

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

:: Displasia ósea fibrosa

Sinónimos: Enfermedad de Jaffe-Lichtenstein

Definición:

La displasia ósea fibrosa es una rara enfermedad benigna de los huesos en la cual el hueso normal es reemplazado por tejido de aspecto fibroso. Es una enfermedad congénita, resultado de una mutación post-cigótica en el gen *GNAS*, activador de la proteína Gs α .

Esta enfermedad puede producir dolores óseos, deformaciones y fracturas.

Las lesiones pueden ser:

- únicas (forma monostótica);
- múltiples (forma polioestótica);
- asociadas a otros problemas, fundamentalmente cutáneos y endocrinológicos, constituyendo entonces el llamado síndrome de **McCune Albright** definido por la triada: manchas “café con leche” - displasia fibrosa - endocrinopatía (lo más frecuente, pubertad precoz).

El diagnóstico se basa frecuentemente en las pruebas de imagen (Rx, TAC...) y en casos necesarios en el examen anatomopatológico asociado a la búsqueda de mutaciones en gen *GNAS*.

La escintigrafía ósea permite realizar una cartografía de las lesiones.

El tratamiento consiste en la administración de Bifosfonatos (en adultos: 180 mg repartidos en 2-3 días durante 6 meses; en niños: 1mg/kg/día 3 días, cada 6 meses), asociado a una dieta rica en calcio y corrección de carencias de vitamina D si las hubiera. En mujeres en edad fértil debe administrarse algún tipo de contracepción.

El pronóstico es globalmente bueno en las formas monostóticas.

Las formas polioestóticas tienen más riesgo de presentar complicaciones.

Para saber más:

[Ficha de Orphanet](#)

Menú

[Ficha de regulación para el SAMU](#)

[Ficha para las urgencias hospitalarias](#)

[Sinónimos](#)

[Mecanismos](#)

[Riesgos específicos en urgencias](#)

[Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo](#)

[Riesgos](#)

[Particularidades del tratamiento médico prehospitalario](#)

[Para saber más](#)

[Problemática en urgencias](#)

[Medidas diagnósticas en urgencias](#)

[Orientación](#)

[Precauciones medicamentosas](#)

[Precauciones anestésicas](#)

[Medidas complementarias durante la hospitalización](#)

[Donación de órganos y tejidos](#)

[Recursos documentales](#)

[Números en caso de urgencia](#)

Ficha de regulación para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

Enfermedad de Jaffe-Lichtenstein

Mecanismos

- Enfermedad ósea congénita benigna en la que hueso normal es reemplazado por tejido fibroso;
- A veces asociada a problemas cutáneos y endocrinos denominándose entonces síndrome de McCune Albright.

Riesgos específicos en urgencias

- Dolor intenso
- Fracturas
- Trastornos visuales por compresión del canal óptico

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

Bifosfonatos.

Riesgos

Trastornos visuales por compresión del canal óptico (raros).

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

Nada de particular excepto precaución con problemas cervicales en caso de practicar intubación.

Para saber más:

Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR en Neurocirugía pediátrica compleja

(<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>)

[CSUR en Neurocirugía pediátrica compleja registrados en Orphanet](#)

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la displasia ósea fibrosa recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática en urgencias

Las situaciones de urgencia se relacionan esencialmente con las complicaciones relacionadas con la displasia fibrosa ósea.

Las manifestaciones endocrinológicas tienen menos riesgo de crear situaciones de urgencia.

► Situación de urgencia 1: dolor agudo

- Los dolores agudos son frecuentes en caso de displasia ósea;
- La agudización de un dolor debe hacernos buscar una complicación, concretamente una fisura ósea o una fractura;
- En casos excepcionales, la modificación de un dolor (más intenso de lo habitual, con componente inflamatorio...) posiblemente asociado a una alteración del estado general, debe hacernos sospechar una degeneración sarcomatosa (complicación muy rara).

► Situación de urgencia 2: fractura

- Fractura sobre una lesión de displasia fibrosa ya conocida;
- Fractura inicial que conduce al descubrimiento de una lesión.

► Situación de urgencia 3: trastornos visuales

En caso de lesión de displasia fibrosa en la base del cráneo, puede existir constricción del canal óptico lo que produce afectación del nervio óptico y como consecuencia baja agudeza visual.

Medidas diagnósticas en urgencias

► Recomendaciones generales

No hay recomendaciones especiales.

► Situaciones de urgencia

1. Situación de urgencia: dolor agudo

Medidas diagnósticas en urgencias:

■ Elementos clínicos del diagnóstico:

- Tipo de dolor (horario, mecánico o inflamatorio);
- Factor desencadenante (traumatismo);
- Examen clínico según la localización del dolor (limitación movimiento articular, clinostatismo, deformación...)

- **Evaluar la gravedad:**
Escala de visión analógica (EVA) del dolor.
- **Exploraciones en Urgencias:**
 - No practicar exploraciones específicas en la Sala de Urgencias;
 - **Radiografías centradas en la zona dolorosa, a completar posteriormente con escáner (TAC) dirigidos a descartar una fisura o fractura ósea;**
 - Test analíticos estándar (CSC Sangre, velocidad sedimentación, PCR, etc.) en caso de sospecha de degeneración sarcomatosa (alteración del estado general).

Medidas terapéuticas inmediatas

- **Monitorización**
- **Medidas sintomáticas:**
 - Tratamientos analgésicos según protocolos habituales, adaptados a la escala EVA del dolor;
 - Inmovilización si es necesario;
 - Si se ve necesario, y en ausencia de contraindicación: tratamiento anti-inflamatorio intravenoso (tipo Ketoprofeno 100 mg).
- **Tratamientos específicos:**
 - No practicar tratamientos específicos en Urgencias (se debe valorar la administración de Pamidronato únicamente en un servicio especializado)/ prescripción todavía no consensuada;
 - Referir el paciente a los especialistas (Centro de referencia correspondiente).

2. Situación de urgencia: la fractura

Medidas diagnósticas en urgencias: Ningún procedimiento específico

- **Elementos clínicos de diagnóstico:** valorar el dolor, buscar deformidades articulares, óseas.
- **Valorar la gravedad:** buscar complicaciones habituales de las fracturas (compresión vascular o neurológica).
- **Exploraciones a realizar en el servicio de urgencias:**
 - Radiografías centradas pueden a veces revelar la lesión de displasia fibrosa.
 - Escáner (TAC) para evaluar el estado óseo periférico de la fractura.
- **Analítica:** test estándar pre-operatorio.

Medidas terapéuticas inmediatas

■ Monitorización

■ Medidas sintomáticas:

- Tratamiento analgésico según los protocolos habituales, adaptados a la EVA del dolor.
- Colocación de una férula para inmovilización si es necesario.

■ Tratamientos específicos:

- **Asesoramiento del traumatólogo, preferentemente al traumatólogo de referencia del paciente. Si la enfermedad no era conocida previamente en el Hospital avisar a Cirujano experimentado en patologías tumorales.**
- No especificidad en el tratamiento ortopédico.
- En ausencia de cirujano de urgencia: valoración multidisciplinar para confirmar con un cirujano especializado la indicación de técnica quirúrgica.
- En caso de indicación de cirugía urgente:
 - **La exéresis de la lesión es inútil pues recidiva sistemáticamente;**
 - **Nada de injertos óseos;**
 - **Evitar la colocación de placas de tornillo y preferir los clavos centro-medulares;**
 - Si el diagnóstico no es conocido: realizar durante el procedimiento una **biopsia para examen anatómo-patológico y estudio genético molecular (mutaciones en gen GNAS)** lo que permitirá diagnóstico de certeza.

3. Situación de urgencia: trastornos visuales (relacionados con una compresión del canal óptico)

Medidas diagnósticas en urgencias:

- Elementos clínicos de diagnóstico y gravedad.
- **Asesoramiento del oftalmólogo de guardia:** valorar agudeza visual, campo visual, fondo de ojo, TOC/ Tomografía de Coherencia Óptica, todo ello con el fin de objetivar lesión del nervio óptico.
- Exploraciones de imagen en urgencias: **Resonancia Magnética cerebral con cortes sobre los nervios ópticos.**
- Análisis de sangre estándar (antes de iniciar corticoterapia).

Medidas terapéuticas inmediatas:

■ Medidas sintomáticas:

- Si dolor, tratamiento analgésico según protocolos habituales adaptados de la intensidad del dolor (EVA).

■ Tratamientos específicos:

- Si se confirma afectación nervio óptico: **iniciar en urgencias un tratamiento con corticoides a 1 mg/kg** (en ausencia de contraindicación).
- **No indicación de cirugía de urgencia:** cualquier decisión sobre cirugía de los canales ópticos debe ser discutida con los **especialistas de la patología debido al importante riesgo de ceguera postoperatoria.**

Orientación

1. Transporte desde el domicilio al servicio de Urgencias

▶ ¿Dónde trasladar?

- Un hospital que disponga de servicios de Reumatología y Traumatología. Lo ideal sería a un hospital que disponga de centro de referencia específico (CSUR) de Displasia fibrosa. La lista de centros/consultas expertos en el tratamiento de la displasia ósea fibrosa recogidos en Orphanet está disponible en la siguiente dirección: www.orphanet.es
- Si lo anterior no es posible, el paciente debe ser transportado a un hospital que disponga de reumatólogos, cirujanos ortopédicos, y un escáner (TAC) necesario para la valoración ósea. En caso de afectación ocular remitir a un centro que disponga de servicio de Oftalmología y Imagen por Resonancia Magnética (IRM).

▶ ¿Cómo trasladar?:

No hay un método específico para el transporte de estos pacientes. Los dolores deben hacer sospechar fracturas óseas por lo que deben tenerse a punto sistemas de inmovilización. El control del dolor se hará con los protocolos estándar de dolor.

▶ ¿Cuándo trasladar?:

Nada de particular en este punto.

2. Orientación en el transcurso de las urgencias hospitalarias

- ▶ En caso de crisis dolorosa aislada: una vez descartada la presencia de fisura o fractura ósea el paciente puede volver a su domicilio con tratamiento analgésico adaptado y con una citación posterior a un centro especializado.
- ▶ En caso de fractura: las recomendaciones son las mismas que para cualquier fractura sobre un hueso sano.
- ▶ En caso de complicación oftalmológica: preferible periodo de observación en Hospital con posterior re-evaluación oftalmológica a corto plazo en centro experto.
- ▶ **¿Dónde?** Lista de centros/consultas expertos en el tratamiento de la displasia ósea fibrosa recogidos en Orphanet está disponible en la siguiente dirección: www.orphanet.es
- ▶ **¿Cómo?** Ninguna especificidad

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contra-indicaciones, precauciones en su empleo...)

- ▶ Respecto a medicamentos frecuentemente usados en Urgencias: no hay efectos secundarios o contraindicaciones específicas relacionadas con la enfermedad.
- ▶ Respecto a tratamiento de base: ningún tratamiento de base.

Precauciones anestésicas

- ▶ En relación a la intubación y a la instalación del paciente: Pueden existir precauciones particulares en caso de **lesiones cervicales** (**descartar** inicialmente la **ausencia de displasia fibrosa cervical con radiografías y un escáner cervical**, sobre todo si nunca se le ha hecho una escintigrafía ósea).
- ▶ Respecto a drogas anestésicas: ningún efecto secundario o contraindicación específica ligadas a la enfermedad o a sus tratamientos.
- ▶ Nada de particular respecto a periodo post-operatorio.

Medidas complementarias durante la hospitalización

- ▶ Proporcionar apoyo al paciente y su familia tras el informe del diagnóstico, y luego en el seguimiento, para ayudarles a paliar y superar los eventuales efectos secundarios del tratamiento y afrontar las consecuencias de la enfermedad y/o de los tratamientos sobre la vida familiar, escolar, profesional etc.
- ▶ Para facilitar el seguimiento del paciente proporcionarles todos los informes de la intervención, consultas, exámenes bilógicos, radiografías...

Donación de órganos y tejidos

- En el estado actual de nuestros conocimientos, la donación de órganos y tejidos puede ser posible en función de la evaluación de cada caso en particular.
- Para una respuesta adaptada e individualizada, contactar con la *Organización Nacional de Trasplantes* (<http://www.ont.es/>):
 - **Riesgo de transmisión de la enfermedad:** no hay riesgo de transmisión a través de los órganos o tejidos.
 - **No hay ningún riesgo especial ligado a la enfermedad o al tratamiento.**

- **Donación de órganos:** todos los órganos (corazón, pulmones, hígado, riñones, páncreas, intestino) pueden ser trasplantados, previa evaluación clínica y paraclínica del donante, de los órganos y de los tratamientos seguidos. La decisión de trasplante se hará tras la valoración de los riesgos para el receptor en relación al beneficio esperado (Valoración del balance entre el riesgo y el beneficio).
- **Donación de tejidos:** las corneas, los vasos sanguíneos y las válvulas pueden ser trasplantados. **Contraindicado donar huesos y piel en caso de síndrome de McCune Albright.**

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3, 28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699
- Fax: 912 104 006
- Correo electrónico a: ont@msssi.es
- Web ONT: www.ont.es

Recursos documentales

- *Fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome: imaging for positive and differential diagnoses, prognosis, and follow-up guidelines; Bousson and all, Eur J Radiol. 2014 Oct*
- *Pathophysiology and medical treatment of pain in fibrous dysplasia. Chapurlat RD, Gensburger D, Jimenez-Andrade JM, Ghilardi JR, Kelly M, Mantyh P. Orphanet J Rare Dis. 2012 May*
- *Fibrous dysplasia of bone and McCune-Albright syndrome. Chapurlat RD, Orcel P. Best Pract Res Clin Rheumatol. 2008 Mar*
- PNDIS HAS 2012: [PNDIS Dysplasie fibreuse des os.pdf](#)

Números en caso de urgencia

Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR en Neurocirugía pediátrica compleja
(<http://www.msc.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>)

[CSUR en Neurocirugía pediátrica compleja registrados en Orphanet](#)

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la displasia ósea fibrosa recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Este documento es una traducción de las recomendaciones francesas elaboradas por:

- **Le Docteur Déborah GENSBURGER** - Centre national de référence pour les dysplasies fibreuses, Hôpital Edouard Herriot, Lyon

En colaboración con:

- **Docteur Gilles BAGOU** - SAMU-69, Lyon
- **Docteur Olivier Ganansia** - **Docteur Nicolas SEGAL** (AP-HP - Hôpital Universitaire Pitié Salpêtrière - Paris) - CREF / Commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU).
- **Dr Christophe LEROY** - médecin urgentiste - Hôpital Louis Mourier 92700 - Colombes.
- **Dr Hélène JULLIAN PAPOUIN** - service de régulation et d'appui de l'Agence de BioMédecine (ABM)
- **Association de patients: ASSYMCAL** www.assymcal.org / assymcal@orange.fr

Fecha de realización y publicación de la edición francesa: septiembre de 2015.

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted practica.

Traducción y adaptación al castellano:

- **Dr. Antonio Pérez-Aytés** – Grupo de Investigación en Neonatología, Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe, Valencia

Fecha de la traducción y adaptación al castellano: mayo de 2017.

Este documento de Orphanet forma parte de la acción conjunta 677024 RD-ACTION que ha recibido una financiación del programa de salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de este informe de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor, y es únicamente de su responsabilidad.

No puede considerarse que refleje la posición de la Comisión europea y/o de la Agencia ejecutiva de los consumidores, de la salud, de la agricultura y de la alimentación o de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión europea y la Agencia declinan cualquier responsabilidad por el uso que pueda hacerse de las informaciones que contiene.