

Caso clínico

Osteoesclerosis múltiples y simétricas: osteopoiquilia

A.M. ARGUMOSA GUTIÉRREZ, R. SARRALLÉ SERRANO*

*Pediatras de Atención Primaria. Centro de Salud Cudeyo. *Ambulatorio de Puertochico. Cantabria*

RESUMEN

Introducción: La osteopoiquilia es una displasia ósea benigna y asintomática, caracterizada por focos múltiples de esclerosis ósea en epífisis y metáfisis de huesos largos, carpo, tarso y falanges.

Caso clínico: Varón de 13 años al que, por deceleración del crecimiento, se le solicita una radiografía de carpo. En ella aparecen múltiples imágenes de osteoesclerosis redondeadas y bien delimitadas en huesos del carpo y falanges. Antecedentes maternos de síndrome de Buschke-Ollendorf.

Conclusiones: La osteopoiquilia es una displasia ósea benigna de carácter hereditario y de patogenia desconocida. Por ser asintomática, su diagnóstico se realiza, en la mayoría de los casos, de forma accidental. Puede asociarse a lesiones cutáneas, constituyendo el síndrome de Buschke-Ollendorf, así como a síndromes de compresión nerviosa. Raramente maligniza. Su importancia clínica está determinada por la necesidad de conocer esta entidad y evitar investigaciones innecesarias motivadas por una sospecha diagnóstica errónea.

Palabras clave: Osteopoiquilia; Osteopatía condensante diseminada; Síndrome de Buschke-Ollendorf.

ABSTRACT

Introduction: Osteopoikilosis is a benign and asymptomatic bone dysplasia characterized by multiple foci of bone sclerosis in epiphysis and metaphysis of long bones, carpus, tarsus and phalanges.

Clinical case: 13 year old male in whom, due to growth slow-down, carpus X-ray is requested. In it, there are multiple images of osteosclerosis, which are rounded and well-defined, in the carpus and phalanges bones. Maternal background of Buschke-Ollendorf syndrome.

Conclusions: Osteopoikilosis is a hereditary benign bone dysplasia of unknown pathogeny. As it is asymptomatic, its diagnosis is mostly performed by chance. It may be associated to skin lesions, constituting the Buschke-Ollendorf syndrome and to nervous compression syndromes. It rarely becomes malignant. Its clinical importance is determined by the need to know this entity and avoid unnecessary investigations motivated by erroneous diagnostic suspicion.

Key words: Osteopoikilosis; Disseminated condensing osteopathy; Buschke-Ollendorf syndrome.

Correspondencia: Dra. Ana Argumosa Gutiérrez. Centro de Salud Cudeyo. Avda. Calvo Sotelo, 15. 39710 Solares (Cantabria).

Correo electrónico: anaargumosa@eresmas.com

Recibido: Noviembre 2004. *Aceptado:* Enero 2005

INTRODUCCIÓN

La osteopoiquilia u osteopatía condensante diseminada es una displasia ósea benigna y asintomática, caracterizada por focos múltiples de esclerosis ósea, que aparecen con mayor frecuencia en las epífisis y metáfisis de los huesos largos, pelvis, carpo, tarso y falanges y raramente en el cráneo, columna vertebral, escápula, rótula y clavícula. Los estudios familiares realizados demuestran la existencia de una herencia autosómica dominante⁽¹⁾, aunque su penetrancia puede ser incompleta e incluso se han notificado casos aislados sin antecedentes familiares. Recientemente se ha notificado la existencia de una mutación en el gen LEMD3 en varios casos familiares de osteopoiquilia, melorreostosis y síndrome de Buschke-Ollendorff⁽²⁾. El diagnóstico se realiza en la mayoría de los casos de forma accidental, considerándose una incidencia de 1/20.000 radiografías⁽³⁾.

Su importancia clínica no está determinada por su sintomatología ni por sus complicaciones, sino por la necesidad de conocer esta entidad y evitar, así, las arduas investigaciones realizadas bajo una sospecha diagnóstica errónea.

CASO CLÍNICO

Varón de 13 años, primero de tres hermanos, que acude a revisión rutinaria de salud.

Antecedentes personales: Parto y período neonatal normales. Desarrollo pondoestatural normal. Meningitis linfo-citaria a los 7 años.

Antecedentes familiares: Hermanos sanos. Madre: exéresis de una lesión hiperpigmentada de 1 x 1 cm de diámetro en el primer dedo de la mano derecha compatible con dermatofibrosis lenticular. Intervenido quirúrgicamente en varias ocasiones por parestesias recurrentes en 4º y 5º dedos de ambas manos de etiología compresiva. Osteocondromas y focos osteodensos redondeados en el tercio distal de ambos fémures y en el tercio proximal de tibias (Fig. 1), así como en las manos. Abuela materna: osteocondromas tibiales.

Exploración: peso: 49,5 kg (p75), talla: 157 (p75). Exploración por aparatos dentro de la normalidad. No lesiones dérmicas.

Exploraciones complementarias: Se solicita radiografía de carpo, para conocer la edad ósea del paciente por enlen-

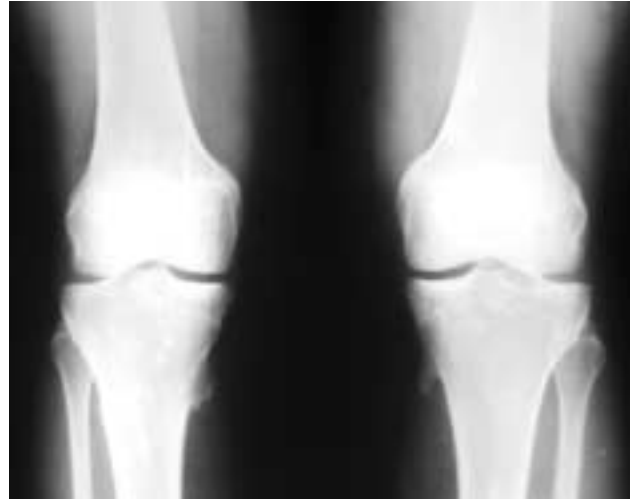


Figura 1. Radiografía de la rodilla de la madre del paciente: focos de esclerosis lenticular en epífisis y metáfisis de fémur, tibia y peroné. Osteocondromas tibiales.

tecimiento de la velocidad de crecimiento, apareciendo múltiples áreas de esclerosis lenticular en ambas manos compatibles con osteopoiquilia (Fig. 2).

COMENTARIOS

Desde que fuera descrita por primera vez en 1916 por Ledoux-Lebard, se han publicado más de 350 casos de osteopoiquilia en la literatura médica.

Aunque se ha sugerido la existencia de alteraciones en el metabolismo del fósforo y del calcio⁽⁴⁾, su patogenia permanece desconocida. La naturaleza difusa de las lesiones, su carácter hereditario y su posible asociación con anomalías cutáneas, sugieren la existencia de una predisposición especial en la que unas particulares condiciones metabólicas del tejido conectivo interactúan con el estrés mecánico que sufre el hueso⁽⁵⁾.

En el 20% de los casos pueden encontrarse lesiones cutáneas asociadas en forma de dermatofibrosis lenticular diseminada^(6,7), constituyendo el síndrome de Buschke-Ollendorff. Asociados a la osteopoiquilia, en la piel aparecen nódulos ligeramente salientes, de color amarillo pálido, redondeados u ovales. Su tamaño oscila entre 1 y 10 milímetros y, aunque pueden aparecer diseminados, predominan en la



Figura 2. Radiografía de carpo del paciente: múltiples áreas de esclerosis ósea compatibles con osteopoiquilia.

cintura escapular, parte posterior de los brazos, glúteos, muslos y región lumbar.

La anatomía patológica demuestra que, la alteración de la piel corresponde a tejido conjuntivo en el que las fibras elásticas presentan agrupaciones de elastina y los fibroblastos contienen material fibrilar anormal en un sistema reticulo-endoplásmático agrandado⁽⁸⁾. La histología de las alteraciones óseas demuestra la existencia de condensaciones focales de hueso laminar dentro de la esponjosa.

Con la edad, los hallazgos óseos tienen tendencia a aumentar en número y densidad⁽¹⁾, siendo poco frecuentes los casos de regresión completa de las lesiones óseas y cutáneas.

Aunque las complicaciones de esta enfermedad son escasas, en la literatura pueden encontrarse descritos varios casos aislados, que indican la posibilidad de una degeneración maligna en forma de osteosarcoma⁽⁹⁾, tumor de células gigantes⁽¹⁰⁾ o condrosarcoma⁽¹¹⁾. Asimismo, la posible existencia

de un tejido conectivo de características especiales, podría justificar los casos descritos de síndromes de compresión de nervios periféricos, generalmente, en pacientes en los que las alteraciones óseas se asocian a las alteraciones cutáneas^(12,13), y la ocasional asociación de la osteopoiquilia con otras enfermedades del tejido conectivo, como el lupus eritematoso diseminado⁽¹⁴⁾, la artritis reumatoide⁽¹⁵⁾ o la fiebre mediterránea familiar⁽¹⁶⁾.

En la mayoría de las ocasiones, el diagnóstico se hace de forma accidental, al encontrar en una radiografía focos osteodensos periarticulares de morfología oval o redondeada y tamaño entre 2 y 5 milímetros, distribuidos simétricamente en las epífisis de los huesos largos y en los núcleos de osificación del carpo y del tarso, y con menor frecuencia en rótulas, clavículas, columna vertebral y cráneo. A veces se fusionan, respetando la cortical. Las lesiones no captan el radiotrazador cuando se realizan pruebas de medicina nuclear, lo cual constituye una clave importante para el diagnóstico diferencial con otras patologías. La osteopoiquilia polióstica y simétrica se convierte en lesión patognomónica del síndrome de Buschke-Ollendorf, cuando el paciente presenta las alteraciones papulosas cutáneas.

El diagnóstico diferencial debe establecerse con:

- Tumores óseos primarios: osteoblastoma benigno, condroblastoma benigno, osteoma osteoide.
- Metástasis óseas de tumores a distancia.
- Focos de osteomielitis crónica.
- Otras osteoesclerosis generalizadas o localizadas⁽³⁾: la *melorreostosis* afecta principalmente a las extremidades inferiores en forma de disimetría, dolor, rigidez y limitación de los movimientos articulares, que requieren, en la mayoría de los casos, tratamiento ortopédico. En la radiología se encuentran densificaciones longitudinales en epífisis, diáfisis y metáfisis, semejantes a los chorrones de cera de una vela. Las manos y los pies no suelen estar afectados. En la *osteopatía estriada* los huesos presentan lesiones osteodensas en forma de estrías longitudinales, que comienzan en la línea epifisaria y se hacen más patentes en las metáfisis, lo que puede verse en el fémur y en la tibia, pero también en las palas ilíacas y en los huesos de las muñecas y manos. Es importante destacar que los pacientes con esta enfermedad, frecuentemente padecen sordera secundaria a otoesclerosis. Aunque existen casos en los que se pueden encontrar

trar imágenes compatibles con osteopoiquilia, melorreostosis y osteopatía estriada, la radiología y las técnicas de medicina nuclear pueden evitar el retraso en los tratamientos ortopédicos y otológicos necesarios en el caso de las dos últimas.

- Mastocitosis.
- Algunas enfermedades esclerosantes: hiperostosis frontal interna, cementoma esclerosante, osteítis condensante del ilíaco.

La osteopoiquilia es una alteración de carácter benigno y asintomático, que no precisa tratamiento local ni general. Sin embargo, es necesario conocerla e integrarla en el diagnóstico diferencial de las imágenes osteodensas múltiples. Olvidar su existencia y sus características radiológicas abocará a una interminable serie de pruebas diagnósticas, y provocará en el paciente una gran aprensión bajo la falsa sospecha de un proceso tumoral.

BIBLIOGRAFÍA

1. Benli IT, Akalin S, Boysan E, Mumcu EF, Kis M, Türcoğlu D. Epidemiological, clinical and radiological aspects of osteopoikilosis. *J Bone Joint Surg Br* 1992; **74** (4): 504-6.
2. Hellemans J, Peobrazhenska O, Willaert A, Debeer P, Verdonk PC, Costa T, et al. Loss of function mutations in LEMD3 results in osteopoikilosis, Buschke-Ollendorff syndrome and melorheostosis. *Nat Genet* 2004; **36**: 1213-8.
3. Cruz M. Osteopoiquilia. En: Cruz M, Bosch J (eds.). Atlas de Síndromes pediátricos. Ediciones ESPAXS; 1998. p. 384-9.
4. Lladó Blanch A, Covas Planells I, Estrach Planella T. Alteraciones del metabolismo fosfocálcico en la osteopoiquilia (Síndrome de Buschke-Ollendorff). *An Esp Pediatr* 1989; **31** (2): 139-41.
5. Lagier R, Mbakop A, Bigler A. Osteopoikilosis: a radiological and pathological study. *Skeletal Radiol* 1984; **11** (3): 161-8.
6. Walpole IR, Manners PJ. Clinical consideration in Buschke-Ollendorff syndrome. *Clin Genet* 1990; **37** (1): 59-63.
7. Al Attia HM, Sherif AM. Buschke-Ollendorff syndrome in a grande multipara: a case report and short review of the literature. *Clin Rheumatol* 1998; **17** (2): 172-5.
8. Reymond JL, Stoebner P, Beni JC, Amblard P. Buschke-Ollendorff syndrome. An electron microscopic study. *Dermatologica* 1983; **166** (2): 64-8.
9. Mindell ER, Northup CS, Douglass HO Jr. Osteosarcoma associated with osteopoikilosis: case report. *J Bone Joint Surg Am* 1978; **60** A: 406-8.
10. Ayling RM, Evans PEL. Giant cell tumor in a patient with osteopoikilosis. *Acta Orthop Scand* 1988; **59**: 74-6.
11. Grimer RJ, Davies AM, Starkie CM, Sneath RS. Chondrosarcoma in a patient with osteopoikilosis. *Rev Chir Orthop* 1989; **75**: 188-90.
12. Colla F, Bruhlmann P, Panizzon R, Michel BA. Osteopoikilosis: skin and joint manifestations. *Z Rheumatol* 1995; **54** (2): 123-7.
13. Megele R, Stosiek N, Kriegel W, Kirzinger T, Dranert E. A case of osteopoikilosis combined with dermal changes and compression syndromes of peripheral nerves. *Z Orthop Ihre Grenzgeb* 1991; **129** (5): 465-8.
14. Bicer A, Tursen U, Ozer C, Kaya TI, Dusmez D, Ikizoglu G. Coexistence of osteopoikilosis and discoid lupus erythematosus: a case report. *Clin Rheumatol* 2002; **21**: 405-7.
15. Cazzola M, Caruso I, Montrone F, Sarzi Puttini P. Rheumatoid arthritis associated with osteopoikilosis: a case report. *Clin Exp Rheumatol* 1989; **7**: 423-6.
16. Kavukcu S, Soyulu A, Turkmen M, Gunes D, Bora S, Gulay H. A case of osteopoikilosis coexisting with amyloidosis of familial Mediterranean fever. *Pediatr Nephrol* 2003; **18**: 1313-4.