

REPORTES DE CASO

doi: 10.11144/Javeriana.umed57-2.fdam



Fibroma desmoplásico del alvéolo maxilar asociado a esclerosis tuberosa: reporte de caso

MADDY MEJÍA¹, OSCAR DE LEÓN², CLAUDIA PEÑA³, JORGE PÁEZ⁴, PAULA SOLARTE⁵,
MARÍA CAROLINA BERMÚDEZ REY⁶

Cómo citar: Mejía M, De León O, Peña C, Páez J, Solarte P, Bermúdez Rey MC. Fibroma desmoplásico del alvéolo maxilar asociado a esclerosis tuberosa: reporte de caso. Univ Med. 2016;57(2):249-58. doi: <http://dx.doi.org/10.11144/Javeriana.umed57-2.fdam>

Resumen

La esclerosis tuberosa es un trastorno autosómico dominante que se manifiesta con la formación de hamartomas en múltiples órganos y sistemas, como el sistema nervioso central, la piel, los riñones, los pulmones y el corazón. Los pacientes se ven afectados por cuadros de convulsiones, así como por hallazgos cutáneos. En la cavidad oral, las lesiones se presentan en el esmalte dental y constituyen la presentación más frecuente, pero rara vez se encuentran lesiones en los maxilares. El fibroma desmoplásico es un tumor intraóseo benigno muy raro, localizado y fuertemente agresivo que se encuentra reportado tanto en huesos faciales como en otros huesos del cuerpo, y se asocia muy rara vez a la esclerosis tuberosa. En este artículo se presenta un caso clínico de un

- 1 Médica dermatopatóloga, Departamento de Patología, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia. Docente del Departamento de Patología, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.
- 2 Odontólogo cirujano maxilofacial, Departamento de Otorrinolaringología, Sección de Cirugía Maxilofacial, Hospital Universitario San Ignacio. Profesor de la Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.
- 3 Odontóloga residente de segundo año de Patología Oral, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. Cirujana Oral y Maxilofacial. Profesora asociada, Facultad de Odontología, Universidad Nacional de Colombia.
- 4 Odontólogo residente de tercer año de Cirugía Maxilofacial, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.
- 5 Odontóloga residente de segundo año de Cirugía Maxilofacial, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.
- 6 Médica residente de segundo año de Otorrinolaringología, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.

Recibido: 21/10/2015

Revisado: 24/11/2015

Aceptado: 16/02/2015

paciente de 12 años de edad con esclerosis tuberosa que presenta una lesión alveolar maxilar izquierda, diagnosticado como fibroma desmoplásico. Se discuten los métodos diagnósticos, su presentación clínica y tratamiento.

Palabras clave: esclerosis tuberosa, fibroma desmoplásico

Title: Desmoplastic Fibroma of the Alveolus Maxillary Associated with Tuberos Sclerosis: Case Report

Abstract

Tuberous sclerosis is an autosomal dominant disorder that manifests with the formation of hamartomas in multiple organs and systems, including the central nervous system, skin, kidneys, lungs and heart. Patients are affected by seizures status, which are a common feature; also the majority of the patients presents cutaneous findings. Can find intraorally lesions are in tooth enamel constituting the most frequent and rarely present jaw injuries. The desmoplastic fibroma is a very rare benign bone tumor, is localized and highly aggressive, is reported in facial bones and other bones of the body and very rarely is associated with tuberous sclerosis. In this article, it presents a case of a 12 year old patient with tuberous sclerosis who presented a lesion in the left maxillary sinus diagnosed as desmoplastic fibroma. Diagnostic methods, clinical presentation and treatment are discussed.

Key words: tuberous sclerosis, desmoplastic fibroma

Introducción

La esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo clásicamente caracterizado por lesiones sistémicas como hamartomas, el cual también cursa con

deficiencia mental y epilepsia. A menudo se hereda como un rasgo autosómico dominante y presenta diferentes formas de expresión clínica. De ahí que se hayan identificado varios focos genéticos representados por el TSC1 en el cromosoma 9q34 y el TSC2 en el cromosoma 16p13. Se clasifica dentro de las denominadas facomatosis o anomalías del desarrollo, susceptibles de originar tumores, y es la segunda en frecuencia, superada únicamente por la neurofibromatosis [1]. Este trastorno es poco frecuente, con una incidencia de aproximadamente un caso por cada 10.000 en la población general, de los cuales el 60% son casos esporádicos. Los hallazgos clínicos incluyen diversas lesiones cutáneas representadas por angiofibroma facial y varias lesiones hamartomatosas vistas en cerebro, pulmón, corazón, riñón y sistema esquelético [2].

La tríada clínica de Vogt, constituida por epilepsia, retraso mental y angiofibromas, definía la enfermedad; sin embargo, se calcula que esta asociación se encuentra solo en un tercio de los casos y que en el 60% de ellos no existe ninguna de estas manifestaciones [2]. Las crisis epilépticas están presentes en el 80%-90% de los casos, el retraso mental está presente en más o menos el 60% de los casos y las anomalías de la retina constituyen las manifestaciones más frecuentes, que reportan hasta un 80% de los casos. La mayoría de los

pacientes afectados por la esclerosis tuberosa mueren antes de los 20 años de edad, debido a diferentes causas [3]. Gómez, en 1979, creó una clasificación con criterios diagnósticos primarios y secundarios, basados tanto en la evidencia clínica como en la radiográfica (tabla 1) [1]. En 2012, los criterios fueron revisados en una Conferencia Internacional de Consenso de Esclerosis Tuberosa por parte del Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos, basados en un criterio mayor y menor y un criterio genético molecular, que genera un diagnóstico posible o definitivo de esclerosis tuberosa [4].

Las manifestaciones orales ocurren en el 11 % de los pacientes, e incluyen hemangiomas, quistes y pseudoquistes en los maxilares; así mismo, hiperostosis, atrofia alveolar y alteraciones del esmalte. Otras menos frecuentes son asimetría facial, paladar ojival, úvula bífida, labio y paladar hendido, diaste-

mas y alteraciones en la erupción dentaria [5,6].

El fibroma desmoplásico es un tumor intraóseo, benigno, muy raro, localizado y agresivo. Constituye, al menos, el 1 % de los tumores óseos. De etiología desconocida, su origen se ha relacionado con traumatismos, alteraciones endocrinas o factores genéticos. Fue descrito por primera vez por Jaffe, en 1958, siendo Griffith, el que lo describió en la zona mandibular, en 1965 [7]. En más del 80 % de los casos aparece en pacientes menores de 30 años de edad, con una ligera predilección por el sexo femenino. Se encuentra reportado tanto en huesos faciales (sobre todo en el maxilar) como en otros huesos del cuerpo (fémur, radio y tibia, por ejemplo) [8]. La asociación de este con la esclerosis tuberosa es muy infrecuente. Vargas-González y cols. [9] reportaron un caso en 2004, y Damm y cols. [10], en 1999, reportaron cuatro.

Tabla 1. Criterios diagnósticos para esclerosis tuberosa

Criterios primarios	Criterios secundarios
Angiofibromas faciales (adenoma sebáceo)	Espasmos infantiles
Fibromas ungueales	Máculas hipopigmentadas
Tubérculo cortical (en la necropsia)	Parches verdes
Hamartomas subependimales (necropsia o TC)	Hamartoma retinal único
Múltiples hamartomas renales	Angiomiolipoma o quiste retinal bilateral
Placa fibrosa en frente	Rabdomioma cardíaco
	Familiar de primer grado con diagnóstico de esclerosis tuberosa

Los propósitos de este artículo son, por un lado, presentar el caso de un paciente afectado de esclerosis tuberosa con manifestaciones intraorales que acudió a la Unidad de Otorrinolaringología y Cirugía Maxilofacial del Hospital Universitario San Ignacio, remitido por una lesión radiopaca en el reborde alveolar posterior maxilar que, tras su extirpación, fue diagnosticado como fibroma desmoplásico; por otro, discutir las principales características clínicas, radiológicas, evolutivas y terapéuticas de la enfermedad.

Caso clínico

El caso corresponde a un joven de 12 años de edad quien fue remitido a la Unidad de Otorrinolaringología y Cirugía Maxilofacial del Hospital Universitario San Ignacio para valorar y manejar una masa alveolar maxilar izquierda que producía

una deformación de contorno en la zona alveolar vestibular y palatina, que ha ido aumentando paulatinamente de tamaño e impide la erupción del canino. Presentaba como síntomas de la enfermedad respiración oral nocturna y ortopnea.

Entre sus antecedentes médicos se destaca el diagnóstico de esclerosis tuberosa hace dos años, además de insuficiencia tricuspídea leve, síndrome convulsivo (del cual refiere no sufrir crisis desde hacía un año), síndrome obstructivo nasal, hipertrofia de cornetes y apnea obstructiva del sueño.

En la exploración clínica extraoral presenta lesión en la piel, e intraoralmente, una lesión en el vestíbulo del maxilar izquierdo, fluctuante, doloroso, con sangrado gingival leve, con color de la mucosa oral, de tamaño aproximado de 3 cm de diámetro (figura 1).

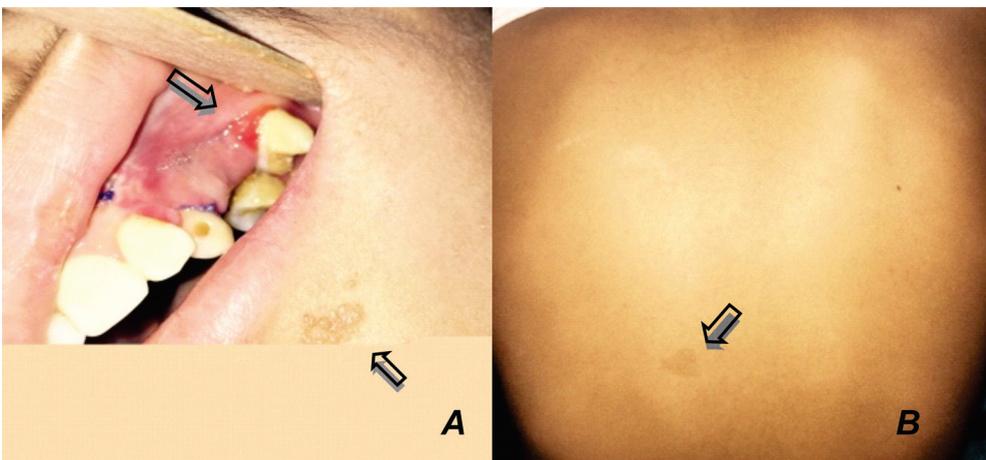


Figura 1. (A) Lesión en la región de vestíbulo. (B) Lesiones en la piel

En la tomografía axial computarizada (TAC) se observó un leve engrosamiento mucoso del antro maxilar izquierdo y de las celdillas etmoidales, parcial neumatización del cornete medio izquierdo y engrosamiento mucoso hipertrófico de cornetes; así mismo, defecto óseo con imagen de cavidad anterolateral del maxilar superior que se relaciona con dientes incluidos y se acompaña con un componente de tejido blando (figuras 2 y 3). El diagnóstico diferencial radiográfico incluyó: quiste odontogénico y mixoma odontogénico. Así mismo, se le realizaron exámenes como hemograma, Índice Internacional Normalizado (INR), tiempo de tromboplastina parcial y tiempo de protrombina. Conjuntamente el servicio de otorrinolaringología realizó exámenes complementarios como una polisom-

nografía y una nasofibrolaringoscopia, donde se confirmó el síndrome de apnea obstructiva y una hipertrofia de cornetes y amígdalas palatinas, además de un colapso retropalatar y retrolingual parcial.

El joven tuvo una resección quirúrgica de aproximadamente 6 cm de diámetro con aspecto pastoso blanquecino, sin secreción activa, indurado, delimitado, la cual se envió al servicio de patología para su estudio anatómopatológico. Este se llevó a cabo con hematoxilina eosina e histoquímica con tricromo de Masson. La tinción dio positiva para colágeno e informa que se trataba de una lesión formada por células fusiformes, compuestas de fibroblastos y miofibroblastos, estroma de tejido conectivo denso hialinizado; con abundantes fibras colágenas y moderada celularidad; presencia de célu-

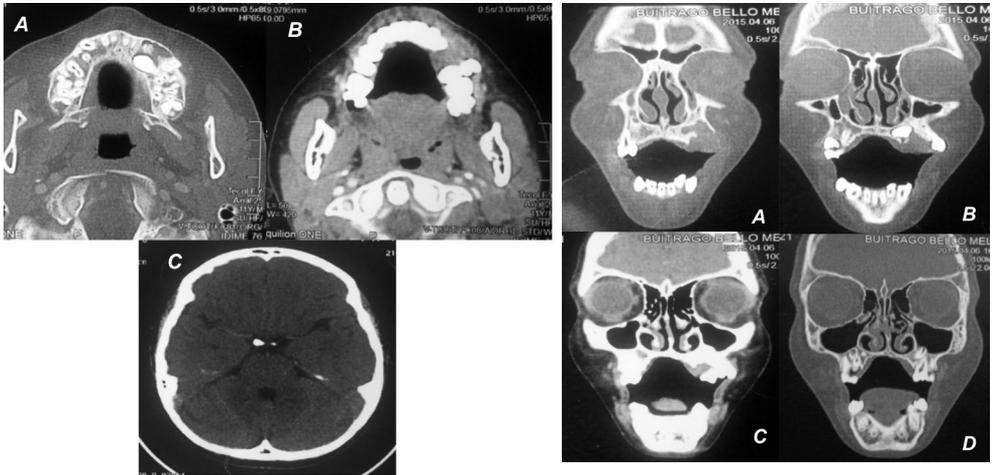


Figura 2. TAC: masa alveolar izquierda. **Figura 3.** Lesión cortada. Impide la erupción del 23. Cortes coronales. Ventana de tejidos blandos. TAC cerebral: se observan calcificaciones cerebrales

las elongadas; citoplasma eosinófilos; núcleos sin atipia; núcleo central con poca actividad mitótica, y trabéculas de hueso lamelar, lo que le confería características de benignidad. El estudio concluyó que se trataba de un fibroma desmoplásico (figura 4).

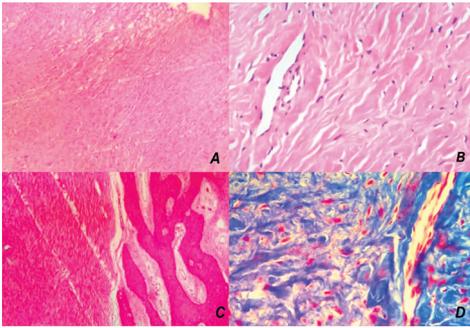


Figura 4. (A) Lesión tumoral constituida por abundante matriz colágena hialinizada. (B) Baja celularidad constituida por células fusiformes sin atipia citológica. (C) Periferia de la lesión que evidencia crecimiento permeativo. (D) Coloración de tricrómico de Masson que resalta el tejido colágeno

Discusión

La esclerosis tuberosa es una enfermedad sistémica rara que muestra variabilidad en los hallazgos clínicos como hamartomas en varios órganos, lesiones dermatológicas y neurológicas. El 50% de los casos es un trastorno heredado en el cual se observa antecedentes familiares, siendo así de forma autosómica dominante con alta penetrancia y muy variable expresividad fenotípica. El diagnóstico puede ser complicado, ya que en muchos de los casos no se pre-

senta la tríada clásica de Vogt. El 60% de los casos presenta retraso mental y epilepsia; asimismo es posible encontrar otras manifestaciones neurológicas como tumores cerebrales y calcificaciones intracraneales. Las lesiones cutáneas incluyen máculas hipocrómicas, angiofibromas faciales, fibromas periungueales y placas fibrosas, además del adenoma sebáceo de Pringle en la nariz. Estas lesiones patognomónicas de la enfermedad pueden ayudar a dar un diagnóstico precoz de esta; también pueden sufrir de enfermedades orales, cardíacas, pulmonares, renales y oftalmológicas, las cuales se incluyen en los criterios de un establecimiento del diagnóstico de esta compleja enfermedad [11].

Por su comportamiento clínico, el diagnóstico generalmente se realiza en la infancia, con la aparición de los primeros síntomas neurológicos, y el tratamiento se lleva a cabo específicamente en cada una de las diferentes manifestaciones clínicas que el paciente presente, siendo completamente sintomático [12].

La incidencia de las lesiones orales se sitúa entre el 11% y el 56% de los pacientes, y afectan tanto la dentición temporal como la permanente. Incluyen: lesiones del esmalte, desarrolladas en más de un 50% de los pacientes; seguidos por múltiples pápulas fibrosas, en más del 10% de los casos; he-

mangiomas, quistes y pseudoquistes en los maxilares, hiperostosis y atrofia alveolar. En las regiones maxilar y mandibular se pueden observar lesiones radiopacas como la osteítis fibrosa, así como tumor odontogénico calcificante epitelial, fibroma desmoplásico, fibroma odontogénico central o mixoma odontogénico. Said-Al-Naief y cols. [13] sugieren que se deberían incluir dentro de los diagnósticos diferenciales de lesiones mandibulares radiográficas, ante la posibilidad de estar ante un caso de esclerosis tuberosa.

En este caso, no se consideró un diagnóstico presuntivo de fibroma desmoplásico, debido a su poca prevalencia y su presentación clínica, la cual es inespecífica y no existen signos patognomónicos, ni dolor en el 65% de los casos. El diagnóstico diferencial que se incluyó fue el mixoma odontogénico, basado en la edad del paciente, la prevalencia, la localización, su aspecto imagenológico y su presentación histopatológica, la cual, al realizar el estudio anatomopatológico, dio como resultado un fibroma desmoplásico. Microscópicamente se evidenció una abundante cantidad de fibras de colágeno y abundante matriz colágena, con una poca o moderada celularidad, principalmente de fibroblastos, de aspecto alargado con núcleos ligeramente hipercrómicos. No obstante, a pesar de su naturaleza benigna, se observó cómo en su interior alberga espículas de hueso laminar que ha

erosionado, ya que es de crecimiento infiltrativo, más que expansivo. El fibroma desmoplásico histológicamente se caracteriza por presentar una matriz de ligera a moderadamente celular del tejido estromal fibrocolágeno, carente de pleomorfismo celular, hipercromatismo nuclear o mitosis; así mismo, la falta de una cápsula y la naturaleza infiltrante de esta lesión son señas de identidad de este [14].

En el plano radiográfico, es característico encontrar una lesión lítica expansiva en la zona ósea, radiotransparente o radiopaca, con márgenes definidos y esclerosados, que puede llegar a perforar la cortical. Presenta aspecto unilocular o pseudotrabeculado de tejido conectivo en su interior. En TAC puede evidenciarse mayor detalle de la extensión de la lesión. Los pocos informes de la aparición del fibroma desmoplásico en resonancia magnética describen una lesión de baja isointensidad en T1 y baja o alta intensidad en T2. Evans y cols. [15] proponen que en resonancia magnética la baja intensidad en la señal sugiere una lesión del tejido fibroso tanto en imágenes T1 como en T2. Presenta una vascularidad variable, pero en la mayoría de los casos existe una hipovascularidad, evidenciada en una angiografía.

Los diagnósticos diferenciales pueden ser muy variados: el fibrosarcoma se resalta por su naturaleza maligna, al igual que el osteosarcoma, y dentro de

los diagnósticos diferenciales benignos del fibroma desmoplásico está la displasia fibrosa, el mixoma odontogénico, el quiste simple óseo, el quiste óseo aneurismático, el fibroma no osificante, el granuloma eosinofílico y el condromixofibroma [16].

Por tratarse de una lesión benigna de comportamiento local agresivo, su manejo es controversial; se ha llegado a proponer aun como tratamiento de elección la resección en bloque o escisión con márgenes amplios, pero también se ha hablado de solo curetaje, aunque con mayor tasa de recidiva. Su recurrencia va desde el 20% al 70%, dependiendo el método de tratamiento. Incluso se propone llegar a realizar radioterapia y quimioterapia, especialmente en los casos en que no se realiza tratamiento quirúrgico o los márgenes quirúrgicos dan positivos para la lesión. Se debe hacer seguimiento y evaluaciones periódicas durante varios años por el riesgo de recidiva; algunos reportes de caso han asociado las recidivas a una transformación a fibrosarcoma de bajo grado o a márgenes insuficientes en el momento de llevar a cabo la resección quirúrgica. Se debe tener en cuenta la reconstrucción en caso de necesitarla [14,17].

En el país son escasos los trabajos publicados por especialidades como cirugía oral y maxilofacial respecto al fibroma desmoplásico asociado a la esclerosis tuberosa. Se encuentran al-

gunos informes de lesiones fibrosas intraóseas como el fibroma desmoplásico en pacientes con esclerosis tuberosa. En 2004, Vargas-González y cols. [9] reportaron un ejemplo con significativa clínica, radiológica y características histopatológicas. El paciente era un niño mexicano de 14 años de edad, y el examen clínico reveló angiofibromas faciales y una masa hemifacial izquierda, aproximadamente de 8×6 cm de tamaño. En el TAC se muestra un tumor óseo agresivo trabeculado, con aspecto de “burbuja de jabón”. La masa mostró invasión de la órbita y tejidos blandos del piso de la boca. El examen microscópico reveló fibroblastos que proliferaban dentro de un delicado estroma mesenquimal, con fascículos de colágeno entrelazados. No se observó pleomorfismo celular y se identificaron figuras mitóticas escasas. El tumor fue diagnosticado como fibroma desmoplásico. Vargas-González y cols. [9] sugieren que el fibroma desmoplásico podría representar una manifestación intraoral de la esclerosis tuberosa. En 1999, Damm y cols. [10] reportaron cuatro casos adicionales e hicieron una extensa revisión de la literatura, para concluir que estas lesiones fibrosas intraóseas de los maxilares o fibroma desmoplásico representan una manifestación de esclerosis tuberosa, en lugar de un hallazgo casual.

En este caso, el paciente fue diagnosticado con esclerosis tuberosa a los

10 años de edad, al presentar como hallazgos patognomónicos de la enfermedad síndrome convulsivo, insuficiencia tricuspídea leve y lesiones en piel; además, también presentaba síndrome obstructivo nasal y apnea obstructiva. No evidenciaba otras entidades patológicas asociadas a la esclerosis tuberosa, por lo cual se hace difícil su correlación con el fibroma desmoplásico. Sin embargo, se sugiere una correlación clínico-patológica en cualquier caso del fibroma desmoplásico, ya que este es asociable a los pacientes con esclerosis tuberosa.

Conclusiones

La baja incidencia de esclerosis tuberosa en la población general hace que sea difícil establecer una correlación entre esta y los fibromas desmoplásicos que se han presentado; así mismo con otros trastornos orales típicos de la esclerosis tuberosa. Sin embargo, la presencia de estas lesiones en los pacientes diagnosticados con esta enfermedad puede definir el diagnóstico y generar una asociación entre estas.

Referencias

1. Barron RP, Kainulainen VT, Forrest CR, Krafchik B, Mock D, Sándor GK. Tuberous sclerosis: clinicopathologic features and review of the literature. *J Cranio-maxillofac Surg.* 2002;30(6):361-6.
2. Padilla-Vásquez F, Mendizábal-Guerra R, Ayala Arcipreste A, Acosta-Garcés R, Melo-Guzmán G, Rosas-Mora I. Esclerosis tuberosa. *Arch Neurocién (Mex)* [internet]. 2012;17(2):132-7. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2012/ane122i.pdf>
3. Medina D, Navarrete G, Cortés Lozano N, Olgún G, Villaseñor S, González de la Cruz J, et al. Esclerosis tuberosa: variabilidad en la expresión clínica e importancia del protocolo de estudio. Reporte de dos casos. *Dermatología (Mex).* 2004;48(1):51-6.
4. Northrup H, Krueger DA. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):243-54
5. López López J, Rodríguez E, Marques Soares S, Finestres F, Chminenos E, Roselló X. Esclerosis tuberosa y manifestaciones orales. Caso clínico. *Med Oral* [internet]. 2004;9(3):216-23. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1698-44472004000300006
6. Cutando A, Gil JA, López J. Oral health management implications in patients with tuberous sclerosis. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2000;90(4):430-5.
7. Templeton K, Glass N, Young SK. Desmoplastic fibroma of the mandible in a child: report of a case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 1997;84(6):620-3.
8. Böhm P, Kröber S, Greschniok A, Laniado M, Kaiserling E. Desmoplastic fibroma of the bone: A report of two patients, review of the literature, and therapeutic implications. *Cancer.* 1996;78(5):1011-23.
9. Vargas-González R, San Martín-Brieke W, Gil-Orduña C, Lara-Hernández F. Desmoplastic fibroma-like tumor of

- maxillofacial region associated with tuberous sclerosis. *Pathol Oncol Res.* 2004;10(4):237-9.
10. Damm D, Tomich CE, White DK, Drummond JF. Intraosseous fibrous lesions of the jaws: A manifestation of tuberous sclerosis. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 1999;87(3):334-40.
 11. Acosta-Feria M, Infante-Cossio P, López Vaquero D, Gutiérrez-Pérez J.L. Desmoplastic fibroma of the jaw associated with tuberous sclerosis. Literature review and case report. *Rev Esp Cir Oral y Maxilofac.* 2008;30(2):107-14-
 12. López E, Escovich L, Vigna A. Esclerosis tuberosa: presentación de un caso clínico con manifestaciones estomatológicas. *Medicina Oral [internet].* 2003;8:122-8. Disponible en: http://www.medicinaoral.com/pubmed/medoralv8_i2_p122.pdf
 13. Said-Al-Naief N, Fernandes R, Louis P, Bell W, Siegal GP. Desmoplastic fibroma of the jaw: A case report and review of literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2006;101(1):82-94.
 14. Horiuchi T, Unoki T, Yokoh A. A desmoplastic fibroma of the calvarium. *J Clin Neurosci.* 1998;5(1):102-5.
 15. Evans S, Ramasamy A, Jeys L, Grimer R. Desmoplastic fibroma of bone: A rare bone tumour. *J Bone Oncol.* 2014;3(3-4):77-9.
 16. Joshua B, Silberstein E, Diomin V, Bodner L. Desmoplastic fibroma of the mandible associated with pathological fracture in a paediatric patient. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014;9(2):60-3. doi:<http://dx.doi.org/10.1016/j.pedex.2014.01.004>
 17. Ferri A, Leporati M, Corradi D, Ferri T, Sesenna E. Huge desmoplastic fibroma of the paediatric mandible: Surgical considerations and follow-up in three cases. *J Craniomaxillofac Surg.* 2013;41(15):367-70.
-
- Correspondencia**
 Claudia Peña
 cppenav@unal.edu.co
-