

Síndrome de Mazabraud.

Presentación de un caso clínico y revisión de la literatura

Mazabraud's Syndrome.

A case report and a review of literature

SEBASTIÁ FORCADA E *, SANZ REIG J*, MARTÍN LÓPEZ P*, MIRALLLES MUÑOZ F*, MAQUEDA ABREU VC**.

Servicios de Cirugía Ortopédica* y Radiodiagnóstico**. Hospital General de Elda. Alicante.

Resumen. El síndrome de Mazabraud se define como la asociación de una tumoración de partes blandas, el mixoma intramuscular, y un tumor óseo, la displasia fibrosa. Se realiza una revisión bibliográfica de los casos publicados en la literatura, desde que en 1957, Mazabraud acuñó esta asociación como síndrome. El caso clínico corresponde a un varón de 43 años de edad con antecedentes de nódulo frío tiroideo, pigmentación cutánea y lesiones óseas en pelvis y tercio proximal fémur derecho, que acudió a la consulta por presentar una tumoración de partes blandas a nivel del muslo derecho de unos meses de evolución. Tras realizar biopsia de la misma se diagnosticó de mixoma intramuscular. El paciente se intervino quirúrgicamente practicándose resección amplia de la lesión. Hasta la fecha el enfermo no ha presentado recidiva de la lesión de partes blandas, y la displasia ósea no ha sufrido transformación maligna.

Summary. Mazabraud's syndrome is the association of a soft-tissue tumor, intramuscular myxoma and a bone tumor, fibrous dysplasia. We review the literature since Mazabraud, in 1957, described this syndrome. We report a 43 years male who consulted for a soft-tissue mass in the right thigh. He also had bone lesions in pelvis and right femur, that were diagnosed of fibrous dysplasia. We made a biopsy of soft-tissue tumor and it was diagnosed of intramuscular myxoma. The patient was operated and the mass was removed. Till now, there is no recurrence of the myxoma and there is no malignant degeneration of the fibrous dysplasia.

Introducción. El síndrome de Mazabraud se define como la asociación de una tumoración de partes blandas, el mixoma intramuscular, y un tumor óseo, la displasia fibrosa. El mixoma cuando aparece asociado a la displasia fibrosa suele ser múltiple (1,2), mientras que la displasia fibrosa puede ser mono o poliostótica. Tras realizar una revisión bibliográfica hemos encontrado en la literatura un total de 35 casos de este síndrome desde su descripción en 1957 por Mazabraud, incluyendo la primera referencia hecha por Henschen en 1926 sobre esta rara asociación (1-8).

Caso clínico. Se presenta el caso de un varón de 43 años de edad que acude al Servicio de Cirugía Ortopédica del Hospital General de Elda, por presentar una tumoración de partes blandas en la

región posterior del muslo derecho de aproximadamente 6 meses de evolución.

Como antecedentes personales el paciente presentaba un nódulo frío tiroideo (que estaba diagnosticado mediante PAAF como hipoplasia difusa, sin malignidad), una pigmentación cutánea y lesiones osteolíticas en los huesos de la pelvis y en el tercio proximal fémur derecho, displasia fibrosa poliostótica.

En la exploración clínica se apreció una tumoración ovoidea de unos 10x6 cm de diámetro, localizada a nivel compartimento posterior del muslo derecho. A la palpación, la masa era indolora, de consistencia blanda, no pulsátil y no estaba adherida a ningún plano, ni profundo ni cutáneo. No existía circulación colateral en la zona. No se palpaban adenopatías inguinales y los pulsos, tanto poplíteo como tibial posterior y pedio, estaban presentes y eran simétricos. La exploración

Correspondencia:

Dr. Emilio Sebastián Forcada.
Hospital General Elda.
Servicio de Cirugía Ortopédica.
Carretera Elda-Sax por la Torreta, s/n.
03600 Elda (Alicante).



Fig. 1. Displasia fibrosa, con lesiones osteolíticas en pelvis y tercio proximal fémur derecho, con múltiples áreas en panal de abejas, con insuflación del hueso y adelgazamiento de la cortical.

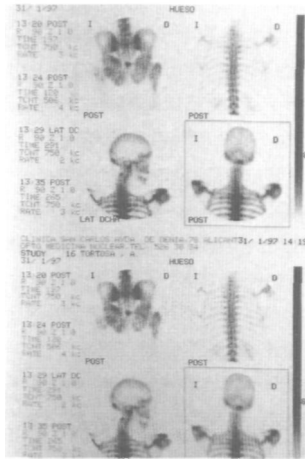


Fig. 2. Gammagrafía con hipercaptación difusa en isquion-pubis bilateral y 1/3 superior fémur derecho, expresión anormal del estado metabólico óseo, a nivel de la displasia fibrosa.

sensitivo-motora de la extremidad era normal. Los estudios de hemograma, bioquímica y coagulación fueron normales, a excepción de un ligero aumento de la VSG que no fue valorable.

Para el estudio del caso se realizó una serie radiográfica metastática, gammagrafía, TAC, RNM y dos biopsias: una PAAF bajo control ecográfico y una biopsia a cielo abierto, tanto de la masa de partes blandas como de la lesión ósea más accesible, a nivel del tercio proximal del fémur derecho.

En el estudio radiográfico (Fig. 1) se detectaron las ya conocidas lesiones osteolíticas en la pelvis y en el tercio proximal del fémur derecho con múltiples áreas radiolúcidas (aspecto de panal de abejas), con insuflación del hueso y adelgazamiento de las corticales. La gammagrafía (Fig. 2) mostró una hipercaptación difusa en isquion-pubis bilateral y en tercio proximal del fémur derecho como expresión anormal del estado metabólico óseo, descartando lesiones a otros niveles del esqueleto. La TAC (Fig. 3) mostraba la existencia de una tumoración sólida, homogénea, bien delimitada de 10x8x6 cm, localizada en el tercio medio y posterior del muslo, no existiendo infiltración de los grupos musculares contiguos ni afectación ósea. La RNM (Fig. 4) determinó que estaba limitada en su porción externa por el músculo vasto externo y medialmente por el bíceps femoral, que desplazaba el paquete vasculonervioso sin englobarlo; con señal hipointensa en T1 e hiperintensa en T2, la imagen era heterogénea e irregular; y descartó otras lesiones de partes blandas en las extremidades inferiores y región pélvica.

Tras realizar el diagnóstico de imagen se practicó una PAAF bajo control ecográfico, siendo informada por los anatomopatólogos de liposarcoma de bajo grado. Ante este diagnóstico, realizamos una biopsia a cielo abierto, tanto de la masa de partes blandas como de la lesión ósea. El estudio anatomopatológico nos informó de proceso benigno con celularidad muy laxa, células estrelladas con escaso citoplasma inmersas en material de aspecto mucoi-

de, sin signos de malignidad ni mitosis evidentes. El diagnóstico final de las lesiones fue de mixoma intramuscular y de displasia fibrosa.

El paciente se intervino quirúrgicamente practicándose resección amplia de la lesión de partes blandas. La pieza fue remitida al Departamento de Anatomía Patológica para su estudio histológico definitivo, confirmando el diagnóstico de mixoma intramuscular.

Tras 2 años de seguimiento no ha aparecido ningún signo o síntoma que haga pensar en una recidiva de la tumoración, ni tampoco se han detectado signos de degeneración sarcomatosa de las lesiones óseas en los estudios radiográficos. La última RNM realizada informa de cambios postquirúrgicos en la zona que ocupaba el mixoma, y ausencia de cualquier otra tumoración de partes blandas.

Discusión. La primera referencia que aparece en la literatura en la que se asocia el mixoma con la displasia fibrosa la realiza Henschen en 1926. Desde entonces, y tras haber sido descrita esta asociación por Mazabraud en 1957, se han publicado casos esporádicos dada la poca frecuencia de estas lesiones. El mixoma intramuscular presenta una prevalencia de 1 caso por millón de habitantes y año (9), mientras que los casos de asociación con la displasia fibrosa todavía son más infrecuentes (3,6,7). El mixoma es más frecuente a partir de la cuarta década de la vida, siendo raro en pacientes jóvenes y en niños. El crecimiento de la lesión de partes blandas es lenta e indolora (1), con un período de latencia clínico largo. No tiene una sintomatología clara, por lo que se suele diagnosticar entre la cuarta y quinta décadas de la vida (2,3,9).

En cuanto al sexo existe un ligero predominio por el femenino, hasta en el 70% (2), y se desconoce si hay en esta patología algún patrón hereditario o racial (1,9). La localización del mixoma suele ser en el muslo (2), aunque se han descrito también en el tórax (4); mientras que la displasia fibrosa suele localizarse en las extremidades inferiores, sobre todo en fémur y la pelvis (2).

La etiología del mixoma es desconocida (2,5,9). Se ha relacionado con algún antece-

dente traumático, sin poderse confirmar la relación causa efecto (9). Algunos autores defienden como origen de esta patología una alteración de los fibroblastos (2). La displasia fibrosa es una alteración hamartomatosa del hueso, y para algunos autores el mixoma podría ser el resultado de cambios mecánicos a nivel de ese hueso, por lo que suele localizarse en la proximidad del hueso más afecto (1,6). De todos modos no se ha podido demostrar una clara relación entre estas dos lesiones, y hasta el momento se desconoce porqué existe esta asociación (2).

Para llegar al diagnóstico disponemos de técnicas de imagen como los ultrasonidos, la TAC y la RMN; y técnicas cruentas como la biopsia con aguja fina o la biopsia a cielo abierto. En nuestro caso pensamos que es innecesario el empleo de arteriografías ya que el mixoma es una tumoración con escasa vascularización (9), y porque con la RNM se había logrado un buen planteamiento topográfico prequirúrgico al ver la localización de la masa tumoral y su relación con los vasos femorales (5).

El diagnóstico diferencial de esta tumoración se deberá realizar con todas las lesiones de partes blandas posibles: un hematoma, un absceso, un quiste sinovial intramuscular, un schwannoma (10), y por su puesto, todos los sarcomas de partes blandas de tipo mixoide: el liposarcoma mixoide, que tiene un elevado

porcentaje de recidivas y puede dar lugar a metástasis, el mixofibrosarcoma, el mixocondrosarcoma y el rabdomiosarcoma botrioide (1,2,9,10).

El tratamiento consiste en la resección amplia de la masa (2,5). Algunos autores prefieren ser más conservadores en las lesiones pequeñas por tratarse de una lesión benigna, y no realizar la resección de la tumoración hasta que no sea dolorosa o de gran tamaño (1). Sólo se han descrito casos de recidivas locales cuando la resección de la lesión ha sido incompleta (2). Se aconsejan revisiones periódicas del para controlar la lesión ósea, ya que la displasia fibrosa puede presentar una degeneración maligna, entre un 0,4-0,5% (2,7,8), y para detectar las recidivas locales del mixoma si apareciesen. De todos modos el pronóstico de la displasia fibrosa asociada al mixoma es similar al de la displasia sola, es decir, la presencia del mixoma intramuscular no influye en la severidad o progresión de la displasia fibrosa. En los tres casos publicados por Szendrői (7), a pesar de las muchas recidivas que presentó y del gran tamaño de las lesiones, no tuvo ningún caso de degeneración maligna (31 años de seguimiento en la displasia fibrosa y 16 para el mixoma) ■■■■■

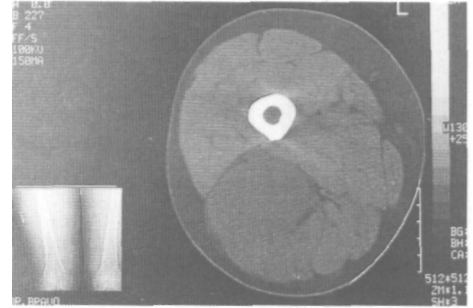


Fig. 3. TAC mostrando el mixoma como tumoración sólida, homogénea, bien delimitada, en tercio posterior del muslo derecho. No infiltración grupos musculares contiguos ni afectación ósea.



Fig. 4. RNM del mixoma. Tumoración sólida, bien delimitada afectando al compartimento posterior del muslo derecho, a nivel del tercio medio. Desplaza sin infiltrar a los vasos femorales.

Bibliografía

1. Cabrai CE, Guedes P, Fonseca T, Rezende JF, Cruz Júnior LC, Smith J. Polyostotic fibrous dysplasia associated with intramuscular myxomas: Mazabraud's syndrome. *Skeletal Radiol* 1998; 27:278-82.
2. Prayson MA, Leeson MC. Soft-tissue myxomas and fibrous dysplasia of bone. A case report and review of the literature. *Clin Orthop* 1993; 291:245-52.
3. Blasier RD, Ryan JR, Schaldenbrand MF. Multiple myxomata of soft tissue associated with polyostotic fibrous dysplasia. A case report. *Clin Orthop* 1986; 206:211-4.
4. Court-Payen M, Ingemann JL, Bjerregaard B, Schwarz LG, Skjoldbye B. Intramuscular myxoma and fibrous dysplasia of bone. Mazabraud's syndrome. A case report. *Acta Radiol* 1997; 38:368-71.
5. Gober GA, Nicholas RW. Case report 800: Skeletal fibrous dysplasia associated with intramuscular myxoma (Mazabraud's syndrome). *Skeletal Radiol* 1993; 22:452-5.
6. Limouzy F, Durroux R, Chiron Ph, Tricoire JL, Puget J, Utheza G. Dysplasie fibreuse associée à un myxome des parties molles. *Rev Chir Orthop* 1996; 82:336-9.
7. Szendrői M, Rahóty P, Antal I, Kiss J. Fibrous dysplasia associated with intramuscular myxoma (Mazabraud's syndrome): a long-term follow-up of three cases. *J Cancer Res Clin Oncol* 1998; 124:401-6.
8. Witkin GB, Guilford WB, Siegal GP. Osteogenic sarcoma and soft tissue myxoma in a patient with fibrous dysplasia and hemoglobins. *Clin Orthop* 1986; 204:245-52.
9. Fernández Corona C, Hernández Vaquero D, Cima Suárez M, Menéndez Viñuela G, Velasco Alonso J. Mixoma intramuscular. A propósito de un caso. *Rev Ortop Traum* 1993; 37 IB (supl II): 52-55.
10. Abdelwahab IF, Kenan S, Hermann G, Klein MJ, Lewis MM. Intramuscular myxoma: magnetic resonance features. *Br J Radiol* 1992;65:485-90.