



REPORTE DE CASOS / *Case Report*

DISPLASIA ÓSEA ESCLEROSANTE EN PACIENTE ADULTO SIN DIAGNÓSTICO PREVIO; PRESENTACIÓN DE UN CASO

Carina Colombo Berra^{1*}, Sebastián Landa¹, Federico Baldoma¹, Juan Ferrer¹, Ana Inés González Iraola², Sebastián Bruera², Eugenia Poli¹, Mariano Cabrini¹, Analía Algañara³

1. Servicio de Clínica Médica, Hospital Alejandro Gutiérrez, Venado Tuerto, Argentina. 2. Departamento de Investigación Clínica Médica Dr. Alejandro Gutiérrez, Venado Tuerto, Argentina. 3. Servicio de Diagnóstico por Imágenes Hospital A. Gutiérrez, Venado Tuerto, Argentina.

Resumen

La displasia ósea esclerosante es una afectación en el desarrollo intrínseco del esqueleto, por alteración en la formación y modelado del hueso, que lleva a una excesiva acumulación ósea con un aumento de la densidad (esclerosis). Existen varios tipos y todos ellos son de origen genético.

Presentamos el caso de una paciente de 37 años que llega a la consulta sin diagnóstico previo, por dolor en miembros inferiores de larga evolución con reagudizaciones, asociado a deformidad e impotencia funcional, que cedía parcialmente con analgésicos comunes.

Palabras clave: displasia ósea esclerosante, melorreostosis.

Abstract

BONE SCLEROSING DYSPLASIA IN AN ADULT PATIENT WITHOUT PREVIOUS DIAGNOSIS; A CASE REPORT

Bone sclerosing dysplasia is an affection of the intrinsic development of the skeleton by an alteration in bone formation and modeling. It causes excessive bone accumulation with an increase in density (sclerosis). There are several types of bone sclerosing dysplasia. They are of genetic origin.

We report here a 37 year-old patient without a previous diagnosis of sclerosing bone dysplasia who was seen in the clinic for pain in the lower limbs associated with bone deformity with only partial response to analgesics.

Key words: bone sclerosing dysplasia, melorreostosis.

*E-mail: carinacolomboberra@gmail.com

Introducción

La displasia ósea esclerosante es una alteración en el desarrollo intrínseco del esqueleto, por alteración en la formación y modelado del hueso, que lleva a una excesiva acumulación ósea con un aumento de la densidad (esclerosis).

Los distintos tipos pueden ser osteopetrosis, osteopoiquilosis, enostosis, melorreostosis, enfermedad de Ribbing, picnodisostosis y osteopatía estriada, entre los más frecuentemente descritos, aunque a veces puede haber coexistencia de dos o más de estos: la más común es la asociación de melorreostosis, osteopatía estriada y osteopoiquilosis.¹

Puede aparecer a cualquier edad, aunque su incidencia es mayor en la segunda y tercera décadas de la vida. Suele cursar de forma asintomática, sin repercusión clínica; el hallazgo radiológico es a menudo un hecho casual. En caso de presentar síntomas suele asociarse a dolor, rigidez articular y deformidad progresiva. Las extremidades inferiores son las más frecuentemente afectadas, comenzando en zonas proximales y avanzando distalmente.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras esclerosis generalizadas o localizadas, como tumores óseos primarios (osteoblastoma, condroblastoma, osteoma osteoide) o secundarios, y con osteomielitis crónica y enfermedad de Paget.²

No existe un tratamiento específico; la meta terapéutica es la mejoría del dolor y la restauración de la movilidad en las articulaciones afectadas. En algunos casos se han obtenido buenos resultados con pamidronato. En los casos que presentan importante deformidad ósea o afectación de partes blandas, puede estar indicado el tratamiento quirúrgico corrector.

Cuadro Clínico

Paciente de sexo femenino, de 37 años, que cursó cuatro días de internación para estudio etiológico de patología ósea y tratamiento del dolor.

Presentaba antecedentes de luxación congénita de cadera izquierda, al igual que su

madre y dos de sus hijas. Tabaquista de jerarquía de 13 paquetes/año. Apendicectomizada y con ligadura tubaria, sin otros antecedentes metabólicos de interés.

Al examen físico, se encontraba normohidratada, afebril, compensada hemodinámicamente, sin síntomas acompañantes, con excepción de los que motivaron su ingreso.

Fue evaluada por el Servicio de Odontología, el cual no informó ningún tipo de deterioro óseo ni presencia de movilidad dental.

Presentaba dolor espontáneo y a la movilización en miembros inferiores, de ubicación preferentemente desde las rodillas hacia abajo, de intensidad variable, y que cedía parcialmente con la analgesia común suministrada. Asimismo, se podía apreciar una deformidad en la curvatura normal de dichos miembros, más acentuada en posición externa.

Se realizaron variados estudios. En los laboratorios de ingreso, la analítica habitual no reflejó alteraciones. Se realizaron también estudios serológicos y de función renal con *clearances* de creatinina normales.

Ecografía abdominal y ginecológica, sin particularidades.

Resonancia magnética (RMI) de ambas piernas: en pierna derecha, piel y tejido celular subcutáneo de grosor y características conservadas, sin colecciones. Plano muscular con patrón fibrilar respetado. Sin MOES (Masas Ocupantes de Espacio).

En el interior de la médula ósea se observan múltiples imágenes difusas, de límites mal definidos, hipointensas en secuencias T1 e hiperintensas en secuencias T2, que se asocian a edema óseo.

Se observa engrosamiento y deformación cortical a lo largo de toda la tibia y el peroné. No se evidencia reacción perióstica ni de partes blandas ni destrucción cortical.

Pierna izquierda: piel y TCS de grosor e intensidad conservada sin colecciones. Plano muscular con patrón fibrilar respetado. Sin MOES. (Figuras 1 y 2).



Figura 1. Edema óseo. Engrosamiento y deformidad cortical. Piel y tejidos, conservados. Plano muscular, respetado.



Figura 2. Hallazgos similares a los de la figura 1. Engrosamiento y deformidad cortical.

En el interior de la médula ósea se observan múltiples imágenes difusas, de límites mal definidos, hipointensas en secuencias T1 e hiperintensas en secuencias T2, que se asocian a edema óseo.

Se observa engrosamiento y deformación cortical a lo largo de toda la tibia y el peroné. No se evidencia reacción perióstica ni de partes blandas ni destrucción cortical.

La radiografía simple reflejaba similares características (Figura 3).

Tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo, tórax, abdomen y pelvis, sin particularidades relacionadas con el caso.

Exámenes complementarios relacionados con metabolismo óseo:

Laboratorio fosfocálcico: calcio 9,3 mg/dL, fósforo 3,8 mg/dL, magnesio 2,0 mg/dL, creatinina 0,5 mg/dL.

Deoxipiridolina urinaria: 17 nanomol/mmol de creatinina (VN entre 3 y 7). Aumentada.

CTX 0,68 % (VN para laboratorio de dosaje 0,14-0,57). Ligeramente aumentado.

Hormona paratiroidea (PTH) en parámetros normales.

25-hidroxivitamina D 15 ng/mL (VN deseable > 30). Disminuida.

Osteocalcina 5,6 ng/mL (VN para el laboratorio de dosaje 11-48). Disminuida.

Centellograma óseo: proceso metabólicamente activo que afecta prácticamente todo el esqueleto y respeta solo la calota craneana, de naturaleza inespecífica, lo que sugiere alteración metabólica primaria (Figura 4).

Durante la internación se mantuvo normotensa, normohidratada, afebril, con regular manejo del dolor, deambulando a pesar de



Figura 3. Radiografía simple de miembros inferiores con hallazgos de deformidades óseas y áreas de alteraciones del tramado óseo.



Figura 4. Centellografía ósea corporal total. Sugiere alteración metabólica primaria del hueso.

este. Se decide externarla con el diagnóstico preliminar de displasia ósea en estudio.

Diagnóstico

Como ya se expresó, se trata de una afectación en el desarrollo intrínseco del esqueleto, de origen genético, que produce alteración en la formación y modelado del hueso y lleva a una excesiva acumulación ósea con un aumento de la densidad (esclerosis), depósito de tejido fibroso anómalo y alteración del soporte. Sus distintos tipos pueden ser clasificados en displasias de formación ósea endocondral (osteopetrosis y osteopatía estriada) y en displasias óseas intramembranasas (osteopoiquilosis, enostosis, melorreostosis, enfermedad de Ribbing y osteopatía estriada), aunque muchas veces pueden coexistir de dos o más de estas.

El diagnóstico se basa en la especificidad, extensión y características de las lesiones obtenidas por distintos métodos de imágenes.

En el caso específico de esta paciente, tras una discusión de expertos en imágenes, se llegó a la conclusión de que presentaba más hallazgos a favor de una melorreostosis (con clásico engrosamiento de cortical del hueso con patrón ondeado y deformidad) que del resto de las osteopatías, incluso de una forma estriada.

Discusión

Brevemente podemos notar que la melorreostosis, hallazgo más compatible con las lesiones de nuestra paciente, produce un engrosamiento cortical con patrón ondeado, que recuerda a la cera que cae de una vela encendida. La hiperostosis protruye por debajo del periostio y sigue a lo largo de un lado del hueso largo.



Afecta generalmente a la parte inferior del hueso, en sentido proximal-distal. Puede ocasionar dolor y acortamiento del miembro.

La osteopetrosis se define por inhibición de formación de hueso adulto maduro; el hueso se densifica y tiene implicaciones sistémicas al obliterar el espacio medular, llevando a la eritropoyesis extramedular. La osteopatía estriada muestra estriaciones radiodensas metafisodifisarias simétricas por conversión incompleta de esponjosa primaria a secundaria.

En hueso ilíaco se observa una imagen característica de efecto de sol naciente.

La asociación más común es de melorreosis, osteopatía estriada y osteopoiquiosis.^{1,3,4}

La enostosis es presencia de islotes óseos esclerosantes en personas asintomáticas, en tanto que la osteopoiquilocitosis representa presencia de radiodensidades de hueso previamente formado y no reabsorbido, en pequeños huesos de manos y pies y huesos largos.

La enfermedad de Ribbing es formación exagerada de hueso nuevo perióstico y endóstico de características benignas, pospuberal, pero que puede obliterar el espacio medular. En general, en las displasias fibrosas óseas existe una mutación genética del gen GNAS1 que induce activación y proliferación de células mesenquimales indiferenciadas con formación de tejido fibroso y sostén óseo anómalo. Puede afectar un solo hueso (monostótica) o a varios (poliostótica) e incluso hay variantes orofaciales.

Dicho gen GNAS1 se localiza en el cromosoma 20q13.2-13.3. Las mutaciones no son hereditarias, originan un mosaicismo somático, donde alternan células con alteración genética y células normales.⁵

En un metanálisis se comunicó el hallazgo de mutaciones específicas del gen GNAS1 en el 71,9% de las displasias estudiadas, tanto en formas monostóticas como poliostóticas.

Con respecto al tratamiento, no existe consenso unánime acerca del abordaje. En general, se refiere al tratamiento del dolor y, si fuera el caso, de las endocrinopatías asociadas (síndrome de McCune-Albright, síndrome de Mazabraud y otras enfermedades raras).

Hay experiencia en el uso de bifosfonatos con relativo éxito y actualmente se ha introducido el uso de altas dosis de denosumab. En algunos casos puede indicarse cirugía para corregir deformidades o estabilizar una fractura, pero en líneas generales está recomendada la actitud expectante.^{5, 6}

Describimos este caso con la finalidad de reportar un síndrome infrecuente, que generalmente se describe a más temprana edad que la adulta, y con alteraciones totalmente esperables dentro del cuadro descripto.

Conflictos de interés: los autores declaran no tener conflictos de interés.

Recibido: noviembre 2022

Aceptado: marzo 2023

Referencias

1. Raichholz G, Acevedo P, Vázquez R, Staffieri R. Displasias óseas esclerosantes. Anuario Fundación Dr. J.R. Villavicencio 2006;14:113-7.
2. Mastaglia S. Distrofia ósea esclerosante mixta. *Actual Osteol* 2018;14(2):148-50.
3. Argumosa Gutiérrez AM, Sarralle Serrano R. Osteoesclerosis múltiples y simétricas: osteopoiquilia. *Bol Pediátrico* 2005;45:29-32.
4. Rodríguez LM, Ortega Medina L y cols. Displasia osteofibrosa de los huesos largos versus fibroma osificante. *An Esp Pediatr* 1997;46:197-8.
5. Varsavsky M, Alonso G. Displasia fibrosa ósea. *Actual Osteol* 2017;13(3):233-42.
6. Barrera Cadenas M, Cima Suárez C y cols. Osteopoiquilia. A propósito de dos casos. *Rev Esp Cir Osteocart* 2019;37:40-3.