

SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF: A PROPÓSITO DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

REVISTA ARGENTINA DE MEDICINA

ISSN 2618-4311

Buenos Aires

Pradilla G, Comincini E. Síndrome de Buschke-Ollendorff: a propósito de un caso y revisión de la literatura.

Rev Arg Med 2020;8(2):135-137

BUSCHKE-OLLENDORFF SYNDROME: A CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

German Pradilla,¹ Eric Comincini²

Recibido: 20 de febrero de 2020.

Aceptado: 18 de marzo de 2020.

¹ Médico pediatra, Universidad Industrial de Santander, Hospital Universitario de Santander, Colombia.

² Médico general, Universidad del Magdalena, Ejército Nacional de Colombia.

RESUMEN

El síndrome de Buschke-Ollendorff, también conocido como osteopoiquilia, es una enfermedad ósea rara caracterizada por lesiones de tipo osteoesclerótico, en general en la zona de las articulaciones. Por lo habitual asintomática, esta enfermedad tiene origen genético y es una patología de herencia autosómica dominante. Además de las lesiones óseas –que con frecuencia se ven en imágenes radiológicas como lesiones ovaladas de 2 mm a 3 cm de diámetro ubicadas en sitios epifisarios de los huesos largos, principalmente– se encuentran lesiones cutáneas de tipo fibronodular. Se describe que esta patología es más frecuente en los varones; en este trabajo, describimos el caso de una paciente de 9 años con lesiones óseas con cuadro clínico de sacroilitis derecha, sin lesiones cutáneas. Evaluada por el Servicio

PALABRAS CLAVE. Síndrome de Buschke-Ollendorff, osteopoiquilia, osteoesclerosis, osteopatía condensante diseminada.

ABSTRACT

The Buschke-Ollendorff syndrome, also known as osteopoiikilia, is a rare bone disease characterized by osteosclerotic lesions predominantly in joint areas. Usually asymptomatic, this disease is of genetic origin and autosomal dominant inheritance. Added to bone lesions frequently seen in radiological images as oval lesions of 2 mm-3 cm in diameter located in epiphyseal sites of long bones mainly, fibronodular skin lesions are found. This pathology is more frequently observed in the male population. We describe the case of a 9-year-old female patient with bone lesions with a clinical presentation of right sacroileitis, without skin lesions. Assessed by the Genetic Department, the patient met the criteria to be diagnosed with osteopoiikilia.

KEY WORDS. *Buschke-Ollendorff syndrome, osteopoiikilia, osteosclerosis, disseminated condensing osteopathy.*

Los autores manifiestan no poseer conflictos de intereses.

AUTORA PARA CORRESPONDENCIA

Eric Comincini. Calle 32 #22-08, Santa Marta, Magdalena, Colombia. Teléfono: (+575) 438-1000. Correo electrónico: comincineric56@gmail.com.

Introducción

La osteopoiquilia fue descrita por primera vez en el año 1915 por Albers y Schönberg, pero no fue hasta el año 1928 cuando se la denominó “síndrome de Buschke-Ollendorff”. El término “osteopoiquilia”, en su traducción literal, significa ‘huesos con manchas’ (1). Dicha enfermedad es de origen genético y de carácter autosómico dominante y afecta principalmente a la población masculina; sin embargo, no se limita sólo a esta, sino que aqueja a personas de cualquier sexo y edad, y son los adultos los de mayor índice diagnóstico, ya que con frecuencia suele ser asintomática en etapas de la infancia y la adolescencia y puede pasar desapercibida (2). Se conoce como síndrome de Buschke-Ollendorff la asociación de hallazgos óseos de tipo osteoesclerótico en compañía de lesiones cutáneas de características fibronodulares; sin embargo, se han reportado casos atípicos o variantes de esta enfermedad en los que pueden estar presentes o ausentes las manifestaciones cutáneas.

La osteopoiquilia se caracteriza principalmente por hallazgos radiológicos de imágenes ovoides o biconvexas con tamaños variables desde 2 mm hasta 3 cm de diámetro (2,3). Pueden encontrarse dichas lesiones en todos los huesos del esqueleto humano –a excepción del cráneo y los huesos costales (4)– y se las halla sobre todo en huesos largos, en los que su principal localización son las epífisis y metáfisis (4,5).



Figura 1. Imágenes osteoescleróticas ubicadas en radiografía comparativa de cadera.

Esta patología se corresponde con una displasia osteoesclerosa asintomática, también conocida como osteopatía condensante diseminada, enfermedad de los huesos manchados u osteopecilia. Tiene una incidencia aproximada de 1/20.000-50.000 habitantes; sin embargo, ciertas variantes de esta enfermedad pueden alcanzar incidencias de hasta 1/100.000 habitantes (3,6). El diagnóstico de estos pacientes suele ser accidental, por la toma de imágenes radiológicas en busca de otras patologías.

Caso clínico

Presentamos un caso en el que –de manera accidental, al buscar etiología probable del cuadro clínico de la paciente– se evidenciaron hallazgos radiográficos correspondientes con una patología muy infrecuente como la osteopoiquilosis.

Una paciente de 11 años consultó al primer nivel de atención por sentir dolor al mover la cadera derecha, asociado a fiebre no cuantificada –de predominio nocturno– de seis días de evolución, con mala respuesta a medidas posturales y tratamiento analgésico o antipirético. Entre sus antecedentes personales se destacaban múltiples fracturas en los miembros superiores por contusiones o traumatismos secundarios a caídas. Refirió, como antecedente familiar de importancia, que su padre tenía en la piel lesiones de tipo nodular localizadas de manera generalizada (con un reporte de biopsia que indicaba procesos fibronodulares). En la exploración física, manifestó dolor ante la movilidad de las caderas derecha e izquierda, pero con predominio de la afección en la cadera derecha, con alteración para la marcha y dolor ante la bipedestación, con signos de radiculopatía (Lasègue y Bragard) negativos a 30° y 45° de inclinación, sin presencia ni disminución del tono y la fuerza de ambas extremidades inferiores y con reflejos osteotendinosos conservados de manera simétrica. Se solicitó una radiografía de cadera comparativa (Fig. 1) en la que se observaban múltiples zonas de aumento de densidad ósea de tipo osteoescleroso y diámetros variables localizadas en las caderas derecha e izquierda y las articulaciones sacroilíaca y lumbosacra, por lo que se decidió remitirla a nuestra institución con la sospecha de una neoplasia metastásica a nivel óseo.

Al ingresar al servicio de Urgencia Pediátrica la paciente, con los hallazgos en la exploración física ya descritos, se comentó el caso con el servicio de Radiología, que manifestó que las imágenes radiológicas podrían corresponder a un caso de osteopoiquilia, por lo cual recomendó estudios de extensión. En dichos estudios (Fig. 2) se pueden apreciar múltiples lesiones ovoides de tipo osteoescleroso en metáfisis y epífisis de los huesos largos compatibles con islotes óseos, sin presencia de zonas de fractura cortical u ósea ni reacción lítica perióstica.



Figura 2. Múltiples lesiones osteoescleróticas en epífisis y diáfisis de huesos largos

La paciente fue evaluada de manera intrahospitalaria por el servicio de Infectología pediátrica, que determinó que presentaba un cuadro de sacroilitis de posible origen infeccioso dado por hallazgos de incremento de reactantes de fase aguda, con perfiles reumatológico y endocrinológico sin alteraciones y con paraclínicos asociados al metabolismo del calcio dentro de rangos de normalidad, por lo que se instauró un manejo antibiótico con posterior mejoría de la sintomatología clínica. La paciente finalmente fue valorada por el servicio de Genética Clínica, que determinó que el caso clínico correspondía a un síndrome de Buschke-Ollendorff de tipo variante clínico (por no presentar lesiones cutáneas) y ordenó la secuenciación del gen *LEMD3*, la cual resultó positiva para este diagnóstico.

Quince días luego del ingreso, la paciente fue dada de alta con eventual egreso hospitalario.

Discusión

El síndrome de Buschke-Ollendorff, también conocido como osteopoiquilia, se encuentra dentro del grupo de las enfermedades óseas esclerosantes de tipo hereditario. Suele ser de inicio asintomático; sin embargo, en ciertos casos pueden presentarse manifestaciones similares a las causadas por los síndromes artríticos (sacroilitis, gonartritis, entre otros). Clínicamente, esta enfermedad es de rara aparición antes de los 3-4 años de edad y alrededor del 25-30% de los casos manifiesta afecciones cutáneas (1,8).

Imagenológicamente, las lesiones óseas suelen ser de tipo diverso; por lo general, de características ovoides, desde 2 mm hasta 3 cm de diámetro, diversas en cantidad, con aspecto osteoescleroide y localizadas sobre todo en epífisis y metáfisis de huesos largos (2,3).

La etiología de la osteopoiquilosis es aún desconocida, pero se manejan algunas hipótesis, descritas en la literatura actual como un error hereditario que forma trabéculas anormales a lo largo de líneas de fuerza; como un tipo de displasia correspondiente a la osificación endocondral que afecta el hueso esponjoso y resulta en errores en la reabsorción y remodelación de la zona esponjosa, con la aparición de un aumento de densidad focal; como la manifestación ósea de una enfermedad generalizada fibroproliferativa o esclerosante (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 los señalizadores proteicos morfogénicos del hueso— [1,9], lo que genera el depósito focal de hueso en el nivel laminar en la parte esponjosa que se observa en dicha enfermedad), o como una alteración de la osteogénesis con un proceso de remodelación anormal crónico que a veces puede predisponer a una transformación maligna (1,10).

El tratamiento para esta patología es sintomático: sólo ante signos de inflamación articular. **RAM**

Referencias bibliográficas

1. Sánchez Llanos P, Sánchez Hernández C. Osteopoiquilia. *Rev Clin Med Fam* 2017;10(2):145-9
2. Gargantilla Madera P, Pintor Holguín E, Herreros Ruiz-Valdepeñas B. Osteopoiquilosis: un hallazgo radiológico casual. *Reumatol Clin* 2010;6(3):182-4
3. García Ayala E, Castillo Pérez SA. Osteopoiquilosis y síndrome de Buschke-Ollendorff: reporte de caso y revisión de la literatura. *Rev Univ Ind Santander Salud* 2011;43(3):321-6
4. Argumosa A, Sarrallé R. Osteoesclerosis múltiples y simétricas: osteopoiquilia. *Bol Pediatr* 2005;45(191):29-32
5. Reina Sanz D, Romera Baures M, Rozadilla Sacanell A y col. Osteopoiquilosis: a propósito de un caso. *Reumatol Clin* 2010;6(3):178-9
6. Fernández Aldana A, Quintana López G, Rojas Villarraga A y col. Osteopoiquilia: estudio de 12 pacientes. *REEMO* 2004;13(6):129-33
7. Jancu J. Osteopoiquilosis: a case report and a suggestion of its pathogenesis. *Acta Orthop Belg* 1971;37(3):284-9
8. Polo Simón F, Pajares Cabanillas S, Parrón Cambero R, et al. Fifteen-year-old patient with osteopoiquilosis. *Eur J Orthop Surg Traumatol* 2009;19(7):491-3
9. Baasanjav S, Jamsheer A, Kolanczyk M, et al. Osteopoiquilosis and multiple exostoses caused by novel mutations in *LEMD3* and *EXT1* genes respectively—coincidence within one family. *BMC Med Genet* 2010;11:110
10. Mindell ER, Northup CS, Douglass Jr HO. Osteosarcoma associated with osteopoiquilosis. *J Bone Joint Surg Am* 1978;60(3):406-8