

Osteopoiquilia

Pedro Sánchez Llanos^a y Cristina Sánchez Hernández^{a,b}

^a Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Equipo de Atención Primaria Ramón y Cajal. Dirección Asistencial Oeste del Servicio Madrileño de Salud. Alcorcón. Madrid (España).

^b Residente de tercer año de Análisis Clínicos. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid (España).

Correspondencia:
Pedro Sánchez Llanos.
Avda. Italia, 146. C.P. 28939
– Arroyomolinos. Madrid
(España).

Correo electrónico:
pedrincilina@hotmail.com

Recibido el 14 de mayo de 2016.

Aceptado para su publicación el 2 de agosto de 2016.

Este artículo de Revista Clínica de Medicina de Familia se encuentra disponible bajo la licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0 Internacional (by-nc-nd).



RESUMEN

La osteopoiquilia es una displasia osteoesclerótica poco común. Es un trastorno genético raro pero benigno con transmisión genética autosómica dominante, caracterizado por múltiples áreas hiperostóticas, simétricas, pero con desigual distribución en diferentes partes del esqueleto. Generalmente es una enfermedad ósea asintomática que se desarrolla durante la infancia y persiste a lo largo de la vida. No hay evidencias exactas de su etiología y patogénesis. El diagnóstico suele ser incidental al realizar radiografías las cuales muestran múltiples y pequeñas áreas escleróticas, bien definidas, de forma variable y ampliamente distribuidas por el esqueleto. Se pueden confundir con otras entidades como metástasis osteoblásticas, así que la osteopoiquilia debe estar en el diagnóstico diferencial cuando identificamos lesiones óseas en la radiografía simple para evitar alarmar al paciente con un error diagnóstico o enfermedades más serias.

PALABRAS CLAVE: Osteopoiquilosis. Síndrome de Buschke-Ollendorf. Osteopatía Condensante Diseminada

ABSTRACT

Osteopoiquilosis

Osteopoiquilosis is an uncommon osteosclerotic dysplasia. It is a rare and benign autosomal dominant genetic disorder, characterized by a symmetric but unequal distribution of multiple hyperostotic areas in different parts of the skeleton. It is usually an asymptomatic bone disease that develops during childhood and persists throughout life. There is no exact evidence of its etiology and pathogenesis. Diagnosis is made incidentally from radiographs, which show multiple small, well defined, variably shaped and widely distributed sclerotic areas over the skeleton. It may be confused with other conditions, such as osteoblastic metastases. So, osteopoiquilosis must be present in differential diagnosis when bone lesions are identified on plain radiographs to avoid alarming the patient with more serious diseases and misdiagnosis.

KEY WORDS: Osteopoiquilosis. Buschke-Ollendorf Syndrome. Osteopathia Condensans Diseminata.

INTRODUCCIÓN

La osteopoiquilosis u osteopoiquilia, descrita por primera vez en 1915 por Albers-Schonberg, es una enfermedad ósea poco frecuente, con una prevalencia de 1/50.000 pacientes¹ y generalmente asintomática, diagnosticada de forma accidental al realizar una radiografía. Se corresponde con una displasia osteoesclerosa asintomática², también conocida como osteopatía condensante diseminada o enfermedad de los huesos manchados u osteopocilia³, de etiología inespecífica, más frecuente en hombres, en la que se han descrito casos familiares con herencia autosómica dominante y una mutación genética que afecta al gen LEMD3^{1,2}.

CASO CLÍNICO

Presentamos un caso clínico en el que de forma incidental, al realizar una radiografía simple para el estudio de una lumbociatalgia crónica, se objetivan unos hallazgos radiológicos correspondientes con una entidad clínica poco prevalente como es la osteopoiquilia.

Paciente de 42 años valorada en consulta por lumbalgia mecánica irradiada

da a miembro inferior izquierdo con parestesias en territorio correspondiente a L5-S1 de semanas de evolución, con mala respuesta a medidas posturales generales y tratamiento analgésico del dolor somático y neurítico referido. Entre sus antecedentes personales destacan una obesidad grado 2 y una hipertrigliceridemia sin tratamiento farmacológico. No refiere antecedentes familiares de relevancia. En la exploración física presentaba dolor en la musculatura paravertebral bilateral lumbar sin claras apofisalgias, discreta rectificación de la lordosis lumbar, dolor en punto ciático izquierdo, limitación activa y pasiva a la flexión lumbar y extensión de la cadera izquierda, con signos de Bragard y Lasegue a unos 30° positivos, con disestesias en territorio L5-S1, con fuerza en miembro inferior izquierdo 4/5 y reflejos miotáticos conservados simétricamente.

Se solicita radiografía de columna lumbosacra antero posterior y lateral (figura 1) donde, además de una incipiente osteofitosis marginal y cierta rectificación de la lordosis lumbar, se objetivan zonas de aumento de densidad ósea osteoescleróticas, de pequeño diámetro, de bordes bien definidos, compatibles con islotes óseos en probable relación con osteopoiquilosis.

Dichos hallazgos se confirman en el estudio complementario de imagen con tomografía computarizada de columna lumbar y extremidades inferiores, realizados posteriormente en el contexto de estudio de las lesiones halladas y para tratamiento quirúrgico de una discopatía con hernia discal L5-S1 y estenosis del canal medular con inestabilidad L4-L5. En dichos estudios se pueden ver (figura 2)

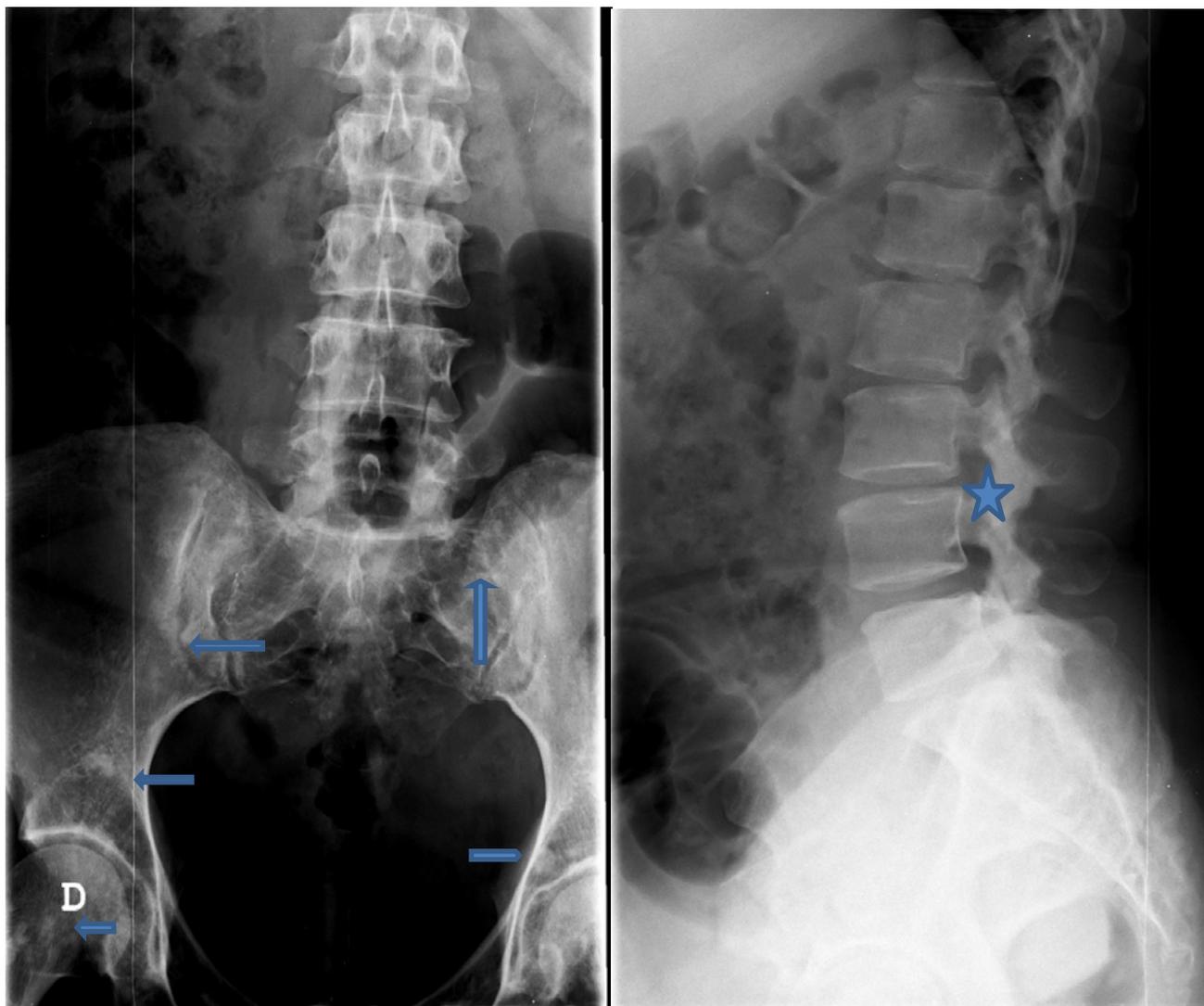


Figura 1. Incipiente osteofitosis marginal y cierta rectificación de la lordosis lumbar. Se objetivan zonas de aumento de densidad ósea osteoescleróticas, de pequeño tamaño, de bordes bien definidos, compatibles con islotes óseos en probable relación con osteopoiquilosis.

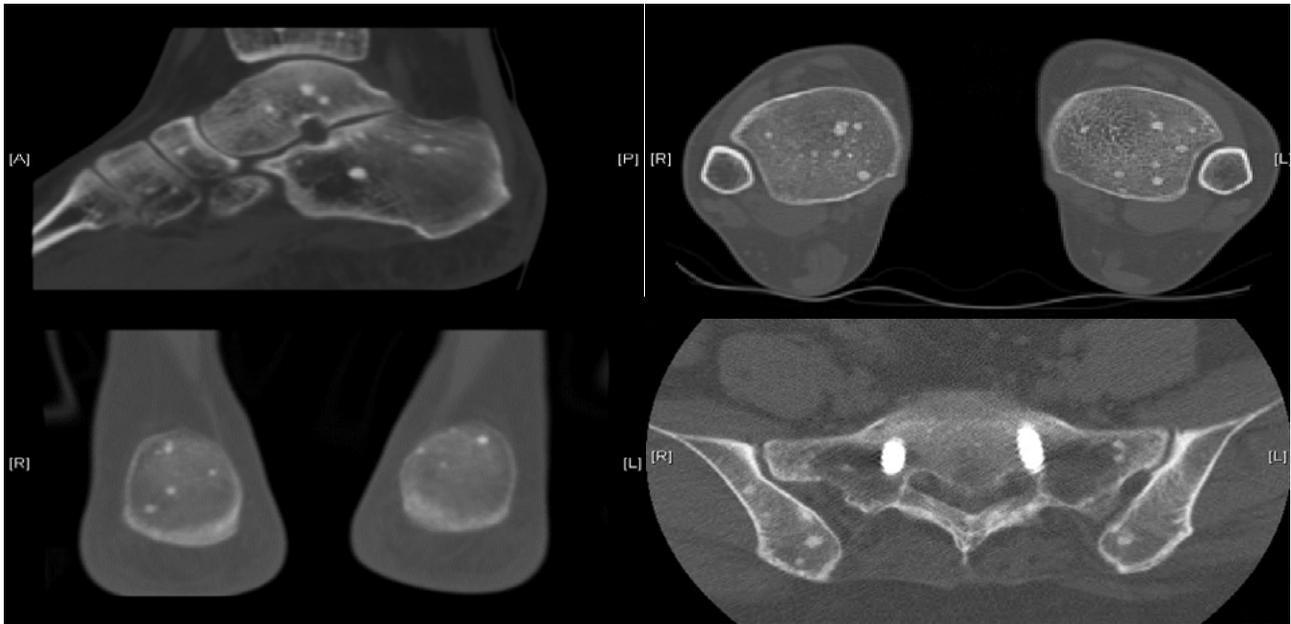


Figura 2. Múltiples lesiones nodulares esclerosas en ambos huesos iliacos y alas sacras, al igual que calcificaciones milimétricas compatibles con islotes óseos, en el resto de huesos incluidos en el estudio, sin objetivarse áreas de rotura cortical ni reacciones periólicas relevantes.

múltiples lesiones nodulares esclerosas en ambos huesos iliacos y alas sacras, al igual que calcificaciones milimétricas compatibles con islotes óseos, en el resto de huesos incluidos en el estudio, sin objetivarse áreas de rotura cortical ni reacciones periostóticas relevantes.

DISCUSIÓN

La osteopoiquilia se clasifica dentro de las osteocondrodisplasias. En la mayoría de las enfermedades pertenecientes a este grupo se objetiva deformidad o malformación de las estructuras óseas. Debido a la inexistencia de las mismas en la osteopoiquilia, surgen algunas controversias al incluirla en dicha clasificación. Referente a este aspecto queríamos comentar que una de las dificultades en el estudio de las enfermedades metabólicas óseas, displásicas o no displásicas, con osteoesclerosis, es precisamente su clasificación, ya que en la mayoría de clasificaciones previas (Rubin, Spranger, Greenspan, Whyte y las últimas oficiales de la nomenclatura como la de París en 1972 y la de 1992) los criterios de orientación diagnósticos usados eran morfológicos y radiológicos, con lo cual la agrupación era de acuerdo a similitudes morfogénicas. Sin embargo, en la 3ª revisión de la Nomenclatura Internacional de las Osteocondrodisplasias, en el año 1997, se intenta una nueva agrupación atendiendo a nuevos aspectos, uno de ellos refe-

rente a la etiopatogenia relacionada con algún defecto genético o de proteínas (cuya anomalía bioquímica había sido identificada tras los avances en el conocimiento de la patología molecular); por otro lado se atiende si el compromiso óseo es a nivel de la diáfisis, metáfisis o epífisis; y también se amplían nuevos grupos y se genera una nueva subdivisión dentro de las displasias óseas que cursan con densidad ósea aumentada; concretamente se subdividen en alteraciones con densidad ósea aumentada sin modificación de la forma ósea (grupo 25, donde se encuentra la osteopoiquiosis), densidad ósea aumentada con afectación diafisaria (grupo 26) y densidad ósea aumentada con afectación metafisaria (grupo 27). En esta clasificación ya se hace mención a su mecanismo de herencia mendeliano autosómico dominante, al número del catálogo *McKusick Mendelian Inheritance in Man* (OMIM) 166700, su no presencia desde el nacimiento y no se especifica defecto de gen/proteína^{4,5}.

Clinicamente su aparición es raramente descrita antes de los 3 años de edad³. En el 25 % de los casos aparecen lesiones cutáneas, denominándose en este caso como síndrome de Buschke-Ollendorff u osteodermopoiquiosis. Las lesiones cutáneas suelen ser pápulas blanco-amarillentas, redondas u ovaladas en zona lumbar, glútea, brazos y muslos, simétricas (dermatofibrosis lenticular diseminada)^{1,2}. Histológicamente se corresponden

a infiltraciones fibrocolágenas parecidas a las de la esclerodermia.

Radiológicamente suelen ser focos simétricos múltiples, puntiformes, escleróticos, ovalados o redondeados, distribuidos principalmente por zonas periarticulares dentro de la epífisis y metáfisis³.

Clínicamente, a pesar de ser asintomáticas y no producir ni alterar el desarrollo óseo, en algunas series se ha establecido la posible asociación entre talla baja y retrasos cognitivos con la osteopoiquilia, y en algunos estudios se estima que entre un 15 a un 20 % de pacientes pueden tener una manifestación leve de dolor y derrame articular causado por el aumento de la condensación ósea y el metabolismo óseo aumentado asociado. Otra teoría para explicar el dolor articular sería la irritación capsular por las áreas escleróticas que aparecen durante el periodo de actividad metabólica incrementada o por un aumento de la presión intraósea por aumento del estasis venoso en el área de la lesión^{2,6}. Otras alteraciones asociadas a la osteopoiquilia y descritas son malformaciones cardíacas y renales (coartación de aorta, doble uréter), disfunciones endocrinas y dentales, anomalías faciales, dacriocistitis, enfermedades óseas (exostosis, síndrome premielopático por estenosis espinal), tendencia a la formación de queloides, queratoma plantar o palmar, esclerosis tuberosa, esclerodermia u otras enfermedades esclerosantes, la compresión de nervios periféricos sobre todo en los casos asociados a alteraciones cutáneas por la probable existencia de tejido conectivo de características especiales, artritis reumatoide, lupus eritematoso, espondilitis anquilosante, fiebre familiar mediterránea, condromatosis sinovial, exostosis, melorreostosis, osteítis condensante y síndrome de Klippel-Feil^{3,7,8}.

Los focos de esclerosis ósea raramente superan los 10 mm, no suelen afectar a la cortical y tienen predilección por huesos tubulares en falanges de las manos (100 %), carpos (97,4 %), metacarpos (92,3 %), falanges de los pies (84,4 %), tarsos (84,6 %), pelvis (74,4 %), radios (66,7 %), cúbito (66,7 %), sacro (58,9 %), humero (28,2 %), tibia (20,5 %), peroné (20,5 %) y omóplatos. Suelen ser raros en costillas, clavículas y cráneo y excepcional en columna vertebral (poliostótica y politópica)^{1,2,7}. Histológicamente, en el hueso se encuentra un aumento del número y grosor de las trabéculas de la esponjosa¹ por anomalía en el proceso de maduración endocondral del hueso³.

La causa de la osteopoiquilia no es conocida, pero se manejan algunas hipótesis como un error hereditario para formar trabéculas normales a lo largo de líneas de estrés. O como un tipo de displasia en la osificación endocondral que afecta al hueso esponjoso con errores en la reabsorción y remodelación de zona esponjosa con aparición de un aumento de densidad focal. O como la manifestación ósea de una enfermedad generalizada fibroproliferativa o estenosante; esto se confirma por la mutación que lleva a la pérdida de función del gen LEMD3 (proteína que antagoniza el factor de crecimiento transformador β y a los señalizadores proteicos morfogénicos del hueso), generando el depósito focal de hueso laminar en la parte esponjosa. O una alteración de la osteogénesis con un proceso de remodelación anormal crónico que a veces puede predisponer a una transformación maligna³.

Los principales diagnósticos diferenciales de estas lesiones deben establecerse con las metástasis osteoblásticas, sobre todo si las lesiones no son simétricas o aparecen en mayores de 40-50 años. Otras entidades con las que realizar el diagnóstico diferencial serían la esclerosis tuberosa, la mastocitosis, la osteopatía estriada, melorreostosis, osteopetrosis, escleroosteosis, enfermedad de Erdheim-Chester o la fluorosis. De forma general, una gammagrafía ósea normal descartaría la presencia metastásica; las metástasis osteoblásticas suelen mostrar hipercaptación en la gammagrafía y afectación del esqueleto axial a diferencia de la osteopoiquilia^{1,2,7}. Además, las metástasis osteoblásticas (cuyo origen más frecuente suele ser de carcinomas de mama y próstata⁹) pueden causar destrucción subcortical, mientras que la osteopoiquiosis no lo hace³.

En la literatura se han descrito algunas complicaciones como el desarrollo de osteosarcoma, tumores de células gigantes y condrosarcomas. Aunque con los datos disponibles no es posible concluir que exista un nexo causal entre la osteopoiquilia y la transformación maligna. No obstante, debería realizarse un control o seguimiento de las lesiones.

Actualmente no se recomienda tratamiento específico alguno, salvo el encaminado al tratamiento del dolor si apareciese^{3,8}.

Se ha presentado, por lo tanto, una enfermedad ósea poco frecuente que suele tener un diagnóstico incidental al realizar desde la consulta de Atención Primaria un estudio de radiografía simple por otra causa, como ocurre con otras patologías

óseas de origen inflamatorio, infeccioso o tumoral. No obstante, en el caso de la osteopoiquilia, dada la posibilidad de poder asimilarse con otras entidades de mayor gravedad como son las metástasis osteoblásticas, su sospecha a partir de una adecuada anamnesis, exploración física e interpretación de los signos radiológicos explicados, pueden ayudar al médico de Atención Primaria a realizar un diagnóstico de sospecha cercano al de certeza y transmitir cierta tranquilidad en el paciente hasta la realización de nuevas pruebas complementarias si fueran necesarias.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gargantilla Madera P, Pintor Holguín E, Herreros Ruiz-Valdepeñas B. Osteopoiquiosis: un hallazgo radiológico casual. *Reumatol Clin*. 2010; 6 (3): 182-3.
2. Pérez Ruiz J, Salman Monte TC, Blanch-Rubiò J, Campillo Ibáñez MÁ, Carbonell i Abelló J. Osteopoiquilia con afectación de la columna vertebral, una presentación atípica. *Reumatol Clin*. 2014; 10 (2): 127-9.
3. Eguía Ángeles HA, Cortina Martínez I, Fernández Suárez A. Un hallazgo casual al hacer una radiografía simple de abdomen. *FMC*. 2014; 21 (9): 534-7.
4. Quintana G, Fernández A, Rojas A, Calvo E, Rondón F, Sánchez A et al. Osteomesopiconosis asociada a litiasis renal, informe de un caso. Diagnóstico diferencial de las enfermedades osteoesclerosantes axiales. *Rev Esp Enferm Metab Oseas*. 2005; 14 (4): 57-60.
5. Bueno M. Nomenclatura internacional y clasificación de las osteocondrodisplasias (1997). *An Esp Pediatr*. 1999; 50 (3): 229-36.
6. Pope V, Dupuis L, Kannu P, Mendoza-Londono R, Sajic D, So J et al. Buschke-Ollendorff syndrome: a novel case series and systematic review. *Br J Dermatol*. 2016; 174 (4): 723-9.
7. Negi RS, Manchanda KL, Sanga S, Chand S, Goswami G. Osteopoiikilosis – Spotted bone disease. *Med J Armed Forces India*. 2013; 69 (2): 196-8.
8. Du Mortier A, Docquier PL. Traumatic fracture in a patient with osteopoiikilosis. *Case Rep Orthop*. 2014; 2014: 520651.
9. Fernández Aldana A, Quintana López G, Rojas Villarraga A, Restrepo Suárez JF, Rondón Herrera F, Sánchez Contreras A et al. Osteopoiquilia. Estudio de 12 pacientes. *Rev Esp Enferm Metab Oseas*. 2004; 13 (6): 129-33.