

SARCOIDOSIS, NEUROFIBROMATOSIS, DISPLASIA FIBROSA.

Ana I. García Díez
Hospital Clínic

Puntos comunes/diferencias en las tres patologías:

	Sarcoidosis	Neurofibromatosis	Displasia fibrosa
Edad	20-40 años	Infancia-adolesc.	Adolesc.-adulto joven
Etiología:	Inflamatoria	Genética	Genética
Manchas café-leche	No	Si	Si (E.McCune-Albright)
Influencia estrógenos	No	Si	Si
Imagen	L.lítica medular (granuloma óseo) Festoneado cortical (granuloma en p.bl)	L.lítica cortical (neurofibroma/ hematoma subperióst)	L. lítica medular

SARCOIDOSIS.

Desorden inflamatorio de origen desconocido que causa granulomas no caseificados en todos los tejidos. Afectación musculoesquelética: 1-13% (media 5%).

1. HUESO	RX/TC	RM	DD
Falanges +fr * Manos/pies	Osteopenia Lesión lítica (panal abeja) +fr * Acroosteoesclerosis Festoneado periférico No reacc. Perióstica	L. méd. Ósea Granulomas en p.bl T1bajo/T2 alto/Gd+	Gota Esclerosis tuberosa Encondromatosis
Huesos grandes	Lesión lítica / borde escleroso Lesión esclerosa	T1 bajo/T2alto/Gd+ Focos grasa *	M1 Mieloma / Linfoma Tuberculosis
Calota	Expansiva		Hemangioma Granuloma Eo M1 Infección crónica
Otras por: aumento de vit.D / HPT por IR / tto corticoideo prolongado			

2. ARTROPATIA SARCOIDEA	Clínica	Imagen
Crónica: artritis granulomatosa	+ 6 m / = sinovitis granulomatosa No eritema nodoso	Tenosinovitis, tendonitis, bursitis, sinovitis
Aguda: Sd. Löfgren (por citoquinas inflamatorias circulantes)	Artralgia Eritema nodoso Adenopatía hiliar bilateral	Osteoporosis Derrame Tumefacción

3. MIOPATIA SARCOIDEA	RM
Nodular (=granulomas no caseificados)	Nódulos inflamatorios musculares. Centro hipointenso no captante*
Atrofia muscular	Infiltración grasa (DD: atrofia por tto.corticoideo prolongado)

* Hallazgos característicos

NEUROFIBROMATOSIS.

La enfermedad benigna de origen genético más frecuente, ocasionada por alteración en el cromosoma 17 (NF1) ó 22 (NFII) debida a mutación (50%) o heredada de forma autosómico dominante (50%). La NFI o enf. De Von Recklinghausen (90% casos) es la que va a dar manifestaciones en el sist. Musculoesquelético. Hay una displasia del mesodermo:

Clínica

1. Retraso mental

2. Lesiones cutáneas

Manchas café con leche
Neurofibromas / Schwannomas
Nódulos de Lisch (iris)

3. Lesiones esqueléticas

Columna (60%)	Severa cifoesciosis Festoneado post. cuerpo vertebral Ampliación forámenes	Simétrico: Ectasia dural / displasia ósea Asimétrico: Meningocele Neurofibroma
Cráneo	Defectos ala >/< esfenoides / sutura lamboidea.../deformidad facial	
Huesos largos	Adelgazamiento / incurvaciones Fracturas	*Seudoartrosis congénita de tibia
Costillas	Anguladas / Ensanchadas / irregulares	

Quistes óseos: por hemorragias subperiósticas (hay displasia del periostio) / por neurofibromas periféricos.

4. Tumores neurales

Schwannoma o neurilemoma : poco frecuente
Neurofibroma solitario: el más frecuente
Neurofibroma difuso: en tej cel. subcutáneo
Neurofibroma plexiforme: patognomónico → * en tej. cel. subcutáneo = elefantiasis

Malignización de T. neurales (2-30%), se sospecha por:

Clinicamente = súbito aumento de tamaño en un neurofibroma estable
TC/RM = Tumores mal definidos (*neurofibromas plexiformes pueden mostrarlo también)
Necrosis intralesional (*Schwannomas viejos lo pueden mostrar también)
GG Galio 67: Se fija en t. neurales malignos.

5. Otros: Gliomas n. óptico
Otros tumores malignos de la cresta neural (neuroblastoma, melanoma,...) o no (rabdomioSA, leucemia...)
Lesiones vasculares que ocasionan HTA
Alteraciones endocrinas

DISPLASIA FIBROSA.

La mutación de un gen del cromosoma 20q13.2-13.3, determina una alteración en la producción de matriz ósea por los osteoblastos, sustituyéndose por una matriz fibrosa que desarrollará una estructura ósea displásica (en RX y TC se verá con patrón en vidrio deslustrado o esmerilado).

RX / TC: Lesión lítica
Borde escleroso / expansiva o no (sin rotura de cortical)
Patrón en vidrio deslustrado
* Focos hemorragia: zonas de quiste óseo aneurismático (QOA)

RM: Predominio matriz fibrosa: T1 bajo/medio T2 alto/ medio Captación +

