

Repasando el Síndrome de Mazabraud, una entidad rara

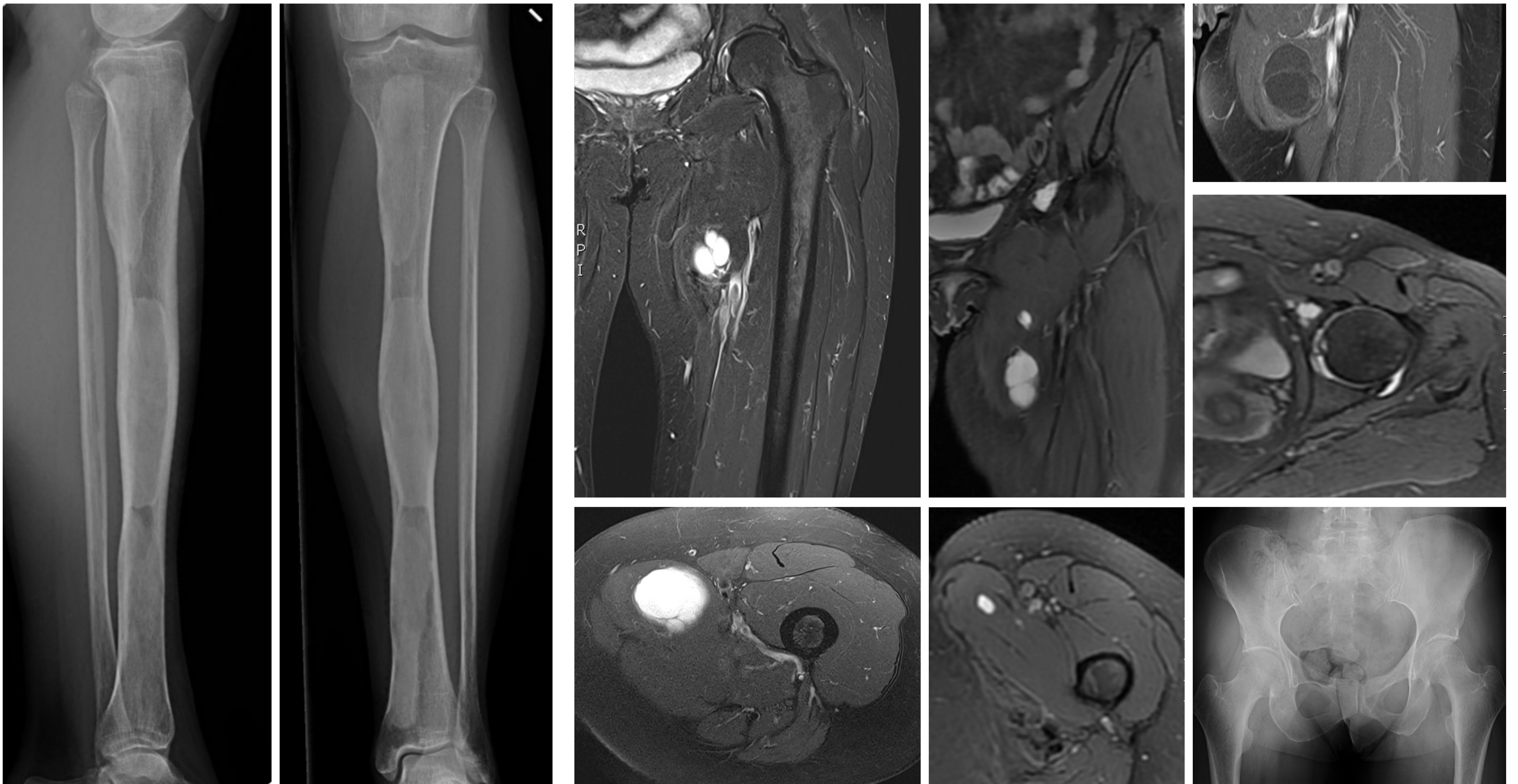
A propósito de un caso

JORGE GUTIÉRREZ SÁENZ DE SANTA MARÍA; ELEA HERRERA RAMÍREZ; IGNACIO FERNÁNDEZ SOMIEDO; JUAN MIGUEL BRICEÑO SANZ; JAVIER GOSALBEZ GARCIA
Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología – Hospital universitario Central de Asturias (HUCA).

Objetivo: Revisar, a propósito de un caso, la bibliografía y repasar la fisiopatología y el algoritmo diagnóstico y terapéutico del **Síndrome de Mazabraud**, una entidad poco frecuente.

Presentamos el caso de una mujer de 59 años remitida por molestias en ingle IZQ de meses de evolución, con palpación de tumoración elástica en muslo IZQ, y con hallazgo radiológico de displasia fibrosa en hemipelvis IZQ. En telemetría de extremidades inferiores se apreció también displasia fibrosa en tibia IZQ.

Se realizó RM de pelvis y muslos, encontrando múltiples lesiones quísticas en aductores de ambos muslos, predominantemente en el IZQ, compatibles con mixomas intramusculares.



Conclusiones: La asociación de displasias fibrosas óseas y mixomas intramusculares apuntan al diagnóstico de Síndrome de Mazabraud. Se trata de la asociación de focos de displasia ósea primara (normalmente poliostótica, pudiendo presentarse a veces de forma monostótica) junto con mixomas intramusculares.

Es considerada una enfermedad rara, con una prevalencia $<1 / 1.000.000$ de habitantes. Su aparición suele darse en la edad adulta y no se ha asociado claramente a una herencia genética. Habitualmente cursa de manera asintomática, aunque en ocasiones presentan dolor. Las displasias fibrosas pueden dar lugar a deformidades y raramente a fracturas. Los mixomas suelen ser intramusculares y multifocales, pudiendo ocasionar molestias, aunque suelen ser indoloros.

El diagnóstico por técnicas de imagen se considera suficiente y generalmente no son necesarias otras pruebas adicionales. Las displasias fibrosas se presentan como lesiones intramedulares expansivas de bordes definidos y esclerosos con aspecto interior en vidrio esmerilado. Los mixomas son hipointensos en T1 con intensidad variable en T2, presentando la gran mayoría un anillo perilesional de grasa en T1, así como edema muscular adyacente en T2, lo que ayuda en el diagnóstico diferencial con el liposarcoma mixoide.

Se trata de una enfermedad benigna. El crecimiento de los mixomas es muy lento y es habitual la recurrencia tras una extirpación, por lo que no se recomienda a no ser que causen grandes molestias. De forma excepcional ($<1\%$), pueden darse casos de malignización de la displasia fibrosa hacia sarcoma osteogénico, por ello es necesario el seguimiento de los pacientes con esta enfermedad.