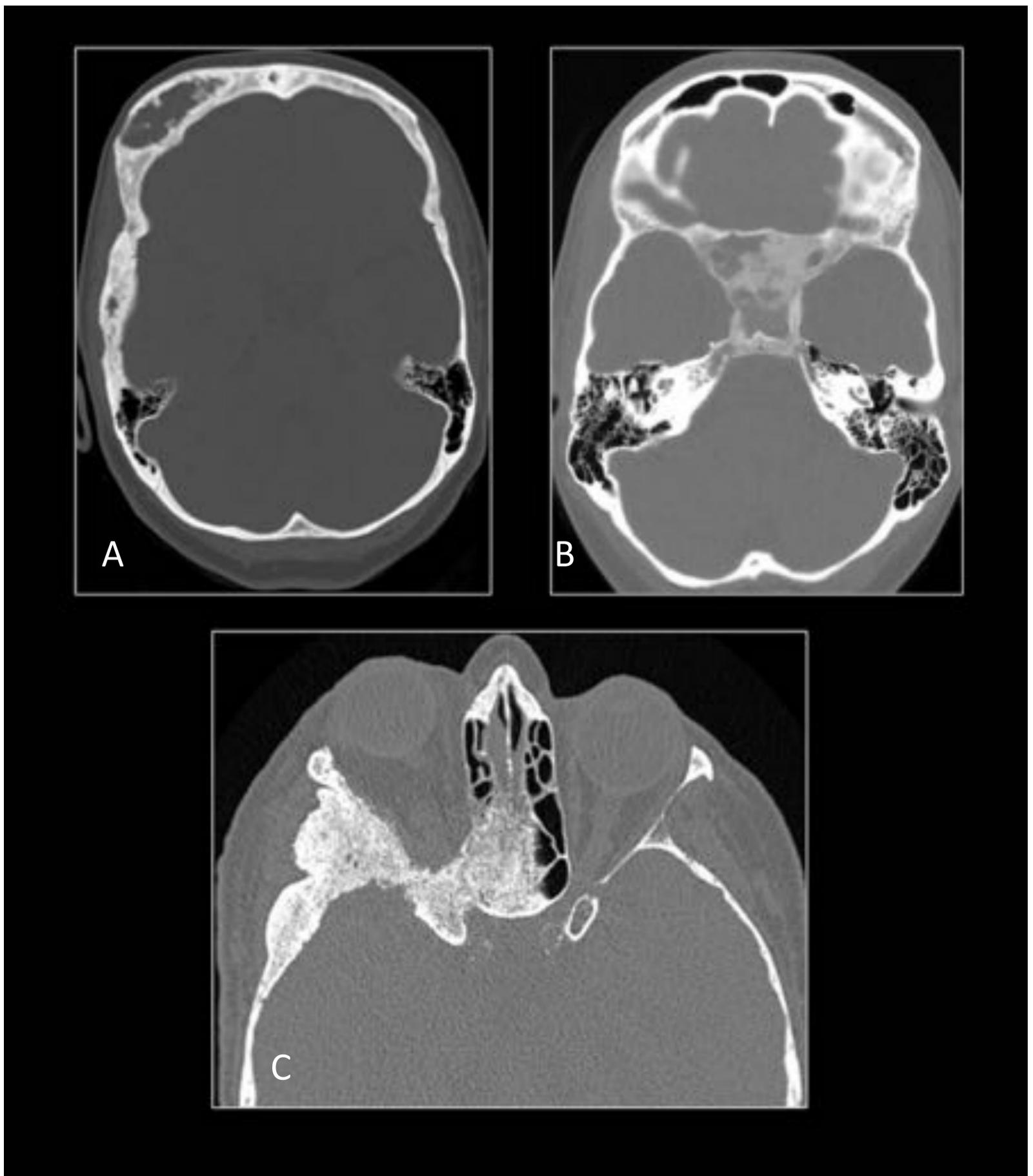
- A) Reconstrucción sagital de TC, en la que se observa lesión mixta esclerosa y con alguna zona lítica en la diáfisis distal del fémur.
- B) Reconstrucción coronal de TC, en la que se ve una lesión con matriz en vidrio deslustrado en la diáfisis proximal de la tibia.
- C) Reconstrucción oblicua de TC, donde vemos una lesión expansiva en un arco costal, compatible con DF. Se observa festoneado endostal.

## 7. HALLAZGOS DE IMAGEN: TC



Otros ejemplos de lesiones de DF. En A se ve una lesión en un arco costal posterior, con engrosamiento cortical. En B se muestra una lesión mixta lítica y esclerosa, y con matriz en vidrio deslustrado, que produce expansión de la pala iliaca derecha.

## 7. HALLAZGOS DE IMAGEN: TC



Lesiones de DF craneofacial. En A y B se muestran cortes axiales de TC de cráneo, en los que se se ven lesiones compatibles con DF en el hueso frontal derecho (A) y en el hueso esfenoides (B). C: corte axial de TC de órbitas que muestra DF en la órbita derecha, que está produciendo proptosis del globo ocular.

## 8. HALLAZGOS DE IMAGEN: RM

La utilidad de la RM frecuentemente es menor que la TC en el diagnóstico de la DF.

La RM puede ser útil para detectar signos que indiquen transformación maligna, lo que es muy poco frecuente.

La intensidad de señal que pueden presentar estas lesiones es variable dependiendo del grado de osificación que presenten. En contra de lo que parecería, la presencia de tejido fibroso no va ligado necesariamente a baja intensidad de señal en T1 y T2.

La señal de las lesiones suele ser intermedia o baja en secuencias potenciadas en T1 e intermedia o alta en secuencias potenciadas en T2. Tras la administración de contraste se observa realce heterogéneo.

## 8. HALLAZGOS DE IMAGEN: RM



Lesiones compatibles con DF en dos pacientes. Secuencias T1 y T2 fat-sat de una RM de cráneo (A y B) y una RM del brazo izquierdo (C y D), que muestran en el primer caso lesiones en la calota craneal y en el segundo caso, una lesión humeral.

## 8. RM: SECUENCIA DE DIFUSIÓN.

La variabilidad en la histología de los tumores óseos hace que en general no pueda usarse aisladamente la secuencia de difusión para determinar si un tumor es benigno o maligno o para especificar el tipo concreto de tumor.

De este mismo modo la displasia fibrosa puede mostrar un rango muy amplio de valores de ADC, superponiéndose a menudo con cifras bajas que suelen indicar malignidad, y con cifras altas que suelen presentar las lesiones benignas.

## 9. HALLAZGOS DE IMAGEN: GAMMAGRAFÍA ÓSEA Y PET-TC.

La **gammagrafía ósea** es una prueba poco específica, pero tiene una alta sensibilidad por lo que resulta útil para determinar la extensión de la enfermedad e identificar casos polioestóticos.

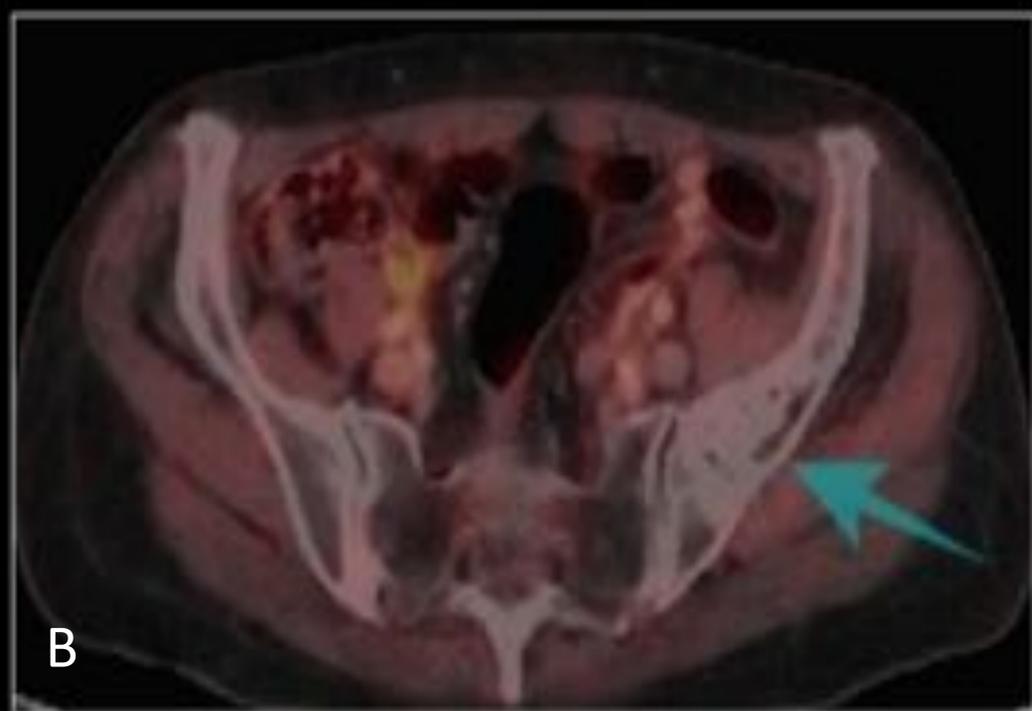
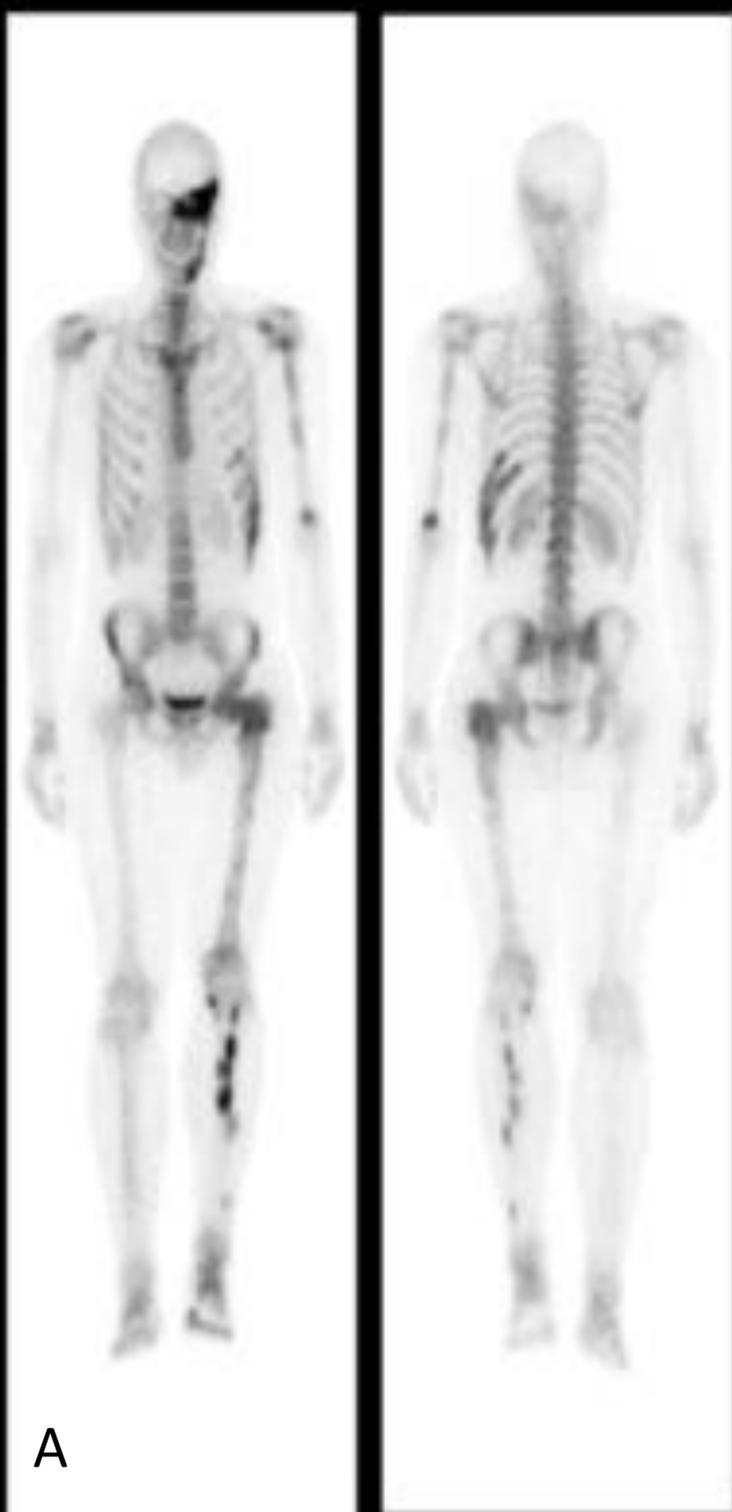
Típicamente en la gammagrafía ósea se observa captación de las lesiones. Las zonas captantes suelen tener forma de barra y afectan a todo el hueso, a diferencia de la enfermedad metastásica, que suele mostrar múltiples focos en el mismo hueso.

En la **PET-TC** la afinidad de la DF por la FDG es variable, encontrando formas activas con gran captación de FDG, lo que hace difícil el diagnóstico diferencial entre esta entidad benigna y los tumores malignos.

Hay otros casos en los que no se observa un incremento de la captación de FDG.

Actualmente existen muy pocos trabajos acerca del uso de la PET-TAC en el seguimiento o evaluación de la DF.

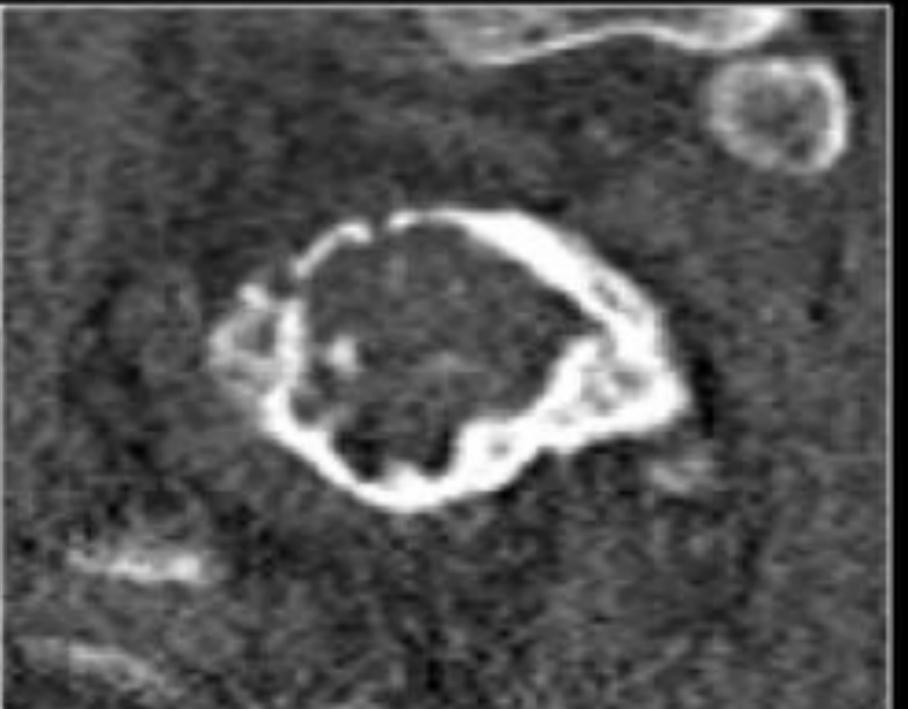
## 9. HALLAZGOS DE IMAGEN: GAMMAGRAFÍA ÓSEA Y PET-TC.



A) Gammagrafía ósea que muestra múltiples captaciones patológicas en un paciente con DF polioestótica.

B) PET-TC que no muestra captación de FDG en una lesión de DF en la pala ilíaca izquierda.

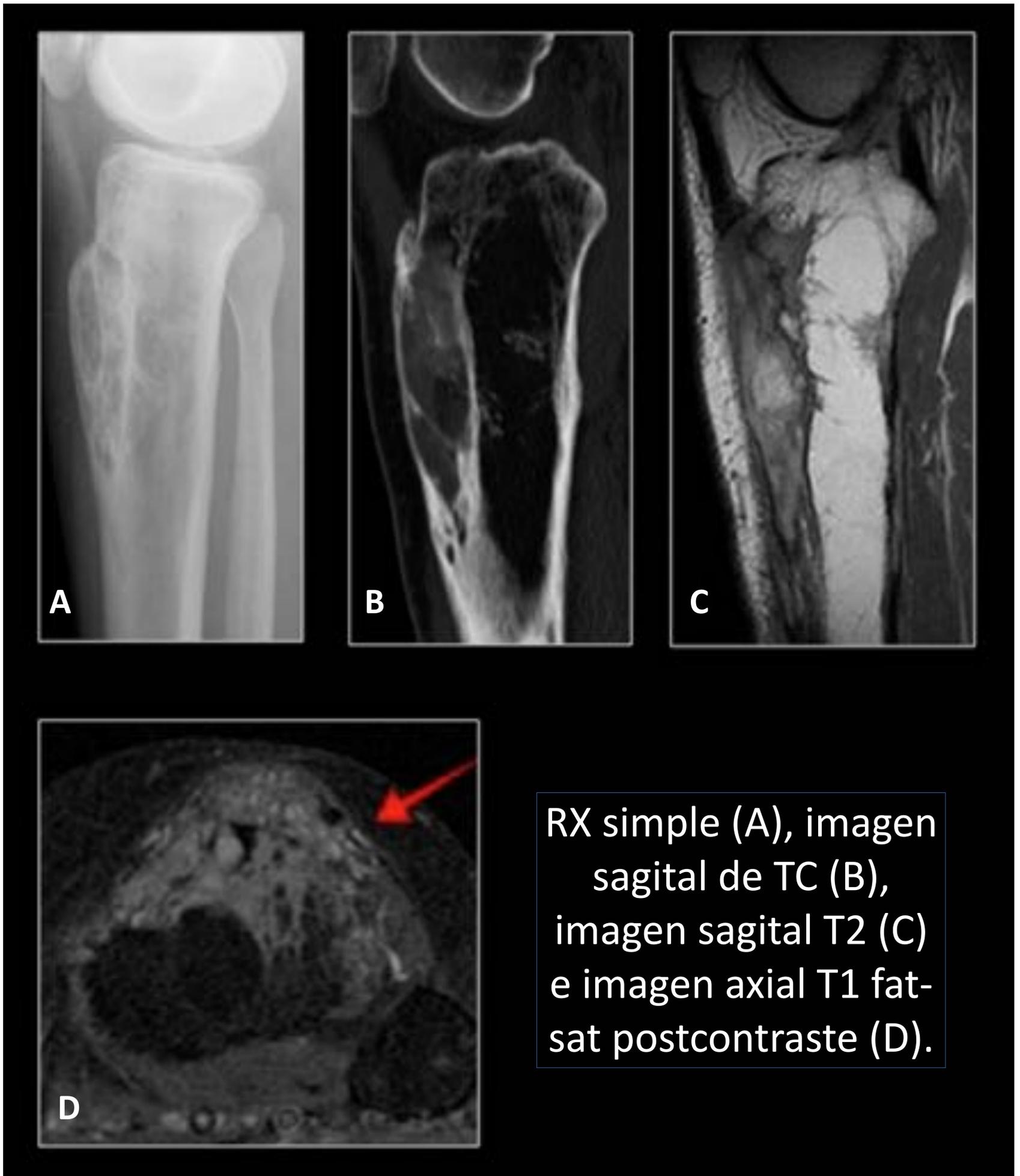
## 9. HALLAZGOS DE IMAGEN: GAMMAGRAFÍA ÓSEA Y PET-TC.



Paciente con carcinoma papilar de tiroides. En una PET-TC de seguimiento se descubrió lesión costal expansiva, con captación patológica de FDG (SUV 12).

Se realizó biopsia de la lesión con resultado de DF.

## 10. DF CORTICAL



RX simple (A), imagen sagital de TC (B), imagen sagital T2 (C) e imagen axial T1 fat-sat postcontraste (D).

Lesión mixta lítica y esclerosa en la cortical anterior de la tibia. Habría que plantear diagnóstico diferencial con la DF cortical, la displasia osteofibrosa y el adamantinoma. Se realizó biopsia con resultado de DF.

# 11. ASOCIACIÓN CON OTRAS ENTIDADES

Cuando la forma polioestótica se presenta junto con alteraciones cutáneas y endocrinas se denomina **síndrome McCune-Albright**.

Se trata de una enfermedad genética caracterizada por la asociación de pubertad precoz, displasia fibrosa polioestótica y manchas café con leche.

**El síndrome de Mazabraud** es una asociación infrecuente de la displasia fibrosa (más frecuentemente polioestótica) con mixomas intramusculares. El mixoma intramuscular, tumor benigno poco frecuente, suele ser múltiple cuando coexiste con la displasia fibrosa y suele aparecer en músculos grandes, típicamente en los muslos o en las nalgas.

Se ha descrito un mayor riesgo de transformación maligna de las lesiones óseas en estos pacientes.

Los mixomas en la radiografía simple se observan como una masa de partes blandas poco definida sin calcificaciones asociadas. En la TC son masas bien circunscritas e hipodensas. En ecografía, son hipoecoicas y bien definidas con vascularización escasa<sup>3</sup>. La RM es la técnica de imagen más útil para distinguir los mixomas de otras masas. Son lesiones de contorno bien definido, intensidad de señal homogénea, similar al líquido tanto en T1 como en T2 y STIR, y con realce heterogéneo tras la administración de contraste.

La presencia de un anillo perilesional de grasa en las secuencias potenciadas en T1, visible en el 65-90% de los casos, y el incremento de señal por edema del músculo adyacente en las secuencias T2, son datos muy característicos del mixoma intramuscular que ayudan a diferenciarlo del liposarcoma mixoide, con el que se confunde con frecuencia.

# 11. ASOCIACIÓN CON OTRAS ENTIDADES

## Síndrome de McCune-Albright:

- displasia fibrosa poliestótica
- manchas café con leche
- alteraciones endocrinas

Más frec en mujeres

Las lesiones son de mayor tamaño, más incapacitantes y con más complicaciones que la DF poliestótica.

Suelen presentar escoliosis.  
4% transformación maligna.

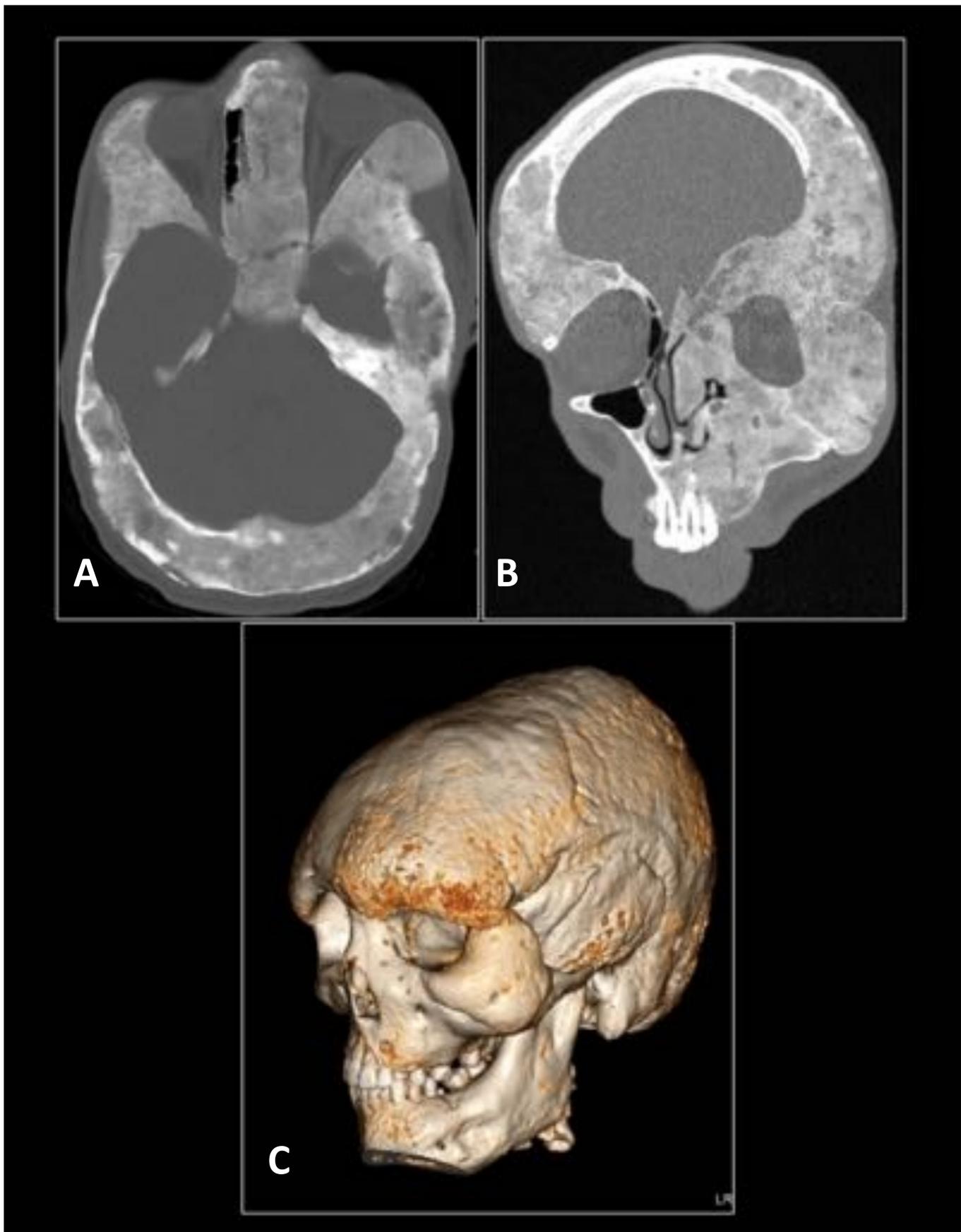
## Síndrome de Mazabraud:

- displasia fibrosa
- mixomas de partes blandas

Más frec en mujeres.

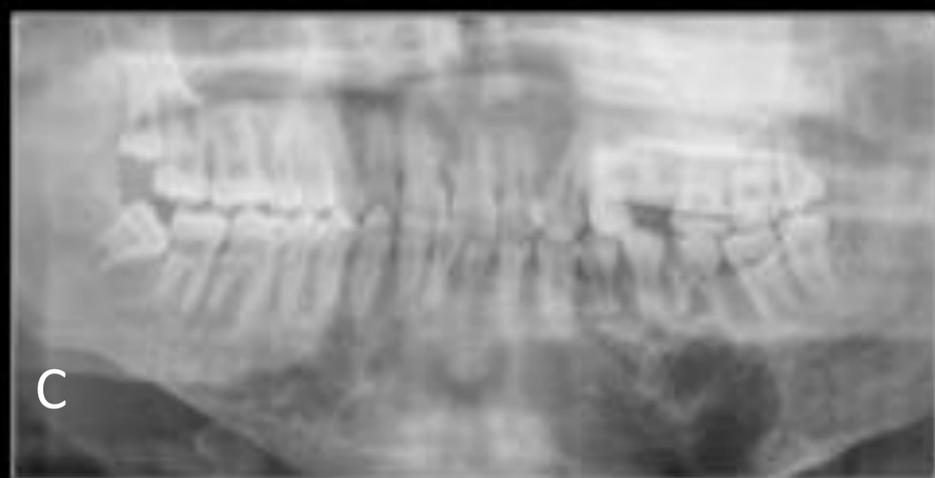
8% transformación maligna (más frecuentemente a osteosarcoma).

## 11. ASOCIACIÓN CON OTRAS ENTIDADES



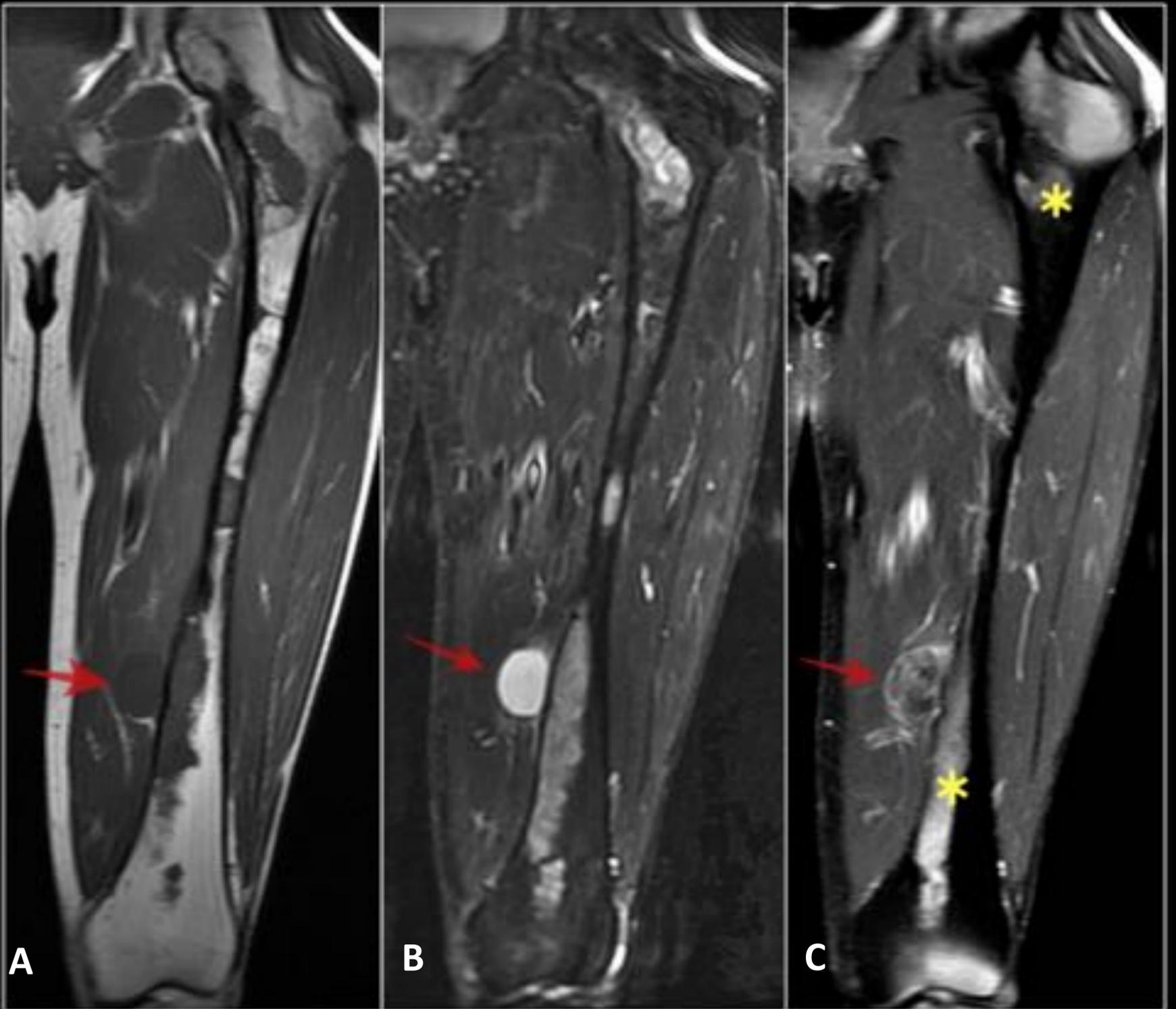
TC sin contraste. Imágenes axial (A) y coronal (B) con ventana de hueso y reconstrucción 3D (C) de un paciente con **síndrome McCune-Albright**, que muestran extensa afectación craneofacial por lesiones de displasia fibrosa.

## 11. ASOCIACIÓN CON OTRAS ENTIDADES



RX simple de extremidades inferiores (A), cráneo (B) y ortopantomografía (C) de paciente con síndrome de McCune Albright, que muestran extensa afectación por lesiones de DF en tibiae y en cráneo. Lesión lítica en hemimandíbula izquierda.

## 11. ASOCIACIÓN CON OTRAS ENTIDADES



Secuencias coronales T1 (A), T2 FAT-SAT (B) y T1 postcontraste (C) del mismo paciente, que muestran una lesión de partes blandas (flecha roja) intramuscular, que es hipointensa en T1, hiperintensa en T2 y realza tras administrar contraste, compatible con mixoma. El paciente también presenta lesiones óseas en el fémur izquierdo compatibles con DF, que también realzan (asteriscos amarillos). Este es un ejemplo de **síndrome de Mazabraud**, que asocia DF con mixomas intramusculares.

# 12. COMPLICACIONES: TRANSFORMACIÓN MALIGNA

La transformación maligna en DF es infrecuente (0,4–4% de los casos de DF), con una mayor incidencia en las formas poliestóticas. En algunos de los casos descritos se reporta el antecedente de radioterapia.

La desdiferenciación sarcomatosa es hacia **osteosarcomas**, fibrosarcomas, histiocitoma fibroso maligno o condrosarcomas.

El diagnóstico diferencial entre DF benigna y degeneración maligna mediante técnicas radiológicas, como la TAC y la RM, puede ser complicado.

Se debe sospechar esta transformación maligna en aquellos pacientes que refieren dolor o masa palpable de nueva aparición.

Es importante comparar con las pruebas de imagen previas, si se dispone de ellas. Por ejemplo, zonas que estaban mineralizadas previamente pueden volverse líticas.

Asimismo hay que buscar signos que indiquen agresividad como reacción perióstica o masa de partes blandas.

En nuestra revisión de casos no hemos encontrado ningún caso de degeneración sarcomatosa.

## 12. COMPLICACIONES: FRACTURA PATOLÓGICA



Fracturas patológicas sobre lesiones de DF en dos pacientes con lesiones en el húmero derecho (A) y en el radio (B), esta última con cambios postquirúrgicos de osteosíntesis con placa y tornillos.

## 12. COMPLICACIONES: FRACTURA PATOLÓGICA



Otros ejemplos de fracturas patológicas en dos pacientes con DF.

A) Osteosíntesis en el fémur izquierdo en fractura patológica sobre lesión de DF.

B) Fractura patológica bilateral de ambos fémures en paciente con DF polioestótica.

## 13. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Entre las entidades con las que hay que plantear el diagnóstico diferencial destacan:

1. Osteosarcoma central de bajo grado, una neoplasia cuya ubicación común es la tibia proximal.
2. Lesiones fibroósas benignas de la mandíbula (fibroma osificante y fibroma cemento-osificante).
3. Displasia osteofibrosa cortical (Enf Campanacci).
4. Fibroma no osificante.
5. Adamantinoma.



Fibroma no osificante en la diáfisis distal del peroné.

## 13. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

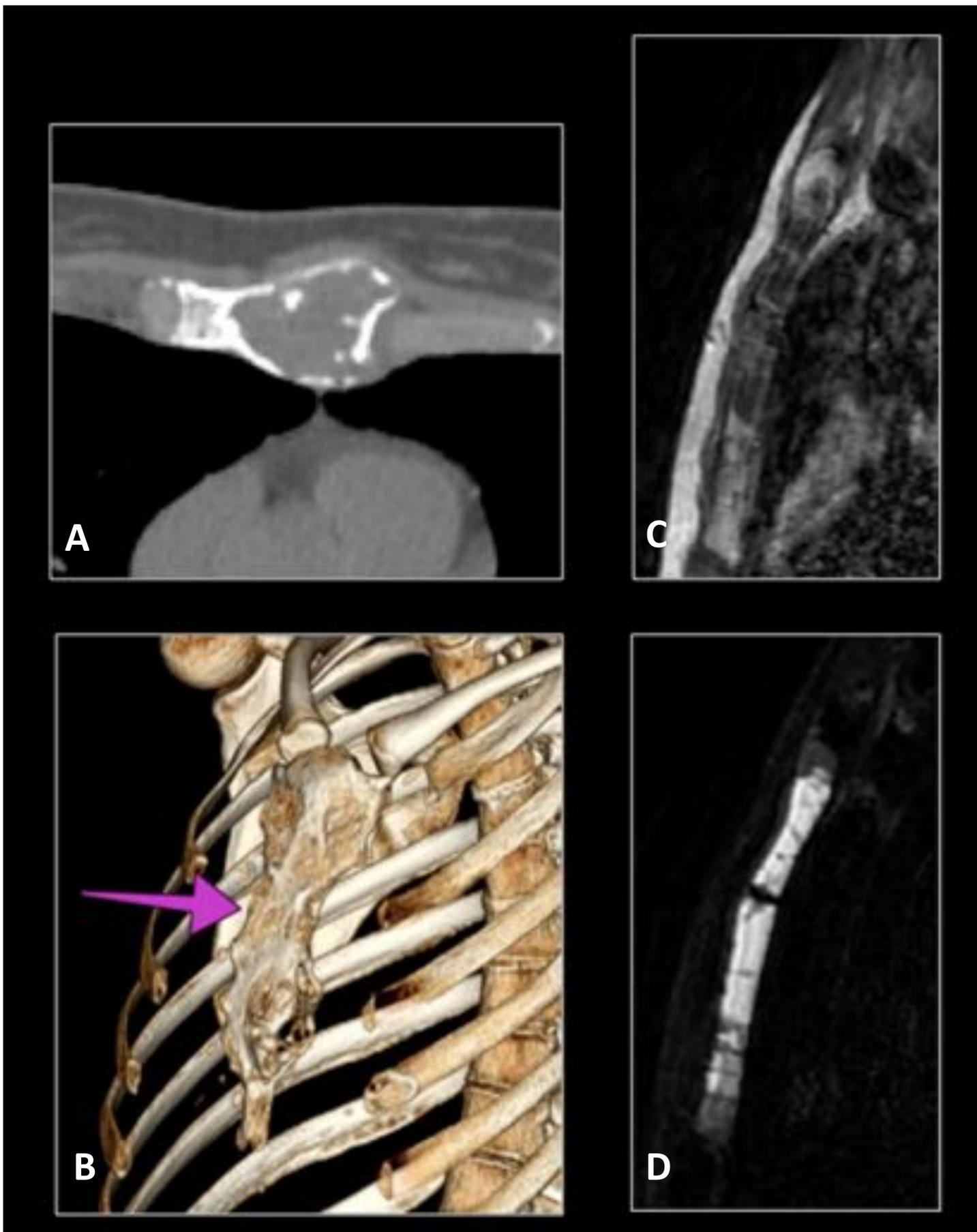


Imagen axial (A) y reconstrucción 3D (B) de TC, e imágenes sagitales T1 y T2 (C y D) de paciente con lesión lítica y expansiva en el esternón. Sospecha de condrosarcoma. Se realizó biopsia con resultado de DF.

# 14. CONCLUSIONES

- La displasia fibrosa forma parte del grupo de lesiones que no hay que tocar. En esta revisión incidimos en las características de imagen para un mejor manejo y diagnóstico diferencial con otras entidades.
- La prueba Gold Standard para el diagnóstico de la DF es la TC.
- La secuencia de difusión en la RM no es adecuada en el diagnóstico de la DF debido al amplio rango de valores de ADC que suelen presentar estas lesiones.
- Las pruebas de medicina nuclear, en especial la gammagrafía ósea con tecnecio, es útil en pacientes con DF polioestótica.
- El comportamiento de la DF en la PET-TC es muy variable, existiendo lesiones con gran captación de FDG y otras que sin embargo no muestran captación.

# 15. BIBLIOGRAFÍA

- MacDonald-Jankowski, D. (2009). Fibrous dysplasia: a systematic review. *Dentomaxillofacial Radiology*, 38(4), 196-215.
- DiCaprio, M. R., & Enneking, W. F. (2005). Fibrous dysplasia: pathophysiology, evaluation, and treatment. *JBJS*, 87(8), 1848-1864.
- Mohan, H., Mittal, P., Mundi, I., & Kumar, S. (2011). Fibrous dysplasia of bone: a clinicopathologic review. *Pathol Lab Med Int*, 3, 31-42.
- Kransdorf, M. J., Moser Jr, R. P., & Gilkey, F. W. (1990). Fibrous dysplasia. *Radiographics*, 10(3), 519-537.
- Ruggieri, P., Sim, F. H., Bond, J. R., & Krishnan Unni, K. (1994). Malignancies in fibrous dysplasia. *Cancer*, 73(5), 1411-1424.
- Fitzpatrick, K. A., Taljanovic, M. S., Speer, D. P., Graham, A. R., Jacobson, J. A., Barnes, G. R., & Hunter, T. B. (2004). Imaging findings of fibrous dysplasia with histopathologic and intraoperative correlation. *American Journal of Roentgenology*, 182(6), 1389-1398.
- Pekcevik, Y., Kahya, M. O., & Kaya, A. (2013). Diffusion-weighted magnetic resonance imaging in the diagnosis of bone tumors: preliminary results. *Journal of clinical imaging science*, 3.
- Subhawong, T. K., Jacobs, M. A., & Fayad, L. M. (2014). Diffusion-weighted MR imaging for characterizing musculoskeletal lesions. *Radiographics*, 34(5), 1163-1177.
- Johns, W. D., Gupta, S. M., & Kayani, N. (1987). Scintigraphic evaluation of polyostotic fibrous dysplasia. *Clinical nuclear medicine*, 12(8), 627-631.
- Lew, P. P., Ngai, S. S., Hamidi, R., Cho, J. K., Birnbaum, R. A., Peng, D. H., & Varma, R. K. (2014). Imaging of disorders affecting the bone and skin. *RadioGraphics*, 34(1), 197-216.