

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVIII

Gennaio 2015

numero 1

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

DISPLASIA FIBROSA POLIOSTOTICA

Elisa Benelli, Gianluca Tornese, Massimo Maschio

IRCCS Materno-Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Indirizzo per corrispondenza: elisa.benelli@gmail.com

Alessia, 8 anni, viene ricoverata per presenza da circa 2 anni di una tumefazione, non dolente né arrossata, a carico della guancia destra, stabile nel tempo. Per tale ragione ha già eseguito una panoramica dentaria, che ha evidenziato un'opacizzazione dei tessuti ossei, e una TAC con riscontro di “alterazioni della morfologia dell'osso della faccia con ispessimento e deformazione dell'osso malare di destra con scomparsa della fisiologica cavità sinusale e interessamento dei processi nasale e zigomatico; asimmetria della regione orbitale con risalita del pavimento della cavità orbitale di destra; deformazione e ispessimento del corpo della piccola ala di destra dello sfenoide e ispessimento del versante destro della lamina perpendicolare dell'etmoide e del processo pterigoideo omolaterale”.

All'ingresso in reparto si evidenziava solo una lievissima tumefazione alla guancia destra, con una asimmetria dell'asse interoculare, e 2 piccole macchie ipercromiche (inferiori al cm di lunghezza) a carico dell'arto superiore destro. La bambina era prepubere.

Per valutare la presenza di altre lesioni, abbiamo ese-

guito una scintigrafia ossea che non ha evidenziato altre sedi di localizzazione. Abbiamo eseguito quindi una biopsia della lesione ossea, che ha posto diagnosi di displasia fibrosa poliostotica. Nel sospetto che la patologia potesse rientrare nel quadro di una McCune-Albright, abbiamo escluso una pubertà precoce (ecografia pelvica nella norma per età, Rx carpo compatibile con età, FSH e LH nella norma) e alterazioni endocrine (ecografia tiroidea, ormoni tiroidei, paratormone, glicemia, ormone della crescita nella norma). Infine abbiamo eseguito un'analisi sul campione biotipico della lesione ossea, per la ricerca del gene Gnas, tipico della McCune-Albright, che è risultata positiva.

Data la negatività di tutte le indagini eseguite, il quadro di displasia ossea in Alessia è verosimilmente isolato. Data l'assenza di segni di compressione, abbiamo deciso di limitarci a monitorare nel tempo la lesione, che dovrebbe stabilizzarsi con la pubertà. A distanza di quasi due anni la lesione è stabile, non ha creato compressioni nervose e non si sono resi necessari trattamenti per il dolore.