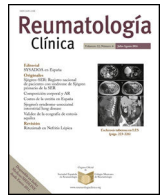




Sociedad Española de Reumatología - Colegio Mexicano de Reumatología

Reumatología Clínica

www.reumatologiaclinica.org



Caso clínico

Síndrome de Mazabraud. Nuevo caso clínico y revisión de los hallazgos



Alex Roberto Ramírez Mejía*, María José Moreno Casado, Nicolás Rodrigo Ahumada Pavez y María Ángeles Rojas Soldado

Departamento de Radiología, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 29 de septiembre de 2015

Aceptado el 13 de noviembre de 2015

On-line el 23 de diciembre de 2015

Palabras clave:

Mixoma
Displasia fibrosa poliostótica

R E S U M E N

Los mixomas intramusculares son tumores benignos y poco frecuentes, que se presentan predominantemente en los miembros inferiores. Más infrecuente es la asociación de mixomas y de displasia fibrosa, generalmente poliostótica. Esta asociación se conoce como síndrome de Mazabraud, de la que se han descrito aproximadamente 81 casos en la literatura. Presentamos un nuevo caso de esta rara asociación, para enfatizar la importancia de reconocer este síndrome en el diagnóstico y manejo adecuado del paciente.

© 2015 Elsevier España, S.L.U. y

Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. Todos los derechos reservados.

Mazabraud's syndrome. New clinical case and review of findings

A B S T R A C T

Intramuscular myxomas are benign and rare tumors that affects predominantly the lower limbs. The association of myxomas and fibrous dysplasia, usually polyostotic, is rarer. This association is known as Mazabraud's syndrome, of which about 81 cases have been described in the literature. We present a new case of this uncommon association to emphasise the importance of recognizing this syndrome in the diagnosis and appropriate management of the patient.

© 2015 Elsevier España, S.L.U. and Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. All rights reserved.

Keywords:

Myxoma
Polyostotic fibrous dysplasia

Introducción

El síndrome de Mazabraud representa la combinación infrecuente de uno o varios mixomas intramusculares y displasia fibrosa. Descrito por primera vez por Henschen en 1926, fue Mazabraud quien al informar su segundo caso en 1967, hizo énfasis en su asociación con la displasia fibrosa¹. Es importante conocer esta asociación, ya que diferenciar el mixoma, un tumor benigno, de tumores mesenquimales malignos con material mixoide, puede ser difícil^{2,3}.

Observación clínica

Presentamos el caso de un varón de 45 años, que consultó por una tumoración dura e indolora en la cara medial del muslo izquierdo, de lento crecimiento en los últimos meses. Fue referido

a nuestro centro con una ecografía musculoesquelética que describía una lesión intramuscular en el tercio distal del muslo izquierdo de bordes bien definidos, ecogenicidad heterogénea y buena transmisión posterior (fig. 1A). Se realizó una RM que demostró una tumoración sólida intramuscular de 3 cm en el músculo vasto interno, hipointensa en secuencias T1 e hiperintensa en T2, sin calcificaciones, y con realce periférico y parcheado en su interior tras la administración de gadolinio IV; se observó otra lesión intramuscular de 1 cm, de similares características de imagen, en el músculo aductor mayor izquierdo, no palpable clínicamente. En el hueso se identificaron en el fémur y la tibia del lado izquierdo unas lesiones diafisarias expansivas intramedulares con realce, compatibles con displasia fibrosa. La TC de miembros inferiores mostró el típico patrón en vidrio deslustrado de la displasia fibrosa (figs. 1B-E).

Las características de las lesiones óseas fueron compatibles con displasia fibrosa poliostótica, y la coexistencia de las lesiones de partes blandas intramusculares sugirió un síndrome de Mazabraud.

El paciente fue intervenido quirúrgicamente de la masa intramuscular de mayor tamaño, la anatomía patológica confirmó el diagnóstico de mixoma.

* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: alex.ramirez.mej@gmail.com, alexrm97009@hotmail.com (A.R. Ramírez Mejía).



Figura 1. A) Imagen axial de la ecografía del muslo, que muestra una tumoración de partes blandas intramuscular, hipocogénica y heterogénea (flecha), compatible con lesión sólida. B-D) Cortes coronales de la RM del muslo, que muestran la tumoración intramuscular bien definida marcadamente hiperintensa en la secuencia STIR (punta de flecha en B), hipointensa en T1 (flecha en C) y con realce heterogéneo tras la administración de gadolinio IV en la secuencia T1 poscontraste, con saturación de la grasa (punta de flecha en D), compatible con mixoma. Se visualizan también las lesiones óseas en el fémur con realce difuso tras la administración de contraste. E) Corte coronal de la TC del fémur con ventana ósea, que muestra las lesiones óseas con aumento de densidad y un patrón «en vidrio deslustrado» típico de la displasia fibrosa (flechas pequeñas). F: fémur; STIR: Short Tau Inversion Recovery.

Discusión

Los mixomas intramusculares son tumores de partes blandas, de crecimiento lento, generalmente indoloros, y tienden a presentarse en los pacientes con síndrome de Mazabraud en los músculos cercanos a los huesos más afectados por la displasia fibrosa, que suele preceder al desarrollo del mixoma por años o incluso décadas^{3,4}.

Varias hipótesis se han propuesto para explicar el síndrome de Mazabraud incluyendo un origen histológico común durante el desarrollo embrionario, y las alteraciones en el crecimiento temprano de los huesos y de los tejidos blandos. Recientemente se han identificado mutaciones en varios genes implicados en la proliferación celular, incluyendo el gen *GNAS* (20q13.2-13.3)⁵.

Los mixomas presentan baja atenuación en la TC, en que parecen lesiones quísticas. En la RM se presentan como masas intramusculares hipointensas en T1, hiperintensas en T2, y con realce tras la administración de contraste. En ocasiones se observa un anillo de grasa perilesional y edema en los músculos adyacentes^{2,4}.

El tratamiento de los mixomas es el seguimiento de las lesiones y/o resección local del tumor en lesiones sintomáticas o que crezcan. En nuestro paciente se resecó la lesión de mayor tamaño, y se decidió un manejo conservador del segundo tumor.

Conclusiones

El síndrome de Mazabraud es una asociación infrecuente que debe tenerse en cuenta en pacientes con tumores de partes blandas y displasia fibrosa. Conocer este síndrome puede ayudar a realizar un diagnóstico preoperatorio adecuado, y reducir la necesidad de biopsias o cirugías innecesarias.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Endo M, Kawai A, Kobayashi E, Morimoto Y, Yamaguchi U, Nakatani F, et al. Solitary intramuscular myxoma with monostotic fibrous dysplasia as a rare variant of Mazabraud's syndrome. *Skeletal Radiol.* 2007;36:523–9.
2. Luna A, Martínez S, Bossen E. Magnetic resonance imaging of intramuscular myxoma with histological comparison and a review of the literature. *Skeletal Radiol.* 2005;34:19–28.
3. Fitzpatrick KA, Taljanovic MS, Speer DP, Graham AR, Jacobson JA, Barnes GR, et al. Imaging findings of fibrous dysplasia with histopathologic and intraoperative correlation. *AJR Am J Roentgenol.* 2004;182:1389–98.
4. Pérez Sánchez P, González Llorente J. Mazabraud's syndrome, an uncommon association of intramuscular myxoma with fibrous dysplasia [Article in Spanish]. *Radiología.* 2014;56:281–3.
5. Gaumétou E, Tomeno B, Anract P. Mazabraud's syndrome. A case with multiple myxomas. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2012;98:455–60.