
Síndrome de Jaffe-Campanacci. Reporte de un caso

Dr. Camilo Soto Montoya*, Dr. Luis C. Gómez Mier**, Dr. Juan C. Mantilla Gómez***, Dr. David Borda****

*Especialista en ortopedia oncológica, jefe del Servicio de Ortopedia, Instituto Nacional de Cancerología, miembro titular SCCOT.

** Especialista en ortopedia oncológica, Instituto Nacional de Cancerología, miembro titular SCCOT.

***Residente IV año de ortopedia y traumatología, Pontificia Universidad Javeriana, Miembro Titular SCCOT.

**** Residente IV año de ortopedia y traumatología, Universidad del Rosario.

Correspondencia:

Carrera 9 No. 91-49 (302) Bogotá - Colombia
csoto@cydbank.org

Recibido: marzo 15 de 2007

Aprobado: noviembre 15 de 2007

Resumen

El síndrome de Jaffe-Campanacci es una rara entidad caracterizada por múltiples fibromas no osificantes con máculas café-au-lait; está asociado a malformaciones congénitas extraesqueléticas y retardo mental. Reportamos el caso de un hombre de 22 años con las características del síndrome de Jaffe-Campanacci pero sin malformaciones extraesqueléticas, y lo comparamos con los diferentes casos reportados en la literatura de los últimos 15 años, a fin de seguir buscando patrones epidemiológicos que nos ayuden a descubrir su etiología.

Palabras clave: fibromas no osificantes múltiples, máculas café-au-lait, neurofibromatosis.

Abstract

The syndrome of Jaffe-Campanacci is a rare entity characterized by disseminated non ossifying fibromas with café-au-lait macules and associated to extraskeletal congenital malformations and mental retardation. We reported a case of a man of 22 years with the characteristics of the syndrome of Jaffe-Campanacci but without extraskeletal malformations and we compared it with the different cases reported in the medical literature from last the 15 years. And thus to be able to continue looking for epidemiological patterns that will help to discover its etiology.

Key words: Ossifying fibromas, café-au-lait macules.

Introducción

La historia de los fibromas no osificantes múltiples se remonta a 1942 cuando Jaffe (1) describió la patología de fibroma no osificante aislado; luego, en 1978 (2), Campanacci reporta cuatro pacientes con fibromas no osificantes diseminados, asociados a máculas en machas café con leche (café-au-lait) y otras anormalidades esqueléticas. En 1958 (3), Jaffe fue el primero en describir la patología de múltiples fibromas no osificantes haciendo la distinción de la combinación con máculas café-au-lait y su diferencia de la displasia

fibrosa y la neurofibromatosis tipo I; ahora es conocido como el síndrome de Jaffe-Campanacci (1, 3, 4).

Desde entonces se han descrito varios casos esporádicos en la literatura médica (2, 4, 5, 6, 7).

Con una etiología que continúa siendo desconocida, reportamos el caso de un hombre de 21 años, caucásico, con múltiples fibromas no osificantes y máculas café-au-lait, con

riesgo de fractura patológica en fémur distal izquierdo, al cual se le realizó tratamiento quirúrgico con escisión intralesional, curetaje, injertos óseos y fijación profiláctica.

Reporte de caso

Un joven de 21 años es remitido al servicio de ortopedia oncológica del Instituto Nacional de Cancerología por motivo de lesión a nivel de fémur distal y tibia proximal izquierda asociadas a dolor al apoyo de la extremidad, que mejoró al restringir la carga sobre ésta.

En otra institución, al paciente se le diagnosticó fibroma no osificante a los 18 años, pero no se le realizó en ese entonces procedimiento alguno, sólo se dejó en observación. Su historia familiar no sugirió patología hereditaria y específicamente negativa para neurofibromatosis.

Al examen físico se evidencian múltiples máculas de color café con leche, de diferentes tamaños y bordes no definidos ubicadas en tórax, abdomen, región axilar y extremidades inferiores (figura 1).

No se le encontraron masas en tejidos blandos, ni fibromas en forma de molusco en tejido celular subcutáneo. Ninguna alteración visual aparente medida con agudeza visual de 20/20. El resto del examen físico sin alteraciones aparentes. Su estado cognoscitivo sin alteraciones.

Los estudios de laboratorio –cuadro hemático y perfil de coagulación– no mostraron alteración alguna, en estudios radiográficos simples se evidencian lesiones líticas moderadamente expansivas, septadas, que se extienden desde la región diafisio-metafisaria distal de fémur izquierdo; con la tomografía axial se logra establecer un compromiso de cortical de más de dos tercios, también se encontraron lesiones de igual característica en metáfisis de fémur derecho y tibia proximal izquierda (figura 2) (4-5).



Figura 1. Manchas café-au-lait

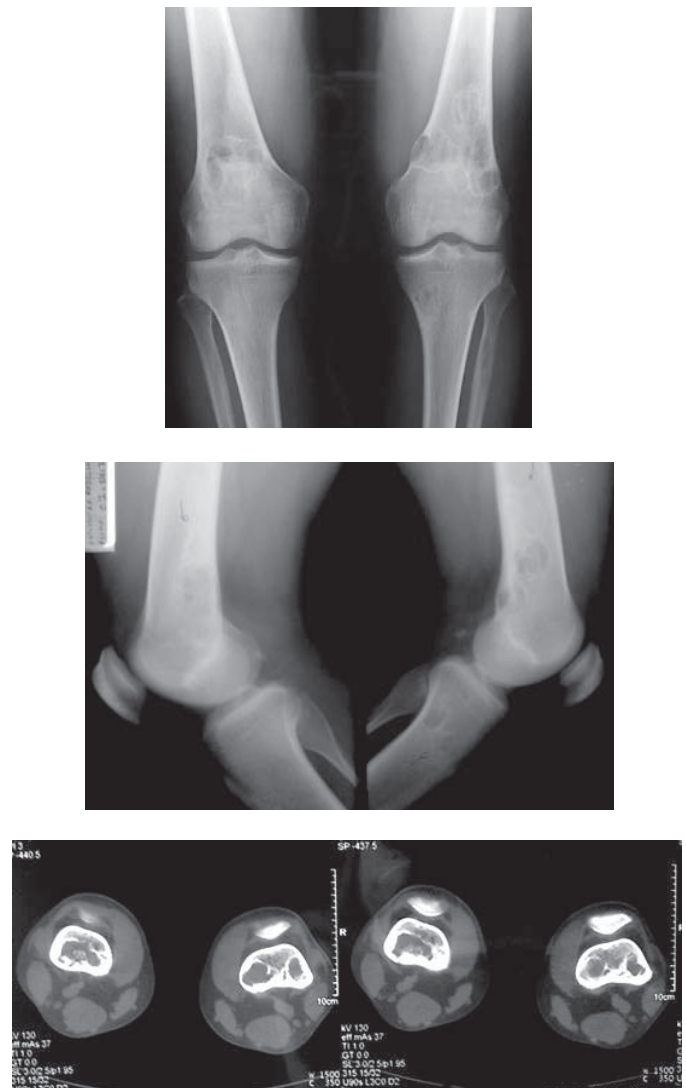


Figura 2. Imágenes diagnósticas

Por este tipo de lesiones múltiples, en el Instituto Nacional de Cancerología se le diagnosticó fibroma osificante poliostótico, con riesgo de fractura patológica en fémur distal izquierdo.

A partir de esto se le realizó escisión intralesional, curetaje (figura 3), aplicación de aloinjerto de hueso ultramolido, y fijación con placa en T en fémur distal izquierdo.

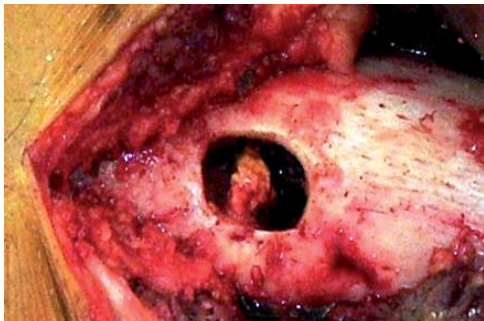


Figura 3. Procedimiento quirúrgico

El paciente presentó una recuperación posoperatoria adecuada, y se le restringió el apoyo de la extremidad por 12 semanas, con una rehabilitación adecuada de la rodilla.

Histológicamente se evidenció una lesión característica de fibroma no osificante: células ahusadas en remolino

semejantes a fibroblastos, células multinucleadas gigantes dispersas, histiocitos y linfocitos. También en patrón vb del fibroma no osificante (figura 4).

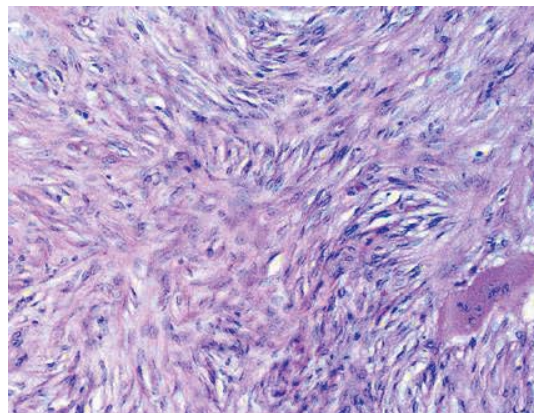


Figura 4. Histología

Discusión

En otra institución este paciente fue diagnosticado inicialmente con fibroma no osificante, doloroso, a nivel de fémur distal izquierdo; al ser remitido a esta institución, con los hallazgos de múltiples fibromas no osificantes y máculas café-au-lait (café con leche) sin neurofibromas asociados, y con una patología definitiva aclaratoria para fibroma no osificante, se le diagnostica síndrome de Jaffe-Campanacci.

El diagnóstico del síndrome se realiza normalmente en el comienzo de la adolescencia, entre los 10-15 años, pero en la literatura está entre los 4 y los 18 años, lo cual se encuentra dentro la edad de inicio de los síntomas de nuestro paciente. En cuanto a género, no presenta diferencia entre hombres o mujeres (8, 9, 10).

Una historia negativa para patología familiar o neurofibromatosis son características clasificatorias para el síndrome. A menudo presentan fractura patológica a través del fibroma no osificante cuando se encuentran en el miembro inferior (7).

En la presentación clínica del síndrome de Jaffe-Campanacci en piel se evidencian máculas con borde ondulado tipo “costa de California”, color café-au-lait (café con leche), y pecas axilares asociado a múltiples fibromas no osificantes. No hay presencia de neurofibromas en piel (11, 12). Tejido celular subcutáneo o en planos profundos que lo diferencian de la neurofibromatosis (6, 7, 13).

Blaut et al. (6) afirman que los fibromas no osificantes del síndrome de Jaffe-Campanacci presentan comportamiento más agresivos localmente, y su historia natural de manejo tiene que ser igual a la de los fibromas solitarios o a la de fibromatosis múltiple familiar (6, 10, 13, 15).

Radiológicamente los fibromas no osificantes se caracterizan por ser lesiones líticas mayores de 2 cm de diámetro, radiolúcidas en metafisis o metadiáfisarias, excéntricas, moderadamente expansibles, en formas de burbujas, cercanas a placa de crecimiento, que comprometen cualquier cortical. (figura 5) (14, 15, 8, 9, 16, 17).



Figura 5. Radiología

Morfológicamente se describen como zonas hipodensas alargadas, bien delimitadas, rodeadas de un fino ribete de esclerosis, formadas por tejido grisáceo o pardo, amarillentas, y sus lesiones celulares compuestas por fibroblastos e histiocitos. Los fibroblastos son histológicamente benignos, y a menudo adoptan una disposición estoriforme (en remolino), mientras que los histiocitos son células gigantes multinucleadas, o forman grupos de macrófagos espumosos (18).

Los diagnósticos diferenciales del síndrome de Jaffe-Campanacci incluyen cinco patologías. Displasia fibrosa tipo Jaffe-Lichtenstein, que puede ser asociada a las máculas café-au-lait en forma de “costa de Maine”, pero histológicamente se encuentra diferente tejido fibrótico y hueso esponjoso (18, 19).

Síndrome McCune-Albrigh. Se caracteriza por ser de carácter endocrino asociado a mácula café-au-lait, y displasia fibrosa ósea. La fibromatosis congénita generalizada puede mostrar máculas café-au-lait, pero su inicio y su histología las diferencian. El hiperparatiroidismo muestra imágenes radiológicas similares, que se pueden diferenciar con paracrínicos. La neurofibromatosis tipo I presenta nódulos de Lisch, anomalías esqueléticas y neurofibromas (2, 11, 12, 14, 18, 19).

Tabla 1. Repaso de casos reportados en la literatura.7,8,10,13,18,19,21,22.

Autores	No. pacientes.	Edad	Genero	Historia familiar	Maculas en café-eu-lait	Anormalidades extra esqueléticas
Mirra et al. 1982	1	14	F	No	Si	
Campanacci et al. 1983	10	5-18	7M ; 3F	No	Si 6 ; No 4	Malformaciones cardio-vascular, retardo mental y otros
Blau et al. 1988	1	4	F	No	Si	No
Steinmetz et al. 1988	1	14	F	Desconocido	Si	Retardo mental
Kotzot et al. 1994	1	27	F	No	Si	Malformación cardio-vascular. Escoliosis.
Fox et al. 2002	1	15	M	No	Si	Desorden de aprendizaje
Colby et al. 2003	4	13-15	3M; 1F	No	Si	Malformación cardio-vascular y oculares, retardo mental
Al-Rikabi et al. 2005	1	6	M	No	Si	No
Presente caso 2007	1	23	M	No	Si	No

La etiología del síndrome de Jaffe-Campanacci es desconocida, pero algunos autores, en especial genetistas, asocian su origen con la neurofibromatosis (17, 20). No hay evidencia de que la exposición a agentes teratogénicos durante la gestación ocasionen su aparición esporádica. Solo se han reportado en pacientes caucásicos y uno de descendencia árabe; sin embargo, su incidencia y prevalencia no se han podido estimar, pero se asocia a malformaciones anatómicas extraóseas como hipogonadismo y criptorquismo, malformaciones oculares, malformaciones cardíacas —como insuficiencia mitral y estenosis del istmo aórtico—. También se han presentado pacientes con retardo mental.

La importancia de reportar este caso es lo poco que se han encontrado en la literatura médica desde su descripción por Jaffe en 1958, por la asociación de fibromas no osificantes y máculas café-au-lait, luego Mandell et al. (5) y Pitcock (6) reportaron unos casos esporádicos, y hasta 1983 Campanacci et al. reportaron diez casos con características parecidas a las de neurofibromatosis, por lo que se tomó como Jaffe-Campanacci el nombre de este síndrome. En 1982, Mirra et al. (8) reportaron un caso pero fue adoptado luego como perteneciente a este síndrome. En los últimos quince años solo se han reportado diez nuevos casos contando nuestro paciente, En la tabla 1 adoptaremos los casos reportados en la literatura contemplando el nuestro.

Para concluir, el síndrome de Jaffe-Campanacci es una patología rara, con etiología desconocida, mal diagnosticada la mayoría de las veces con la neurofibromatosis tipo I por sus máculas café-au-lait, asociado a múltiples fibromas no osificantes que requiere ser reportado cada vez que se diagnostique.

Referencias bibliográficas

- Jaffe HL, Lichtenstein L. Non osteogenic fibroma of bone. *Am J Pathol* 1942; 18: 205-21.
- Kotzot et al. Jaffe-Campanacci syndrome: case report and review of literature. *Clinical Dysmorphology*; 1994. V 3: 328-334.
- Jaffe HL. Tumors and tumorous conditions of the bones and joints. Philadelphia: Lea and Febiger; 1958. Neurofibromatosis; p. 242-54.
- Campanacci M, Laus M, Boriani S. Multiple non-ossifying fibromata with extraskeletal anomalies: a new syndrome? *J Bone Joint Surg Br.* 1983; 65: 627-32.
- Mirra JM, Gold RH, Rand F. Disseminated nonossifying fibromas in association with café-au-lait spots (Jaffe-Campanacci syndrome). *Clin Orthop* 1982; 168: 192-205.
- Blau RA, Zwick DL, Westphal RA. Multiple non-ossifying fibromas. A case report *J Bone Joint Surg Am* 1988; 70: 299-304.
- Anwar Hau M, Fox EJ, Cates JM, Brigman BE, Mankin HJ. Jaffe-Campanacci Syndrome: A Case Report and Review of the Literature. *J. Bone Joint Surg Am* 2002; 84: 634-638.
- Moser RP Jr, Sweet DE, Haseman DB, Madewell JE. Multiple skeletal fibroxanthomas: radiologic-pathologic correlation of 72 cases. *Skeletal Radiol* 1987; 16: 353-9.
- Faure C, Laurent JM, Schmit P, Sirinelli D. Multiple and large non-ossifying fibromas in children with neurofibromatosis. *Ann Radiol.* 1986; 29: 369-73.
- Riccardi VM. Neurofibromatosis: clinical heterogeneity. *Curr Probl Cancer* 1982; 7: 1-34.
- Holt JF, Edward BD. Neuhauser lecture: neurofibromatosis in children. *AJR Am J Roentgenol* 1978; 130: 615-39.
- Schwartz AM, Ramos RM. Neurofibromatosis and multiple nonossifying fibromas. *AJR Am J Roentgenol* 1980; 135: 617-9.
- Riccardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. *N Engl J Med* 1981; 305: 1617-27.
- Mandell GA, Dalinka MK, Coleman BG. Fibrous lesions in the lower extremities in neurofibromatosis. *AJR Am J Roentgenol* 1979; 133: 1135-8.
- Pitcock JA. Tumors and tumorlike lesions of somatic tissue. In: Crenshaw AH, editor. *Campbell's operative orthopaedics*. 5th ed. St. Louis: CV Mosby; 1971. p. 1333-411.
- Gross ML, Soberman N, Dorfman HD, Seimon LP. Case report 556: multiple non-ossifying fibromas of long bones in a patient with neurofibromatosis. *Skeletal Radiol* 1989; 18: 389-91.
- Mirra JM. Fibrohistiocytic tumors of intramedullary origin. In: Mirra JM, ed. *Bone tumors: clinical, radiologic and pathologic correlation*. Philadelphia, Pa: Lea & Febiger, 1989; p. 691-800.
- Campanacci M. Bone and soft tissue tumors: clinical features, imaging, pathology and treatment. 2nd ed. New York: Springer; 1999. p. 85-90.
- Fechner RE, Mills SE. Atlas of tumor pathology: tumors of the bone and joints. Fascicle 8, 3rd series. Washington, DC: Armed Forces Institute of Pathology; 1993. p. 145-50.
- Colby RS et al. Is Jaffe-Campanacci Syndrome Just a Manifestation of Neurofibromatosis Type 1? *Am J Med Genet A* 2003; 123 (1): 60-3.