

Displasia fibrosa ossea

La displasia fibrosa (DF) è un disturbo raro caratterizzato da lesioni scheletriche. Talvolta si associa ad alterazioni endocrine, iperpigmentazione cutanea e lesione dei tessuti molli.

La diagnosi di DF prevede una valutazione completa delle caratteristiche scheletriche che permettono di distinguere forme di DF monostotica (interessamento di un solo segmento osseo), poliostotica (interessamento di più segmenti ossei) e craniofaciale.

Le ossa più comunemente colpite includono quanto segue: ossa facciali, bacino, coste, femore e tibia, cranio, omero.

Alcune persone sviluppano problemi ormonali e una condizione chiamata sindrome di McCune-Albright. La sindrome di McCune-Albright provoca diversi sintomi, come l'inizio precoce della pubertà e le macchie cutanee, chiamate macchie caffè-latte.

In rari casi si possono associare mixomi inquadrandosi con il nome di Sindrome di Mazabraud.

La DF di solito si verifica nei bambini dai 3 ai 15 anni. A volte non viene diagnosticata fino all'età adulta. Si trova ugualmente negli uomini e nelle donne.

La causa esatta della displasia fibrosa non è nota. Si ritiene che sia dovuta a un difetto chimico in una specifica proteina ossea. Questo difetto può essere dovuto a una mutazione genetica presente alla nascita di un gene chiamato GNAS1. È importante ricordare che la malattia non è trasmessa ai familiari.

Le alterazioni endocrine che si possono associare alla DF sono:

Ovaio (pubertà precoce) È importante per il clinico eseguire una storia mirata e un esame obiettivo comprendente la storia dello sviluppo del seno, sanguinamento vaginale e/o segni di estrogenizzazione (ad es. meno di 8 anni), cisti ovariche, mestruazioni irregolari definite come cicli mestruali inferiori a 21 giorni o superiori a 35 giorni.

Testicoli (pubertà precoce) È importante per il clinico eseguire una storia mirata e un esame obiettivo comprendenti la storia dello sviluppo puberale, valutazione del volume testicolare.

Tiroide (ipertiroidismo) Tutti i pazienti devono avere una storia e un esame obiettivo mirati, la misurazione del TSH, T4 libero e T3 libero e ecografia tiroidea per caratterizzare il coinvolgimento subclinico compatibile con MAS.

Ormone della crescita Tutti i bambini dovrebbero avere un controllo della loro curva di crescita in relazione all'età e allo stadio dello sviluppo puberale.

Surrene L'ipercortisolismo si presenta esclusivamente nel primo anno di vita e può risolversi spontaneamente. Una storia mirata e un esame obiettivo che includa una storia di malattia infantile, ritardo dello sviluppo, scarsa crescita lineare con eccessivo aumento di peso è importante per l'inquadramento clinico. Se vi è un sospetto clinico di ipercortisolismo, è importante indagare il livello di cortisolo libero urinario nelle 24 ore, eventuale test di soppressione con desametasone a basso dosaggio, cortisolo diurno e esami strumentali (TC addome). Da notare che il coinvolgimento surrenale può presentarsi come insufficienza surrenalica in età adulta riflettendo un ipercortisolismo precedente (risolto).

Come viene diagnosticata la displasia fibrosa?

La diagnosi di DF, prevede una valutazione completa delle caratteristiche scheletriche che permettono di distinguere forme di DF monostotica (interessamento di un solo segmento osseo), poliostotica (interessamento di più segmenti ossei) e craniofaciale.

È inoltre importante la valutazione endocrina, dei tessuti molli, e dermatologica per la diagnosi di forme di DF più complesse che prendono il nome di sindrome di McCune Albright e sindrome di Mazabraud.

Gli esami di diagnostica strumentale (RX, RMN, TC e Scintigrafia ossea total body), istopatologica (biopsia ossea) biochimica (esami ematochimici del metabolismo osseo e dell'assetto ormonale) sono di fondamentale importanza nell'inquadramento clinico.

In caso di lesioni monostotiche isolate può essere importante la conferma istopatologica (biopsia ossea) per la diagnosi differenziale con altre patologie. La diagnosi istologica è fondamentale nel caso di sospetta trasformazione maligna.

Il beneficio dei test genetici in quei pazienti con una chiara diagnosi clinica è incerto. La valutazione genetica va fatta su tessuto (biopsia). Una diagnosi genetica può essere consigliata in particolare nelle lesioni isolate/monostotiche e nel cranio per distinguerle da lesioni simili.

La diagnosi genetica su sangue non esclude la malattia nel caso sia negativa. Nel caso sia positiva può essere di aiuto diagnostico.

Terapia

È necessario sottolineare che la malattia non è ereditaria e che generalmente è benigna. Importanti accorgimenti nello stile di vita sono rappresentati da una dieta con adeguato introito di calcio, appropriata attività fisica e adeguata educazione con cura dell'igiene orale.

La sintomatologia dolorosa è talvolta la sola manifestazione di malattia. Essa compromette notevolmente la qualità di vita del paziente. Non esiste una terapia medica specifica.

I bisfosfonati tuttavia migliorano la sintomatologia. I bisfosfonati usati in tali pazienti sono il pamidronato e lo zoledronato. È necessaria, inoltre, un'adeguata supplementazione di vitamina D.

Anche un appropriato, sicuro e sufficiente esercizio fisico per ottimizzare la forma fisica dovrebbe essere raccomandato.

I pazienti con DF non richiedono una gestione dentale speciale e sono in grado di sottoporsi a cure dentistiche e ortodontiche di routine senza una esacerbazione delle lesioni DF.

Le terapie odontoiatriche di routine, incluso il trattamento ortodontico, hanno dimostrato di non esacerbare il decorso della malattia. Tuttavia, i pazienti devono essere educati per ottimizzare la salute orale per ridurre il rischio di infezione orale possibile con l'uso di bisfosfonati.

La chirurgia può essere necessaria in alcuni casi ed è di fondamentale importanza sia eseguita da esperti di tale patologia.

In caso di paziente con importanti disabilità è utile prendere in considerazione un riferimento psicologico.

Punti chiave sulla displasia fibrosa

- La displasia fibrosa è una malattia cronica in cui il tessuto osseo "alterato" cresce al posto dell'osso normale. Qualsiasi osso può essere colpito.
- La displasia fibrosa di solito si verifica nei bambini dai 3 ai 15 anni, ma a volte non viene diagnosticata fino all'età adulta.
- La causa esatta della displasia fibrosa non è nota, ma non viene tramandata attraverso le famiglie.
- I sintomi possono includere dolore osseo e deformità, una camminata ondeggiante e scoliosi.
- Il trattamento può includere chirurgia, farmaci, gestione del dolore o terapia fisica.

Le difficoltà che si possono incontrare nella diagnosi sono dovute ad un'ampia eterogeneità nella manifestazione clinica della malattia che richiede il coordinamento e la collaborazione da parte di vari specialisti. Il coinvolgimento di un team multidisciplinare è importante nell'accompagnare il decorso della malattia per tutta la vita. La principale sfida è garantire a tutti i pazienti di ricevere cure di alta qualità con variazioni minime.