DISPLAZIA FIBROCHISTICA

* Mozaicism prin mutatie postzigotica a GNAS, cu activare constitutionala a Gsα, si implicit a caii de mediatori secundari AMPc. In forma completa – sindr McCune Albright; dar poate fi si o leziune osoasa izolata.
* La nivel osos – activarea precursorilor nediferentiati ai celulelor osoase
* Sndr McCune Albright

= **displazie fibrochistica:** inlocuirea osului normal si a maduvei cu leziuni fibro-osoase alcatuite din precursori de cel osoase care nu se maturizeaza [in osteoblaste, adipocite sau cel linia hematopoetica]. Determina fibroza medulara; trabecule anormale si formarea de matrice anormala; in plus osteoid nemineralizat datorita hipofosfatemiei determinate de excesul de FGF23. Cel mai frecvent afectat – femur proximal [-> fracturi; durere]; baza craniului [->asimetrie faciala; compresie pe n optic cu pierderea vederii {rar}; malocluzie; obstructia canalelor nazale/otice]; coloana [->scolioza]

= **pete cafe au lait** – urmeaza liniile de dezvoltare embriogenetica; nu depasesc linia mediana; au margini neregulate [Dg =/= cu Neurofibromatoza 1 in care maculele au margini netede; in plus in NF1 – chifoscolioza si pseudoartroze tibiale]

= **endocrinopatii**:

# hipertiroidism

# gigantoacromegalie

# pubertate precoce periferica [inhibitor de aromatizare letrozol

+/- blocant de testosteron

#Cushing

# hipersecretie FGF23 cu hipofosfatemie [! Poate fi demascata in perioadele de crestere osoasa accelerata; se recomanda monitorizare; agraveaza patologia osoasa –trt cu suplimente de fosfor si calcitriol]

Rx: leziuni cu aspect omogen – “ground glass”, subtiere corticala; deformari osoase [coxa vara]. In timp – leziuni mixte, cu zone omogene si zone chistice. Majoritatea leziunilor apar pana la 10 ani, iar dupa 15 ani nu mai apar leziuni noi [s-a terminat perioada de crestere]

Complicatii – neoplazice: rar; chiste osoase care necesita trt chirurgical -> durere cu debut brusc

Diagnostic:

* Necesita evaluarea intregului schelet -> scintigrama Tc 99 apoi rx pt zonele afectate
* Dg dif: NF1; fibroame osoase osifiante; displazia osteofibroasa; tumori osoase cu cel gigante

Tratament

* Chirurgical pt fx; monitorizare anuala oftalmo/ORL pt cei cu afectarea craniu [!decompresia nn optic daca este incastrat in osteid nu fuctioneaza, este contraindicata la pc asimptomatic]
* Bisfosfonatii nu functioneaza