

Melorreostosis con compromiso de múltiples estructuras óseas y distribución inusual

Melorheostosis with involvement of multiple bone structures and unusual distribution

Ricardo Andrés Orozco Quintero¹, María Paulina Jaramillo Caballero¹, Francisco Vargas Grajales², José Fernando Molina²

Palabras clave:

Melorreostosis, hiperostosis, displasia ósea esclerosante.

Recibido:
9 de enero de 2013

Aceptado:
30 de enero de 2013

RESUMEN

La melorreostosis, también denominada enfermedad de Leri, es una displasia ósea esclerosante no familiar, de baja prevalencia, de etiología poco clara, descrita en 1922 por Leri y Jhonny; afecta igualmente a hombres y mujeres, suele manifestarse alrededor de los 20 años de edad, hasta en la mitad de los casos.

Esta osteopatía es usualmente asimétrica y compromete, principalmente, las extremidades inferiores, siendo raro el compromiso del cráneo, huesos de la cara y de la columna.

Se presenta un caso de una paciente, de 49 años de edad, con compromiso de múltiples estructuras óseas y distribución inusual.

Key words:

Melorheostosis, hiperostosis, sclerosing bone dysplasia.

SUMMARY

Melorheostosis, also called Leri's disease is a non-familial sclerosing bone dysplasia, with low prevalence and a etiology that remains unclear, it was described in 1922 by Leri and Jhonny; it affects men and women equally; it usually makes evident by age 20 years in almost half cases.

This bone disease is usually asymmetric and involves primarily the lower extremities, with rare involvement of the skull, facial bones and spine.

We report a case of a 49 years old, with involvement of multiple bone structures and unusual distribution.

Introducción

La melorreostosis también conocida como osteopatía hiperostótica, enfermedad de Leri y Jhonny, es una rara enfermedad del mesénquima óseo clasificada dentro del grupo de las displasias escleróticas del hueso (Fair Bank 1952)¹. Esta condición afecta por igual a hombres y mujeres con una prevalencia de 0.9 por millón².

Se presenta el caso de una mujer de 49 años, con historia de dolor óseo de varios años de evolución, asociado a cambios en la densidad ósea, evaluado en los rayos X de mano.

Los autores declaran no presentar ningún conflicto de interés al momento de la redacción del manuscrito.

1. Escuela de Ciencias de la Salud, Facultad de Medicina, Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín. Colombia
2. Servicio de Consulta Especializada en Reumatología, Centro Integral de Reumatología REU-MALAB, Medellín, Colombia.

Correspondencia:

Ricardo Andrés Orozco Quintero: rick_hm4e@hotmail.com

Reporte de caso

Paciente sexo femenino de 49 años, con cuadro clínico consistente en: dolor articular en manos, que compromete articulaciones metacarpofalángicas bilaterales, asociado a rigidez matinal esporádica, con una revisión por sistemas negativa. Al examen físico y articular la paciente presentaba dolor a la palpación del carpo izquierdo, así como en las interfalángicas segunda y tercera de la mano izquierda. Paraclínicos: reactantes de fase aguda, nitrógeno ureico (BUN), creatinina y TSH: normales, factor reumatoide, anticuerpos contra el péptido cíclico citrulinado, anticuerpos antinucleares (ANA) y anticuerpos extractables del núcleo (ENAS): negativos.

Rayos X de manos: hiperostosis y engrosamiento de la cortical en trapecio, hueso grande, semilunar, segundo y tercer metacarpiano, falange proximal, media, y distal de segundo dedo, imagen en “*dripping candlewax*” (vela de cera que gotea), figuras 1 y 2.

Con sospecha de melorreostosis, se solicita gammagrafía ósea de 3 fases que reporta incremento en la captación con proceso inflamatorio en segundo metacarpiano de mano izquierda, hombro derecho y articulación L5 - S1 (Figura 3).

Discusión

La melorreostosis es una entidad metabólica no familiar poco frecuente, de etiología pobemente identificada y caracterizada por una hiperostosis cortical, con engrosamiento de la corteza ósea a lo largo del eje mayor del hueso, descrita por primera vez por Leri y Jhonne en 1922¹. La melorreostosis es una displasia esclerosante mixta, que genera cambios tanto en el hueso endocondral como en el hueso intramembranoso, en el cual la osificación intramembranosa es la característica predominante³.

El término melorreostosis proviene del griego (“melo” extremidad, y “rheostosis” rayas óseas).

Su incidencia es de 0.9 casos por millón de habitantes, puede afectar cualquier grupo etario y no tiene predilección por sexo⁴. La displasia se inicia en la infancia para hacerse luego evidente en la tercera década de la vida, hasta en el 50% de los casos; es un proceso benigno sin mortalidad asociada, pero genera limitación funcional, aumentando la morbilidad de los pacientes⁵.

Etiología y etiopatogenia

La etiología y etiopatogenia de la melorreostosis son desconocidas hasta el momento, sin embargo,



Figura 1.

Rayos X AP: Hiperostosis con osteoesclerosis extracortical que fluye sobre el hueso semejando un chorreo de vela en trapecio, hueso grande, semilunar, segundo y tercer metacarpiano, falange proximal, media y distal de segundo dedo, en mano izquierda.



Figura 2.

Rayos X de manos proyección oblicua: Hiperostosis osteoesclerosis extracortical que fluye sobre el hueso semejando un chorreo de vela en trapezoide, hueso grande, semilunar, segundo y tercer metacarpiano, falange proximal, media y distal de segundo dedo, en mano izquierda.

han sido postuladas varias teorías sobre los posibles factores etiológicos, entre los que se encuentran alteraciones vasculares (insuficiencia vascular), procesos inflamatorios, endocrinopatías (hipotiroidismo e hipopituitarismo), procesos degenerativos del tejido conectivo, anormalidades en la inervación y defectos en la embriogénesis, en donde sucede proliferación atemporal de las células mesodérmicas en relación con la formación de los brotes de las extremidades; sin embargo, las anteriores no han podido ser corroboradas por biopsia^{6,7}. Recientemente se han descrito alteraciones genéticas asociadas con la enfermedad, particularmente la mutación del gen LEMD3 (también denominado MAN1) en el cromosoma 12q14, el cual codifica una proteína de la membrana nuclear interna¹⁷.

Presentación clínica

Esta patología tiene un inicio insidioso y los síntomas presentan un espectro variable; que va desde pacientes asintomáticos hasta pacientes con graves deformidades en la extremidad afectada, rigidez, limitación de los arcos de movimiento articular y dolor severo.

La manifestaciones clínicas más frecuentes son a) cambios escleróticos confinados a una extremidad; b) alteración en el contorno del hueso, aún con cambios permanentes en la forma (genu varus y genu valgus en miembros inferiores); c) dolor en el territorio afectado; d) limitación en los movimientos de la extremidad afectada⁸.

El dolor es una de las características de la entidad, iniciando en la primera década de la vida, acompañado de edema de la extremidad comprometida, edema articular, restricción en los arcos de movimiento y contractura de los tejidos blandos; dicho dolor rara vez es constante o severo. El dolor presenta un curso crónico y lento con períodos de exacerbación y remisión; usualmente con un curso progresivo. En niños la enfermedad tiene un curso más lento, el dolor tiende a ser menos intenso y se puede encontrar discrepancia entre la longitud de las extremidades o contracturas articulares^{2,16}. La edad de presentación es ampliamente variable (2 a 64 años), no obstante, hasta en 50% de los casos el desorden se diagnóstica antes de los 20 años de edad. En adultos el cuadro clínico suele asociarse a dolor, rigidez articular o deformidad progresiva^{5,9,16}.

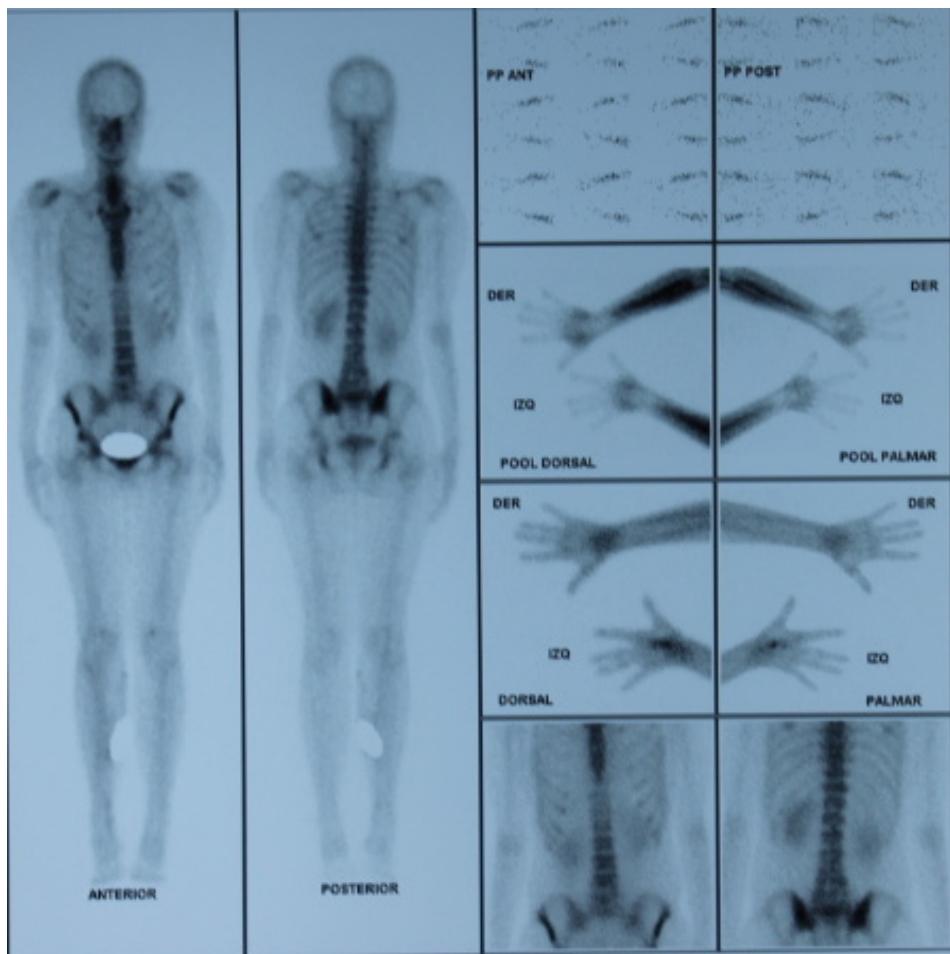


Figura 3.
Gammagrafía ósea que muestra: aumento de captación a nivel de región del segundo metacarpiano de la mano izquierda, articulación de hombro en forma bilateral y articulación L5 – S1.

En general, la literatura describe la forma típica de presentación de los casos en torno a la tercera década de la vida, entre 40-50%, aproximadamente; encontrando en edades menores presentaciones larvadas, con signos y síntomas atípicos^{5,9}. En nuestro caso, la edad de la paciente no se correlaciona con las descripciones de la literatura, pues aunque presenta los hallazgos radiográficos típicos, la presentación clínica ha sido más larvada y el tiempo de evolución solo ha sido de unos pocos años, alejándose del pico de inicio de síntomas y diagnóstico a los 20 años.

Aunque cualquier hueso puede ser comprometido, las extremidades inferiores son las más frecuentemente afectadas. Los miembros superiores se pueden comprometer, principalmente las manos. Menos frecuente se han encontrado, en miembros superiores, síndrome de túnel del carpo y crecimiento de lesiones tumorales de tejidos blandos.

Raramente es monostótica (1 hueso) y más frecuentemente puede afectar varios huesos (poliosótica) o una extremidad (monomérica); algunos pacientes presentan cambios osteomusculares adyacentes al hueso afectado; también se ha documentado atrofia muscular, pudiendo generar en su evolución limitación funcional grave, dolor crónico, contracturas musculares y deformidades óseas, llegando incluso a causar cierre prematuro de los discos epifisiarios, llevando a alteraciones en el crecimiento longitudinal del hueso comprometido, causando acortamiento de dicha extremidad y, en algunos casos, angulaciones de la misma; puede además estar asociado a manifestaciones extra esqueléticas, entre las cuales se han descrito tumores o malformaciones de vasos sanguíneos o linfáticos tales como hemangiomas, nevus vasculares, várices, tumores glómicos, malformaciones arteriovenosas, aneurismas, linfedema y linfangiectasia⁷.

Los cambios radiológicos son característicos, y en la mayoría de los casos permiten hacer un diagnóstico adecuado; estos hallazgos no solo se evidencian en los rayos X, si no también en la gammagrafía ósea y tomografía computarizada; en algunos casos la resonancia magnética puede ser de ayuda. Así mismo, los cambios histológicos en el hueso son característicos y permiten la confirmación diagnóstica⁶.

Rx simple: La manifestación “clásica” de la melorreostosis son bandas asimétricas de esclerosis con un patrón lineal irregular⁷. Se demuestra un desarrollo anormal del hueso endocondral e intramembranoso, generando los cambios hiperostóticos característicos, que semejan la cera fundida deslizándose por el lateral de una vela; estas alteraciones se presentan generalmente en la cortical, aunque también pueden afectar el hueso trabecular, pudiendo ocluir la cavidad medular. La calcificación de tejidos blandos no es infrecuente, con predilección por las zonas periarticulares, y pudiendo causar la anquilosis articular, masas palpables en los tejidos blandos, fibrosis y calcificación de tendones, vasos y músculos^{6,7}.

Gammagrafía ósea con tecnecio⁹. Se encuentra incremento del radiofármaco en áreas de aumento de la actividad osetogénica. Con esta técnica se observa un aumento de señal en los huesos afectados, con un predominio en la cortical, obteniéndose imágenes similares a las de la enfermedad de Paget. Es posible que el incremento en la captación sea por incremento en la masa cortical, actividad osteoblástica local, hipoperfusión local y la presencia de colágeno inmaduro^{6,18}.

Resonancia magnética (RM)

La RM ayuda a determinar la presencia y extensión de las masas de tejidos blandos asociados, que pueden estar mineralizados o no; ayudando a diferenciarlas de procesos neoplásicos sin necesidad de realizar biopsia. Generalmente se observa una señal localizada en el hueso afectado en todas las secuencias⁶.

Tomografía computarizada. Con esta técnica se puede determinar la lesión ósea; además permite diferenciar claramente la zona del hueso afectada de aquella que permanece normal. La tomografía

simple, tiene un papel importante en la afección de la columna para determinar estrechamiento del canal medular⁶.

Histología

Característicamente se encuentra hiperostosis de la cortical, que lleva a engrosamiento y aumento óseo trabecular, cambios fibróticos en el espacio medular e islotes de cartílago en las articulaciones proximales, con formación de hueso endocondral y formación intramembranosa; además se encuentra usualmente un diámetro irregular de los canales haversianos y un patrón lamelar irregular en la zona trabecular. Sin embargo, la apariencia microscópica no siempre es la misma, ya que se determina por el momento en que se toma la muestra y el estado evolutivo de la enfermedad; generalmente no se observa actividad osteoclástica ni osteoblástica⁷.

Diagnóstico diferencial

Dentro del diagnóstico diferencial de esta condición se encuentran la osteomielitis crónica, osteopetrosis y la hiperostosis cortical infantil. Condiciones médicas que generan calcificación como la osteondrosis sinovial, el osteoma extra esquelético y lesiones malignas esclerosantes también están en este contexto, siendo de gran ayuda los hallazgos en la gammagrafía, en la cual no se observan áreas de hipercaptación, tal como sucede en la melorreostosis; además de patrones de presentación familiares, y no compromiso de áreas anatómicas típicas como las manos¹⁰.

Tratamiento

No hay una opción específica de tratamiento para esta condición médica y el manejo es principalmente sintomático ajustándose a la edad del paciente, la localización de la lesión y la manifestación de la misma. La meta del tratamiento en estos pacientes es la mejoría del dolor y la restauración de la movilidad en la articulación afectada.

En casos con elevación de marcadores de resorción ósea y edema del tejido, se recomiendan los bisfosfonatos^{11,12}. En adultos se puede generar dolor por trastorno vascular periférico, en estos casos, el

uso de la nifedipina ha demostrado buen papel en la mejoría del dolor¹³.

Los procedimientos quirúrgicos pueden ser utilizados especialmente en niños con deterioro en la extremidad por contractura o acortamiento¹⁴⁻¹⁵.

Pronóstico

El pronóstico de la melorreostosis es variable y depende de la localización anatómica de la afección de los tejidos blandos. No es una condición que altera la expectativa de vida, pero puede generar una considerable morbilidad en los pacientes afectados.

Referencias

1. Leri A, Jhonny J. Une affection non décrite des os: hyperostose «en coulée» sur toute la longueur d'un membre ou «melorheostose». Bull Mem Soc Med Hosp Paris. 1922; 46:1141-5.
2. Cliffford PD, Jose J. Melorheostosis. Am J Orthop (Belle Mead NJ). 2009; 38:360-1.
3. Yoshikawa H, Myoui A, Araki N, Ueda T. Melorheostosis with heterotopic ossification. Orthopedics. 2001; 24(5): 493-494.
4. Greenspan A. Sclerosing bone dysplasias—a target-site approach. Skeletal Radiol. 1991; 20(8):561-583.
5. Brown RR, Steiner GC, Lehman WB. Melorheostosis: case report with radiologic-pathologic correlation. Skeletal Radiol. 2000; 29:548-52.
6. Suresh S, Muthukumar T, Saifuddin. A Classical and in usual imaging appearances of melorreostosis. Clinical Radiology. 2010; 65:593-600.
7. Jain VK, Arya RK, Bharadwaj M, Kumar S. Melorheostosis: clinicopathological features, diagnosis, and management. Orthopedics. 2009 Jul; 32 (7):512-523.
8. Salman Monte TC, Rotés Sala D, Blanch Rubió J, Bittermann V, Carbonell Abelló J. Melorheostosis, a case report. Reumatol Clin. 2011 Sep-Oct; 7(5):346-348.
9. Greenspan A, Azouz EM. Bone dysplasia series. Melorheostosis: review and update. Can Assoc Radiol J. 1999; 50(5):324-330.
10. Goldman AB, Schneider R, Huvos AS, Lane J. Case report 778. Melorheostosis presenting as two soft-tissue masses with osseous changes limited to the axial skeleton. Skeletal Radiol. 1993; 22 (3):206-210.
11. Semble EL, Poehling GG, Prough DS, White RE, Pisko EJ. Successful symptomatic treatment of melorheostosis with nifedipine. Clin Exp Rheumatol. 1986; 4(3):277-280.
12. Donáth J, Poór G, Kiss C, Fornet B, Genant H. Atypical form of active melorheostosis and its treatment with bisphosphonate. Skeletal Radiol. 2002; 31(12):709-713.
13. Mora R, Guerreschi F, Fedeli A, Riva C. A case of melorheostosis treated with a bisphosphonate. Acta Orthop Belg. 1986; 52(6):856-861.
14. Subhas N, Sundaram M, Bauer TW, Seitz WH Jr, Recht MP. Glenoid labrum ossification and mechanical restriction of joint motion: extraosseous manifestations of melorheostosis. Skeletal Radiol. 2008; 37(2):177-181.
15. Moulder E, Marsh C. Soft tissue knee contracture of the knee due to melorheostosis, treated by total knee arthroplasty. Knee. 2006; 13(5):395-396.
16. Fernandes C. H, Nakachima L.R.; Hand (N Y). 2011 March; 6(1):80-84.
17. Hellemans J, Peobrazhenska O, Willaert A; Loss of function mutations in LEMD3 results in osteopoikilosis, Buschke-Ollendorff syndrome and melorheostosis. Nat Genet 2004; 36:1213-1218.
18. D. Llopis González A y E. Riera Gil; Rastreo gammagráfico y radiológico de melorreostosis, Imagen Diagn. 2010; 1(1):22-24.