

"Entre Huesos y Resonancias:
Desentrañando la Melorreostosis en
Imágenes. A propósito de un caso"

Miguel Manzanera Lázaro, Álvaro Julián Pérez, Antonio Ortuño Maciá, Carmen Roque, Julián Huertas Aracil, María Tellols Dos, José Manuel García Marco, Francisco Ardoy Ibáñez

Hospital General Universitario Elche, Elche.

ÍNDICE

- INTRODUCCIÓN
- DIAGNÓSTICO
- DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL Y TRATAMIENTO
- CASO DEL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ELCHE
- CONCLUSIONES

INTRODUCCIÓN

- La melorreostosis, que también se conoce como osteopatía hiperostótica o osteítis eburnizante monomiélica, fue descrita por primera vez por Leri y Joanny en 1922 en el *Bulletin Memoire de la Societé Médicale des Hopitaux* de Paris, por lo que a esta patología también se la conoce como enfermedad de Leri y Joanny.
- La etimología de la palabra proviene del griego y está formada por el término “melo”, que significa extremidad y “rheostosis”, que se refiere a “rayas óseas”.
- Esta enfermedad se caracteriza por una anomalía en la densidad ósea y forma parte de un grupo de enfermedades óseas cuya causa aún no se conoce.
- Aunque no se sabe exactamente qué la provoca, existen varias teorías al respecto: Putti sugiere que podría ser un problema vascular que afecta al sistema nervioso simpático. Leri cree que podría ser causada por una infección, con las lesiones en la piel como manifestación de esta infección. Dillehunt reportó un caso con fiebre en 1936, lo que respalda la teoría infecciosa. Zimmer sugiere que la lesión proviene de un desarrollo anormal de la extremidad debido a un trastorno metamérico. Gillespie y Siegling no apoyan esta teoría debido a la falta de cambios radiográficos en recién nacidos. Campbell plantea que los trastornos afectan no solo al hueso, sino a todos los tejidos derivados del mesodermo, y que los cambios observados al nacer respaldan esta idea. O'Rahelly opina que la lesión ocurre durante el desarrollo de las extremidades, pero no necesariamente debido a un trastorno metamérico, ya que no hay evidencia de que las somitas contribuyan a la formación de las extremidades. Algunos problemas endocrinos como el hipotiroidismo e hipopituitarismo han sido propuestos como posibles causas en dos casos.

INTRODUCCIÓN

- Clínicamente, la melorreostosis se trata de una enfermedad que cursa de manera silente durante mucho tiempo, lo cual dificulta su diagnóstico temprano.
- En ocasiones, los pacientes pueden experimentar calambres musculares recurrentes y tempranos como síntoma inicial de esta malformación ósea. Estos calambres, aunque inespecíficos, son el único signo sintomático antes de que aparezcan los síntomas clínicos típicos en etapas avanzadas de la enfermedad. A veces, estos calambres musculares pueden estar relacionados con una atrofia muscular inexplicada, probablemente causada por compresión mecánica o vascular.
- El curso de la enfermedad suele ser crónico, con períodos de empeoramiento y mejoría. Las articulaciones y tejidos blandos también pueden resultar afectados, lo que puede llevar a contracturas en las articulaciones del tobillo o el tendón de Aquiles, así como deformidades en las piernas como genu varo o valgo.
- Además, se ha observado una progresiva rigidez articular debido a la formación anormal de hueso y calcificaciones en los tejidos blandos, lo que puede provocar alteraciones en la sensibilidad superficial y profunda de los miembros.
- La melorreostosis activa se caracteriza por un intenso dolor en la zona afectada que limita la funcionalidad del individuo en sus actividades diarias. Si no se trata, la melorreostosis puede causar deformidades graves que no solo afectan la funcionalidad del paciente, sino que también pueden interferir con el crecimiento normal del miembro y provocar problemas psicológicos debido a los cambios estéticos que produce.

INTRODUCCIÓN

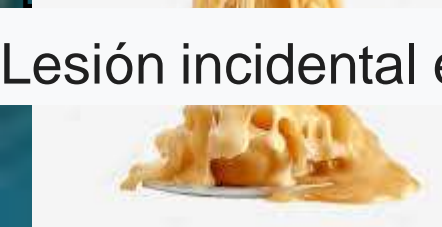
- En cuanto a la epidemiología de la enfermedad de Leri, en primer lugar no se observaron diferencias en su distribución por sexos.
- En relación a la edad de aparición de la enfermedad, en la mayoría de los casos (más del 50%), ésta se manifiesta antes de los 20 años, apareciendo en ocasiones incluso en los primeros días tras el nacimiento. Sin embargo, esta enfermedad puede ser silente y diagnosticarse de forma más tardía, lo cual se explica por la lenta evolución de las lesiones que, pese a aparecer en edades tempranas, no dan clínica hasta aproximadamente el segundo decenio de la vida. Además, son lesiones poco típicas y difíciles de reconocer en un niño.
- En relación con la distribución de las lesiones, éstas suelen afectar a huesos largos de un solo miembro, por lo que se dice que tienen una distribución monomiélica, frecuentemente hemimiélica, siendo más común la participación del miembro inferior que la del miembro superior. Puede ser de carácter monostótico o poliostótico según afecte a uno o varios huesos de dicha extremidad
- En cuanto a las asociaciones con otros procesos, en primer lugar, la melorreostosis ha sido relacionada con lesiones esclerodermatosas lineales, que consisten en bandas induradas de la piel, a menudo sobre áreas radiológicamente afectadas por melorreostosis.
- No es infrecuente que características de melorreostosis, osteopatía estriada y osteopoiquilosis puedan coexistir en el llamado síndrome de superposición, denominado displasia ósea esclerosante mixta . Estas condiciones pueden compartir una etiología subyacente (mutaciones de pérdida de función en el gen LEMD3).
- También se han asociado algunos tumores con esta enfermedad, sobretodo en el caso de tumores lipomatosos, aunque se han visto casos en los que se asocian tumores desmoides e incluso un osteosarcoma.
- Por último, se han descrito casos de melorreostosis asociados a hipertensión refractaria, insuficiencia valvular y síndrome nefrótico, lo que se piensa pueda estar en relación con un defecto congénito de origen mesenquimal.

DIAGNÓSTICO

- La imagen de Rx simple suele ser suficiente para establecer el diagnóstico, encontrándose descritos estos 5 patrones:
 1. **Clásico:** Es característico el engrosamiento cortical perióístico, aunque especialmente en la adolescencia puede visualizarse engrosamiento endóístico. La rx presenta crestas gruesas y onduladas de hueso que tienen una apariencia de “cera de vela” que fluye a través de las articulaciones hasta el hueso adyacente:



2. Tipo osteoma
3. Tipo miositis osificante
4. Tipo osteopatía estriada
5. Mixto



DIAGNÓSTICO

- Sin embargo, también podemos encontrar otras herramientas que nos ayuden tales como:
- **TC:** es una buena forma de demostrar el engrosamiento de la corteza. También es útil para diferenciar la osificación de tejidos blandos del tejido subyacente.



Lesión incidental excéntrica densamente esclerótica contigua a la corteza de la base y diáfisis proximal del segundo metacarpiano con márgenes bien definidos.



Imagen del mismo caso en el que se observa una lesión esclerótica en la diáfisis proximal del segundo metacarpiano. Hallazgos compatibles con melorreostosis.

Salam H, Bell D, Elhusseiny A, et al. Melorheostosis. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 26 Mar 2024) <https://doi.org/10.53347/rID-8999>

DIAGNÓSTICO

- **RM:** En la resonancia magnética (RM) podemos encontrar una baja señal en todas las secuencias (comportamiento consistente con el hueso cortical). Además es buena para valorar la afectación de partes blandas.
- **Gammagrafía Ósea:** En la gammagrafía con Tc99 observamos un incremento de la captación del trazador en la zona afecta, que además preserva la cavidad medular. La actividad puede cruzar la articulación para envolver huesos contiguos.



Lesión excéntrica bien definida que afecta la cara lateral del radio distal. Muestra una señal baja en todas las secuencias de pulsos con un borde de señal alta en las imágenes PD FS.



En la TC, la lesión es densamente esclerótica con una zona de transición estrecha y engrosamiento cortical perióstico asociado.

Salam H, Bell D, Elhusseiny A, et al. Melorheostosis. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 26 Mar 2024) <https://doi.org/10.53347/rID-8999>

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL Y TRATAMIENTO

- El diagnóstico diferencial de la melorreostosis hay que hacerlo principalmente con las enfermedades asociadas con lesiones hiperostóticas:
- **Osteopetrosis:** Displasia ósea congénita con patrón AD que afecta a las metáfisis de todos los huesos, observando una radioopacidad en su porción medular, así como una alteración de la osificación endocondral, lo que la diferencia de la melorreostosis, preservando la cortical, a diferencia de en ésta.
- **Osteopoiquilia:** Se trata de una patología similar a la osteopetrosis en la que radiológicamente encontramos pequeñas opacidades simétricas y difusas en la zona yuxtaarticular de los huesos largos y en los huesos del tarso y del carpo.
- **Osteopatía estriada:** Es otra displasia de la osificación endocondral. La imagen característica consiste en líneas paralelas a lo largo del hueso y ocasionalmente cruzando las epífisis.
- Estas dos últimas enfermedades son difíciles de distinguir de la melorreostosis, para lo cual la gammagrafía con Tc99 es muy útil, ya que en la melorreostosis hay captación del radioisótopo, mientras que no la hay en las otras dos entidades.
- Otras dos entidades con las que hacer el diagnóstico diferencial son los osteomas y la hiperostosis cortical infantil, aunque teniendo en cuenta la edad de aparición, la localización y el aspecto de las lesiones, es fácil hacer el diagnóstico diferencial.
- En cuanto al tratamiento, cuando el único síntoma es el dolor es suficiente aplicar medidas conservadoras como antiinflamatorios no esteroideos (AINE) u otros analgésicos menores. Existe algún caso tratado con nifedipino, con éxito, basándose en la teoría de una posible alteración vascular como patogénesis de la enfermedad.
- Otros muchos métodos, tanto conservadores como quirúrgicos, han sido utilizados para el tratamiento de la melorreostosis, tales como manipulaciones, férulas de escayola, cirugía para liberación de partes blandas, capsulotomías, osteotomías y artroscopia para eliminar fragmentos óseos intraarticulares

CASO DEL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ELCHE

Paciente varón de 24 años que acude a Urgencias en Agosto de 2023 con historia de calambres recurrentes y dolor refractario a terapia analgésica de unas semanas de evolución sin traumatismo previo. El paciente no presenta antecedentes de interés.



Imágenes de Rx AP de pelvis y fémur realizadas en nuestro hospital en las que se observan lesiones radioopacas excrecentes que afectan a hueso ilíaco y se extienden a fémur derecho con apariencia en cera de vela.

CASO DEL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ELCHE

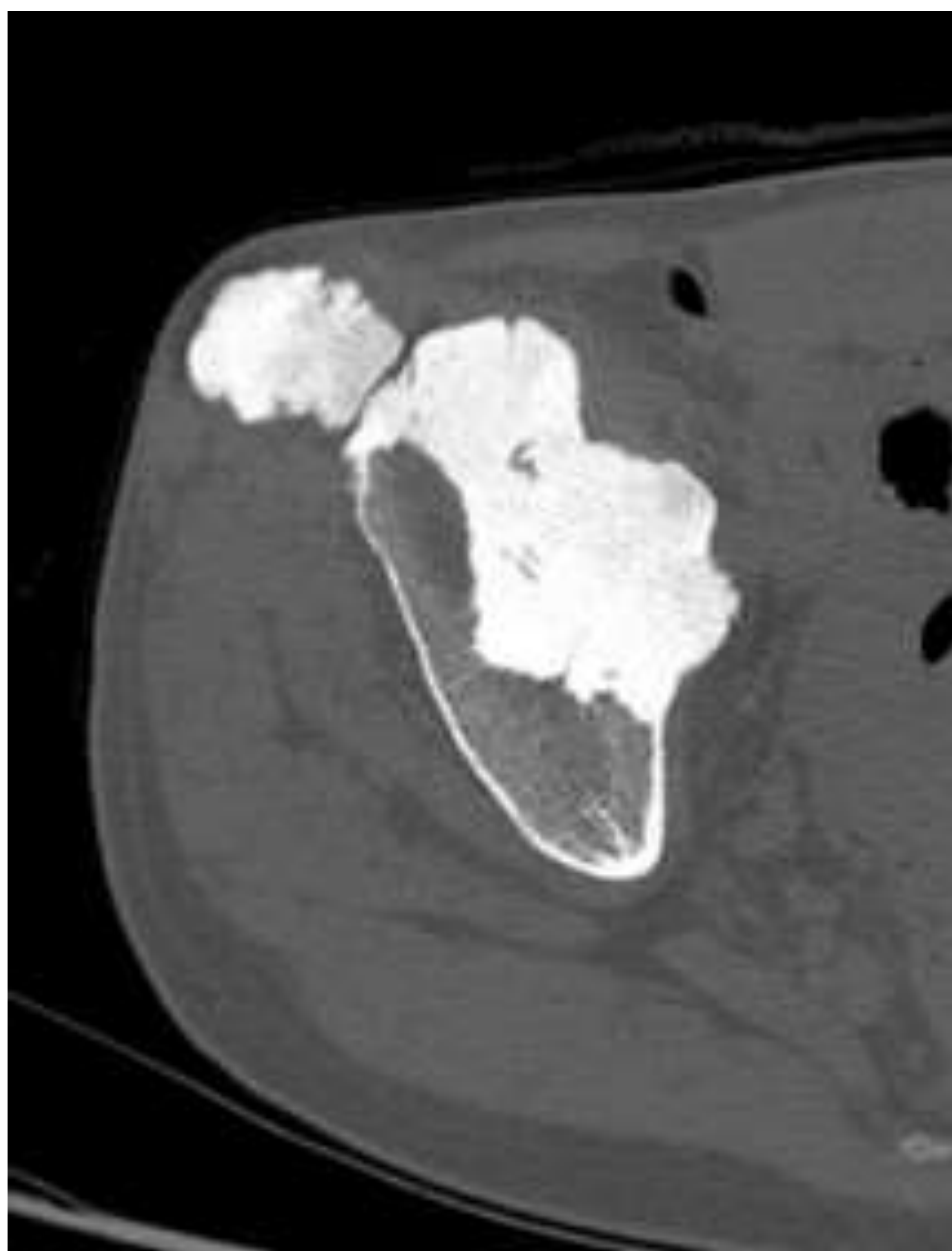
Paciente varón de 24 años que acude a Urgencias en Agosto de 2023 con historia de calambres recurrentes y dolor refractario a terapia analgésica de unas semanas de evolución sin traumatismo previo. El paciente no presenta antecedentes de interés.



Imágenes de Rx AP y LAT de rodilla realizadas en nuestro hospital en las que se aprecia la extensión de las lesiones radioopacas a fémur distal, así como afectación de rótula y tibia proximal.

CASO DEL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ELCHE

Se decide ampliar estudio con TC de extremidad inferior derecha, aportando reconstrucciones MPR, en la que se confirma la presencia de lesiones esclerosas excéntricas de gran tamaño y morfología “en cera de vela” localizadas en hueso ilíaco, fémur, rótula y tibia que, por su distribución y apariencia resultan típicas de melorreostosis o enfermedad de Leri. Se confirma afectación de partes blandas en la fascia lata y compartimento anterior del muslo.



CONCLUSIONES

- La melorreostosis es una anomalía en la densidad ósea.
- Hay varias teorías acerca de su etiopatogenia sin tener claro su origen actualmente.
- Es una enfermedad que afecta a pacientes jóvenes, sin diferencias por sexo.
- Clínicamente puede ser silente o presentar calambres como pródromos de la etapa avanzada de la enfermedad.
- Se trata de una enfermedad crónica con periodos de reagudización que cursa con rigidez articular y dolor.
- El diagnóstico se hace fundamentalmente por radiografía, con apariencia en forma de “cera de vela” que cruza las articulaciones y puede afectar varios huesos, principalmente de las EEII de forma unilateral.
- El TC y la RM pueden ser de ayuda para valorar la cortical ósea y la afectación de partes blandas.
- Hay que hacer el diagnóstico diferencial con otras enfermedades asociadas a lesiones hiperostóticas.

BIBLIOGRAFÍA

- Salam H, Bell D, Elhousseiny A, et al. Melorheostosis. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 26 Mar 2024) <https://doi.org/10.53347/rID-8999>
- 1. C. NUÑO, S. HEILI, J. ALONSO, M. ALCALDE, P. LÓPEZ, B. VILLACASTÍN, E. CALVO Y F. MAZARBEITIA. MELORREOSTOSIS: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA. REVISTA ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES META [Internet]. el 15 de diciembre de 2000;10(2):50–5. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-reemo-70-articulo-melorreostosis-presentacion-de-un-caso-13012781>
- Suárez Bordón S., González González Y., Santana Borbones M., Herrera Henríquez J., Hernández Hernández D., Sosa Henríquez M.. Melorreostosis: presentación de un caso clínico. Rev Osteoporos Metab Miner [Internet]. 2015 Mar [citado 2024 Mar 26]; 7(1): 11-14. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1889-836X2015000100003](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1889-836X2015000100003&lng=es). <https://dx.doi.org/10.4321/S1889-836X2015000100003>.
- McDermott M, Branstetter 4th BF, Seethala RR. Craniofacial melorheostosis. J Comput Assist Tomogr 2008;32:825-7.
- Nuno C, Heili S, Alonso J, Alcalde M, López P, Villacastin B, Calvo E, Mazarbeitia F. Melorreostosis: presentación de un caso y revisión de la literatura. Rev Esp Enf Metab Óseas 2001;10:50-5.
- Salman-Monte TK, Rotés-Sala D, Blanch-Rubió J, Bittermann V, Carbonell Abelló J. Melorreostosis: presentación de un caso y revisión de la literatura. Reumatol Clin 2011;7:346-8.